

DESPISTAGEM PRÉ-NATAL DAS TRISSOMIAS 21, 18 E 13

Testes de despistagem e exames de diagnóstico



Hôpitaux
Universitaires
Genève

Introdução

Este folheto tem como objetivo explicar-lhe em que consiste o teste precoce duplo de despistagem de trissomias 21, 18 e 13. É proposto a qualquer mulher grávida no primeiro trimestre – entre a 11.^a e a 14.^a semana – de gravidez. Serve para determinar o risco de anomalias cromossómicas no feto. Este teste não é obrigatório e apenas será realizado com o seu consentimento. De acordo com o risco avaliado, podem ser discutidos exames adicionais.

Em que consiste o teste?

É composto por uma ecografia, efetuada por volta das 12 semanas, e uma análise de sangue materno que pode ser efetuada a partir da 9.^a semana.

A translucidez da nuca

O elemento mais importante para o cálculo do risco é a medição ecográfica da espessura da nuca do embrião, que forma uma zona chamada translucidez da nuca. O risco aumenta com a espessura desta.

Além disso, uma translucidez da nuca espessa pode ser um indicador importante para outras anomalias fetais, mas também pode ser observada em crianças cujo desenvolvimento é perfeitamente normal.

Os marcadores séricos maternos

A colheita de sangue materno mede uma hormona, a β -hCG livre, e uma proteína, a PAPP-A. Estas substâncias encontram-se no sangue de todas as mulheres grávidas, mas com um nível diferente em fetos portadores de trissomia 21, 18 ou 13.



INFO

Quando o teste não é efetuado no primeiro trimestre, pode ser feito um teste no segundo trimestre. É feito com base na idade da futura mãe e em dois parâmetros de sangue materno – AFP (alfa-fetoproteína) e β -hCG. Neste caso, apenas é avaliado o risco de trissomia 21.

Como interpretar os resultados?



INFO

O risco de trissomia 21 aumenta com a idade. É de 1 caso para 1600 nascimentos nas mães com 20 anos, 1 para 900 com 30 anos, 1 para 380 com 35 anos, 1 para 20 com 45 anos.

A idade da futura mãe, em combinação com a translucidez da nuca e as análises ao sangue, permitem um cálculo de probabilidade estatística de ter um feto portador de uma destas três trissomias.

Um risco fraco

O resultado é considerado como fraco quando o risco de trissomia está compreendido entre 1/1001 e 1/20 000 nascimentos. Isto significa que seriam necessários mais de 1000 nascimentos para encontrar um caso de trissomia. Para estas futuras mães, o risco é verdadeiramente fraco. Não são necessários outros testes além do seguimento ecográfico habitual.

Um risco aumentado ou intermédio

Um resultado é considerado como «aumentado» ou «intermédio» quando o risco de trissomia é superior a 1 em 1000 (1/500, 1/150, 1/50, etc.). Este resultado não prova a presença de uma trissomia.

De acordo com o nível de risco, podem ser propostos outros testes caso a caso:

- ▶ um teste pré-natal não invasivo (Genatest) no caso de risco intermédio, superior a 1 em 1000 e se a ecografia estiver normal
- ▶ um diagnóstico pré-natal invasivo (coriocentese, amniocentese) no caso de risco elevado (combinação de um risco superior a 1 em 1000 com outros critérios: anomalias ecográficas, gravidezes múltiplas, translucidez da nuca muito elevada, etc.).

O que fazer no caso de risco aumentado?

Em função do risