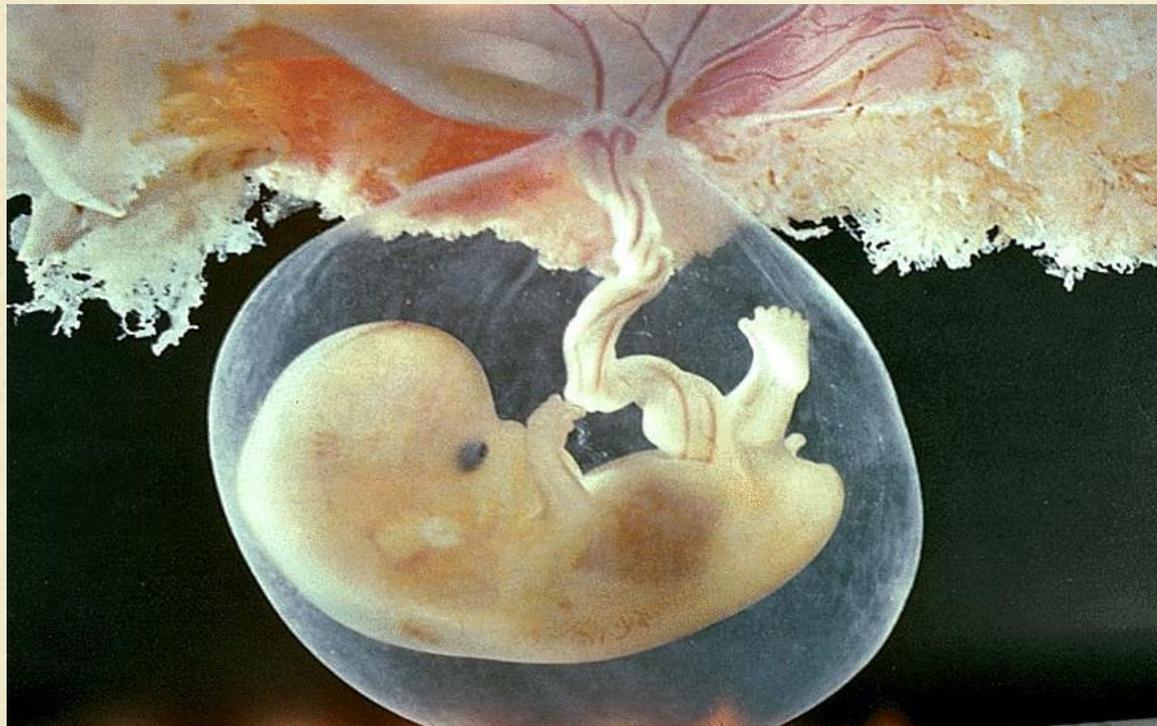


DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL



“A filosofia fundamental do diagnóstico pré-natal é garantir segurança a um casal (com risco de doenças genéticas) de que eles podem seletivamente ter crianças não afetadas, mesmo se o risco de procriação de filhos com anomalias congênicas for inaceitavelmente elevado.”

Milunsky, 1998

Thompson (2011):

- 1. Oferecer um leque de “escolhas informadas” aos pais com risco de ter um filho malformado;**
- 2. Oferecer segurança e reduzir ansiedade, especialmente no grupo de alto risco;**
- 3. Oferecer a casais (que optariam por não engravidar) a possibilidade de gravidez, sabendo que a presença ou ausência da MF pode ser confirmada por teste pré-natal.**

INTERRUPÇÃO DA GESTAÇÃO

< 2% de todos os abortos eletivos são realizados após DPN de anormalidade fetal.

98% dos achados de DPN são normais

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

DETECÇÃO PRÉ-NATAL DE ANOMALIAS GENÉTICAS



Dosagem bioquímica em soro materno (AFP, hCG, uE₃, PAPP-A)

Método não invasivo (Ultrassonografia gestacional)

Métodos invasivos (Amniocentese, Bp de vilosidade coriônica e Cordocentese)

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

DETECÇÃO PRÉ-NATAL DE ANOMALIAS GENÉTICAS



Dosagem bioquímica em soro materno (AFP, hCG, uE₃, PAPP-A)

Método não invasivo (Ultrassonografia gestacional)

Métodos invasivos (Amniocentese, bx de vilosidade coriônica e cordocentese)

TRIAGEM

DIAGNÓSTICO

DOSAGEM EM SORO MATERNO

1. Alfa-Feto-Proteína

↑ em defeitos de fechamento do tubo neural (DFTN)

**↓ em Sd. de Down e outras cromossomopatias,
onfalocele e gemelaridade**

16 – 18 semanas de idade gestacional

DOSAGEM EM SORO MATERNO

2. Gonadotropina coriônica humana (hCG)

↑ em Sd. de Down

Segundo trimestre (β -hCG no primeiro trimestre)

DOSAGEM EM SORO MATERNO

3. Estriol não-conjugado

↓ em Síndrome de Down

DOSAGEM EM SORO MATERNO

4. Proteína A plasmática associada à gestação (PAPP-A)

↓ em Sd. de Down e outras cromossomopatias, Sd de Cornelia de Lange e det. complicações na gravidez;

Primeiro trimestre (10 semanas).

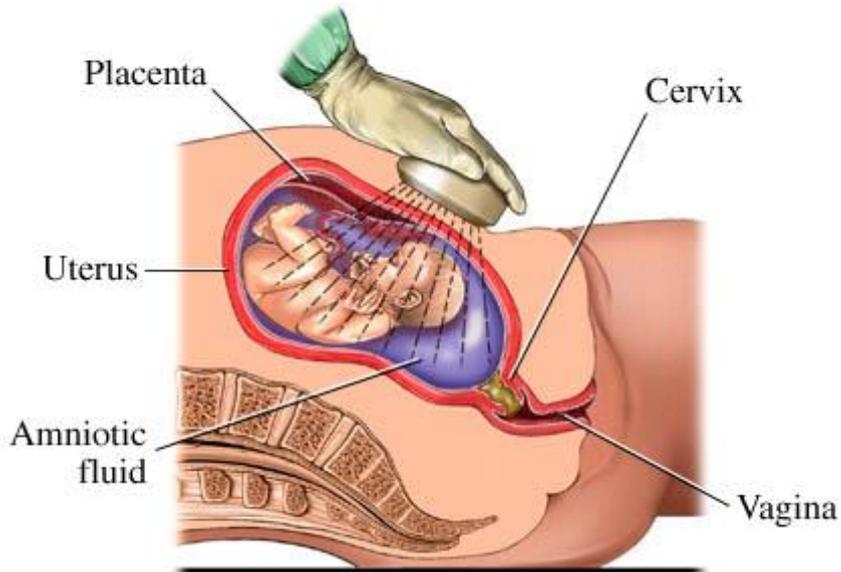
TESTE TRIPLO

Dosagem da α -feto proteína, estriol não-conjugado e gonadotrofina coriônica humana no soro materno entre 15^a e 20^a semana de gravidez

	α -feto proteína	Estriol não- conjugado	Gonadotrofina coriônica
S. Down	↓	↓	↑
Trissomia do 18	↓	↓	↓
DFTN	↑	NA	NA

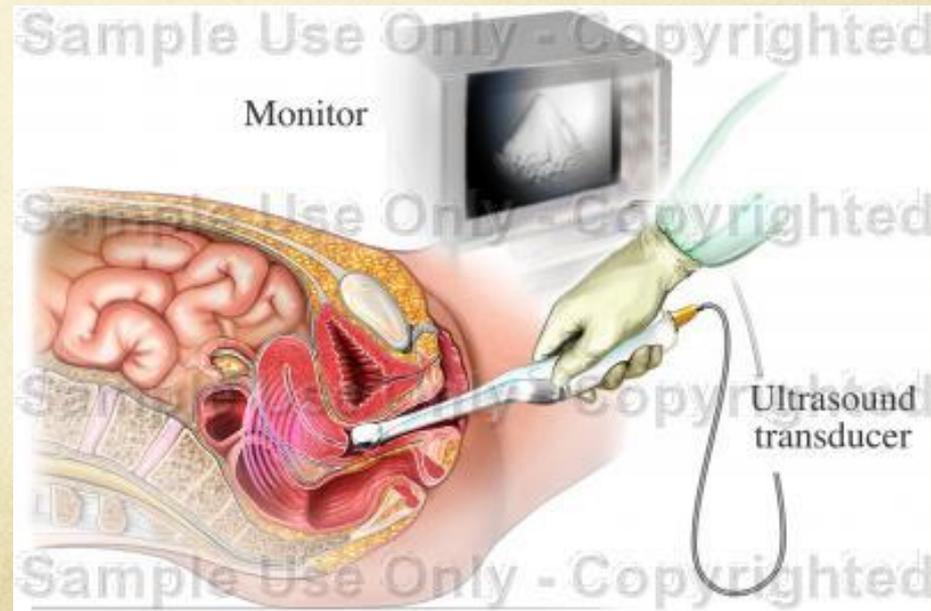
NA = não aplicável

NÃO INVASIVO - ULTRASSONOGRAFIA



Transabdominal

Transvaginal



ULTRASSONOGRAFIA GESTACIONAL

- ◆ **Ultrassonografia é a principal ferramenta na detecção pré-natal de malformações fetais;**
- ◆ **A primeira malformação a ser detectada intra-útero, levando a interrupção terapêutica da gravidez, foi Anencefalia (1972);**
- ◆ **Recomendação do Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (UK)**

**USG de toda gestante com IG= 20 semanas → biometria fetal
→ busca de MF fetais**

ULTRASSONOGRAFIA GESTACIONAL

- ◆ *Screening* USG de MF para gestantes de baixo risco:
- ◆ Sensibilidade = 20-70%
- ◆ **Especificidade = 99,9%**

MALFORMAÇÕES X ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS

HOLOPROSENCEFALIA

33%

4% qdo MF única;

39% associada a outras MF

Cromossomopatias mais comuns: T13, T18

MICROCEFALIA

15-25%

>90% associado a outras MF

Cromossomopatia mais comum: T18

USG

MALFORMAÇÕES X ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS

HIDROCEFALIA

13%

2% MF única

17% associado a outras MF

Cromossomopatias mais comuns: T21, T18 e T13

•Hidrocefalias pequenas mais associadas a cromossomopatia.

DFTN

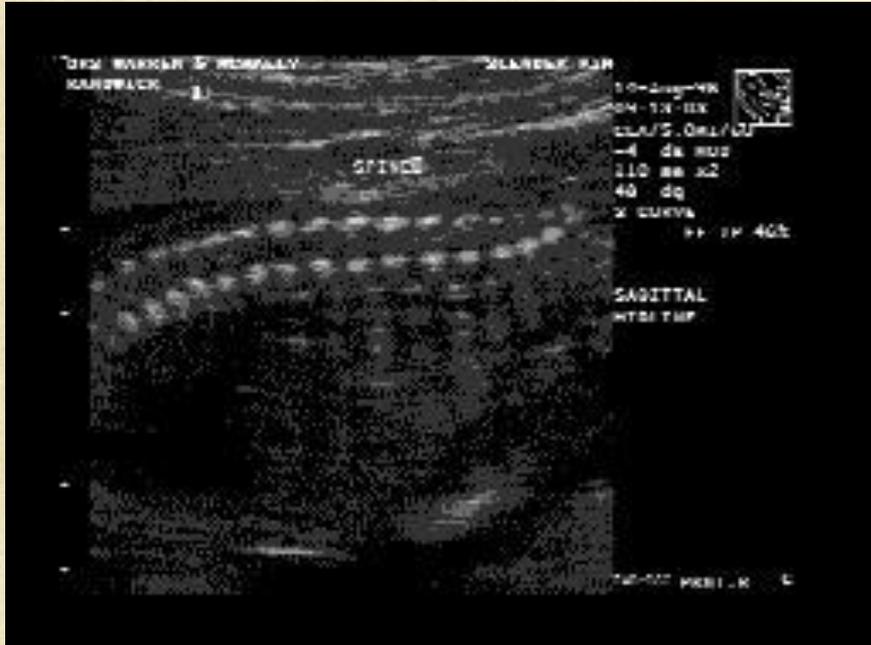
baixa associação com cromossomopatia

Espinha bífida,

Mielomeningocele, Anencefalia

***Uso de ácido fólico recomendado como rotina pré concepção reduz em 75%.**

Ultrasonografia Gestacional





HIGROMA CÍSTICO alt. cromossômica em 46-90%

Cromossomopatia mais comum: Sd. de Turner





Ultrassonografia Gestacional

MALFORMAÇÕES X ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS

HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA

18%

2% qdo MF única;

39% qdo associado a outras MF

MALFORMAÇÃO CARDÍACA

28%

16% qdo MF única;

65% qdo associado a outras MF

Cromossomopatia mais comum: T21, T18, T13

Ultrassonografia Gestacional

ONFALOCELE

36%

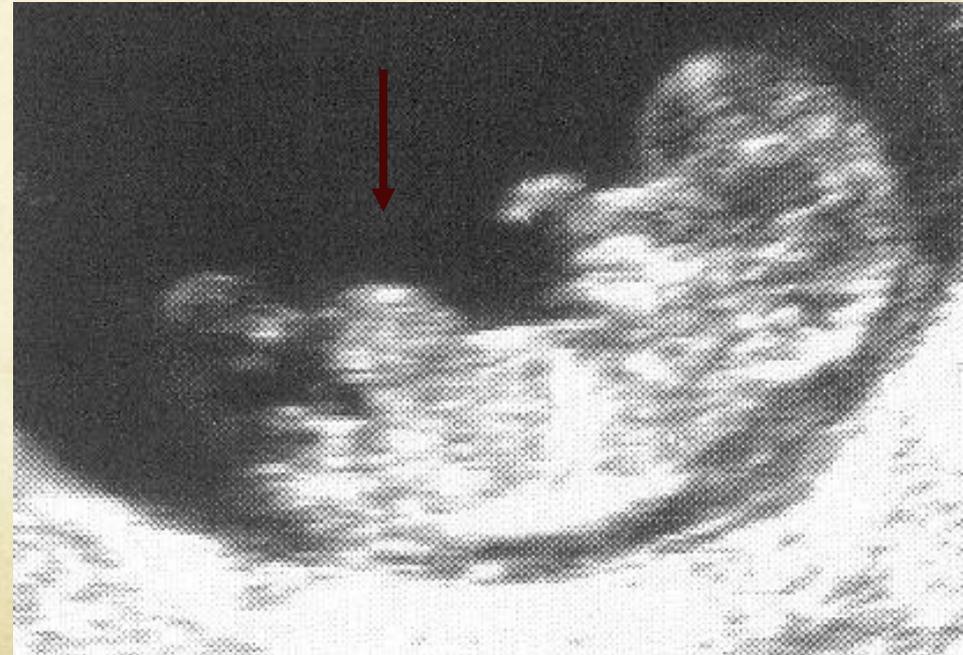
8% qdo MF única;

46% qdo associado a outras MF

Cromossomopatias mais comuns: T18, T13

*** Onfaloceles pequenas, contendo apenas alças intestinais, estão mais associadas a cromossomopatia do que as grandes, com herniação de fígado.**

Ultrasonografía Gestacional



Ultrassonografia Gestacional



Ultrassonografia Gestacional

FENDAS LÁBIO-PALATINAS

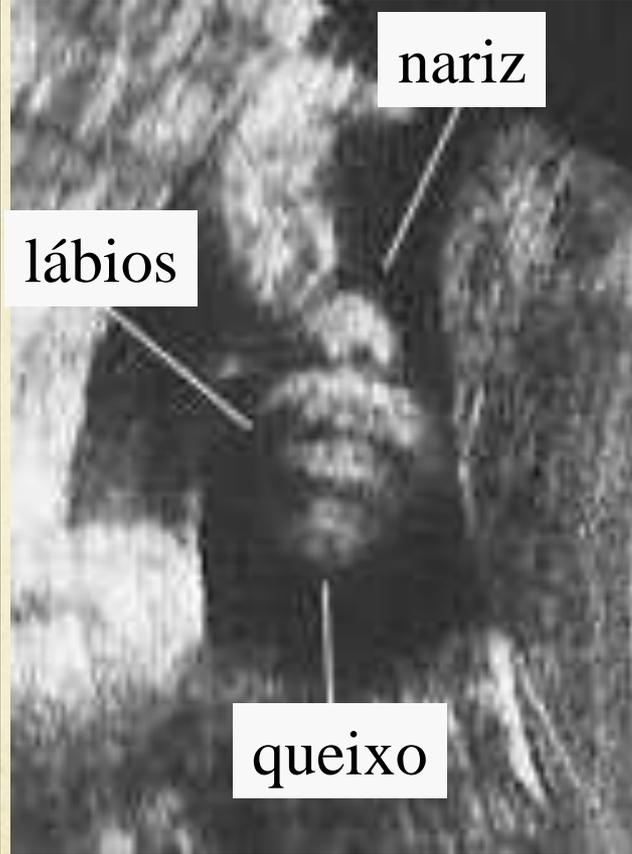
Alteração cromossômica pós-natal < 1%.

**No período pré-natal → anomalia cromossômica em 40%
100% quando associadas a outras MF.**

Cromossomopatia mais comum: T13, T18



Face normal - 3D



Face normal - 3D

Lábio fendido



Outras MALFORMAÇÕES

Sinais de Alerta USG

Agnesia de Corpo Caloso

Atresia Esofágica, Atresia Duodenal

Cistos Abdominais

Gastrosquise

Malformação/Agnesia Renal

Redução/ausência de Membros

Polidactilia

Medida do osso nasal

Micrognatia

Retardo de Crescimento Intra-Uterino

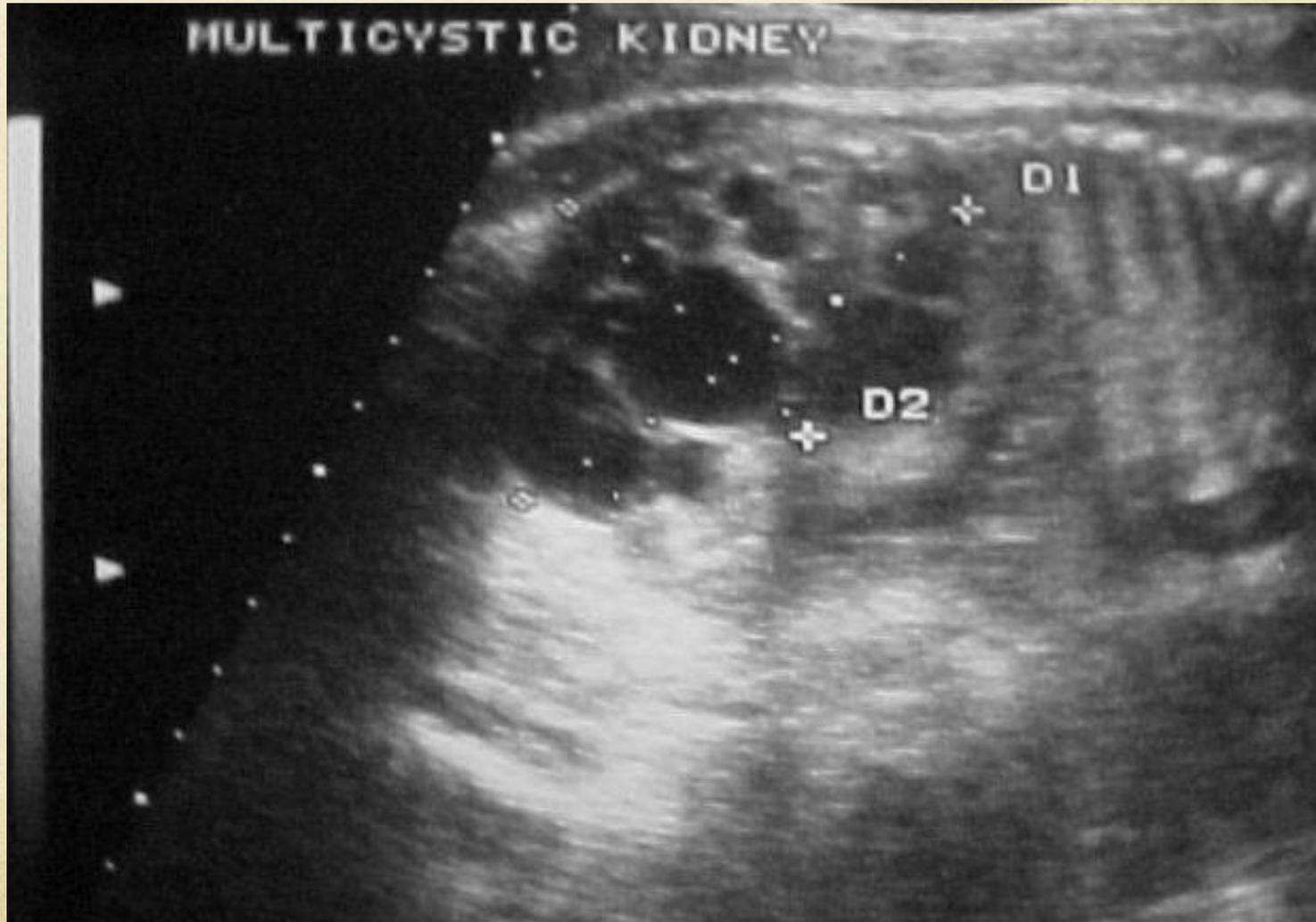
Ultrasonografia Gestacional



Ultrasonografia Gestacional



Ultrasonografia Gestacional



Ultrassonografia Gestacional

TRANSLUCÊNCIA NUCAL ou PREGA NUCAL

Medida de coleção fluida no tecido subcutâneo da nuca fetal

Varia com tamanho do feto e tende a desaparecer no 2 semestre

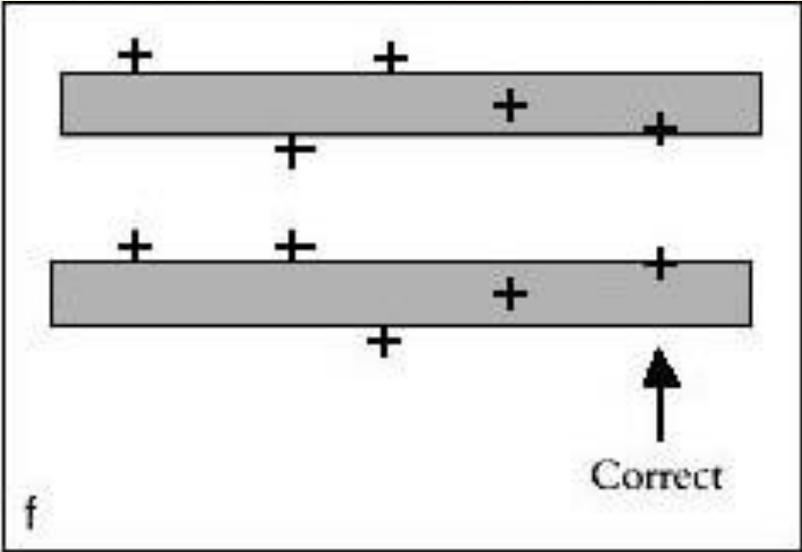
Idade gestacional para medida → entre 11 e 14 semanas

> 2,5 mm é **sinal de alerta**

Translucência nugal



Translucência nucal



Translucência nugal



Aumento da Translucência nucal

Associação com cromossomopatia (S.Down)

em aproximadamente 30%

Definição do Risco para cromossomopatia depende da IM.

Sensibilidade para T21 = 85%

Diagnóstico Pré-natal

MÉTODOS INVASIVOS

Procedimentos realizados com objetivo de coletar material fetal para estudo \Rightarrow cromossômico (convencional ou FISH), bioquímico ou molecular.

INDICAÇÕES

Diagnóstico Pré-natal

- ✓ **Idade materna avançada**
- ✓ **Criança/Gestação anterior com anormalidade cromossômica *de novo***
- ✓ **Aberração cromossômica em um dos pais**
- ✓ **Achados ultrassonográficos sugestivos**
- ✓ **História familiar para doenças genéticas diagnosticadas por biologia molecular ou testes bioquímicos**
- ✓ **História familiar de doença ligada ao X sem teste diagnóstico específico**
- ✓ **Triagem bioquímica materna sugestiva de cromossomopatia**
- ✓ **Ansiedade materna**

Diagnóstico Pré-natal

1. BIÓPSIA DE VILOSIDADE CORIÔNICA

Obtenção de tecido trofoblástico fetal através da aspiração da área vilosa do córion

Coleta pode ser transcervical ou transabdominal

10– 12 semanas de idade gestacional

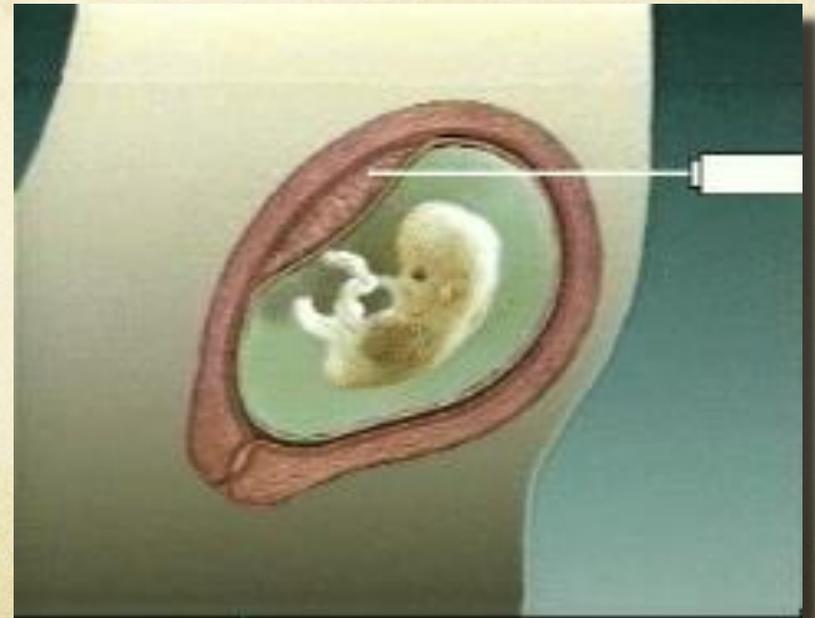
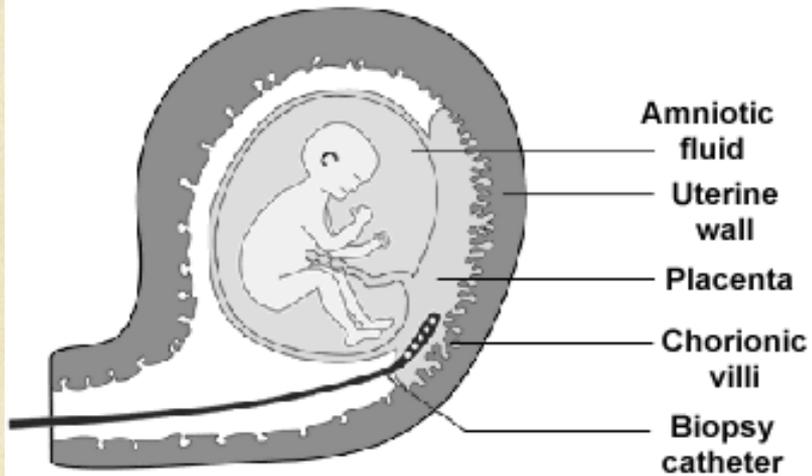
Risco de perda fetal = 1%

Cultura de curto prazo (24-48h) e longo prazo

Mosaicismo confinado à placenta

Diagnóstico Pré-natal

Chorionic villus sampling



Diagnóstico Pré-natal

2. AMNIOCENTESE

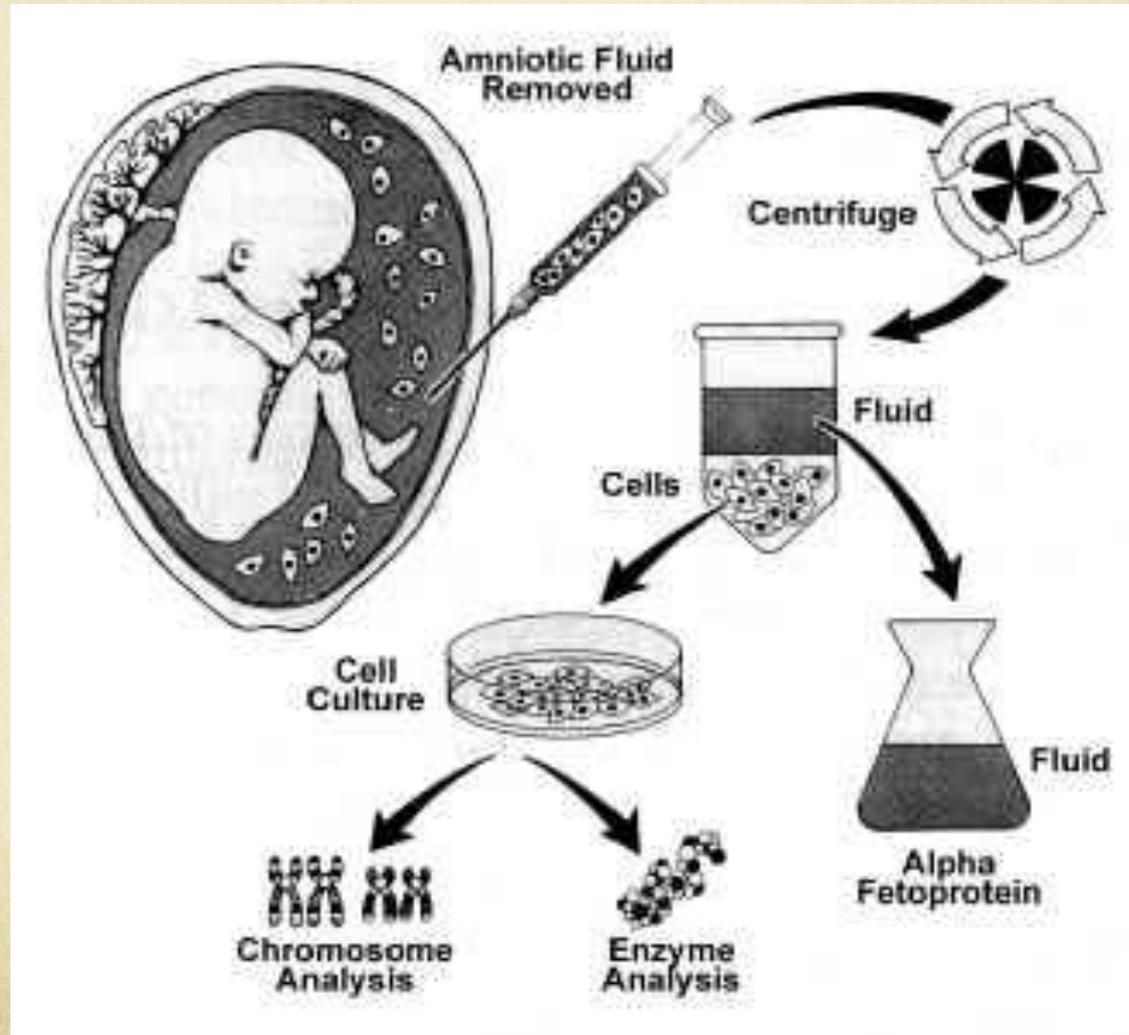
Coleta de líquido amniótico para análise das células fetais

Sempre por via transabdominal

13 – 18 semanas (16 semanas)

Risco de perda fetal = 0,5%

Diagnóstico Pré-natal



Diagnóstico Pré-natal

3. CORDOCENTESE

Coleta de sangue fetal do cordão umbilical

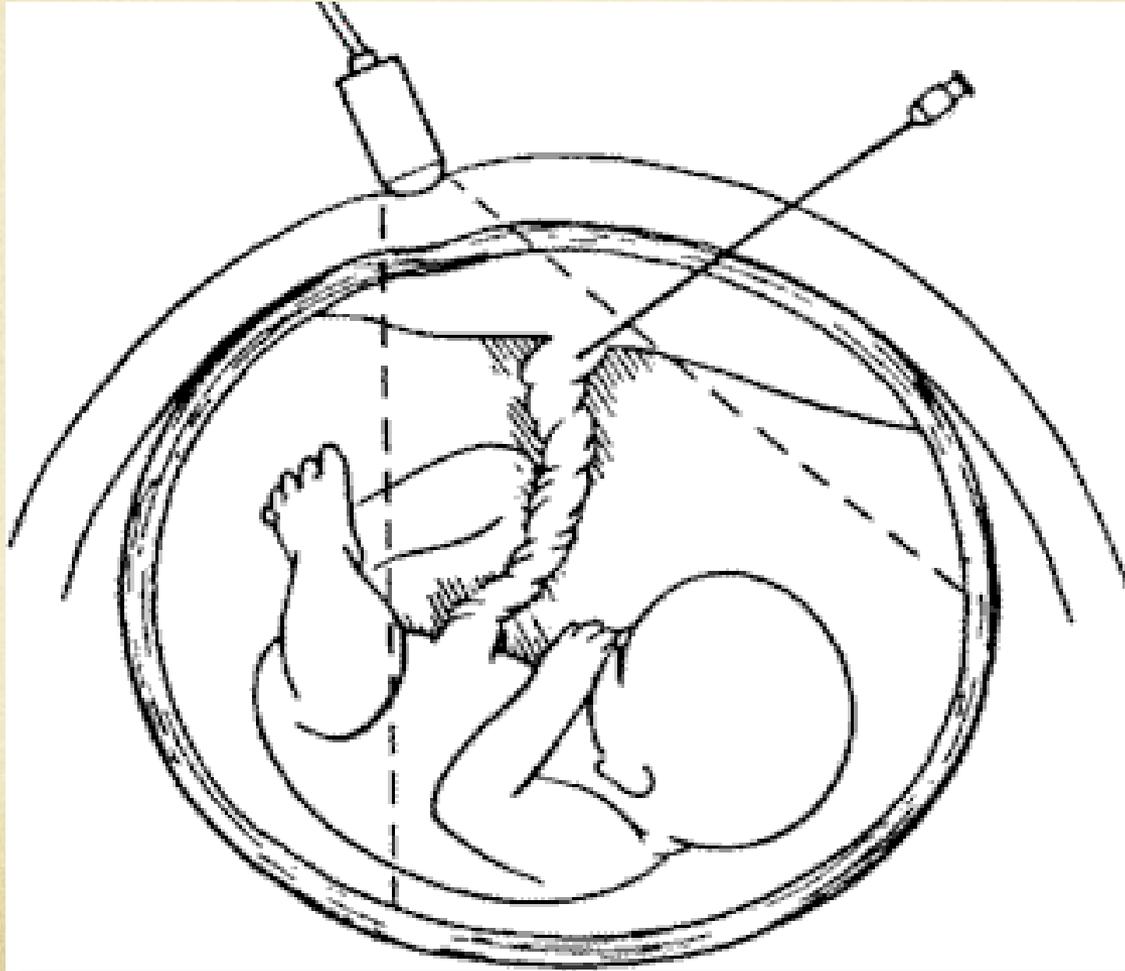
Sempre por via transabdominal

A partir de 18 semanas

Risco de perda fetal = 1,6 – 3%

Útil para esclarecer resultados citogenéticos ambíguos na amniocentese ou vilosidade.

Diagnóstico Pré-natal



Diagnóstico Pré-natal

LIMITAÇÕES

ABERRAÇÕES CROMOSSÔMICAS

Tempo para liberação do resultado;

Falha no cultivo celular;

Contaminação com células maternas;

Pseudo-mosaicismo.

Diagnóstico Pré-natal

DOENÇAS GÊNICAS

Impossibilidade da confirmação diagnóstica

Inúmeras Mutações

Falta de correlação genótipo-fenótipo

Atitudes Frente ao Diagnóstico Pré-Natal e Detecção de Anomalias Congênitas

- **Quem toma as decisões?**
 - ✓ **A gestante e seu companheiro, dentro dos limites éticos e legais, após esclarecimento completo da situação**

- **A paciente necessita apoio**
 - ✓ **Familiar**
 - ✓ **Psicológico**
 - ✓ **Equipe de Medicina Fetal**

Atitudes Frente ao Diagnóstico Pré-Natal e Detecção de Anomalias Congênitas

- **Quais os requisitos da informação?**
 - ✓ **Clara**
 - ✓ **Segura**
 - ✓ **Completa**
 - ✓ **Imparcial**

- **O que evitar?**
 - ✓ **Informações precipitadas e contraditórias**
 - ✓ **Juízos pessoais**
 - ✓ **Atitudes diretivas**
 - ✓ **Paternalismo**

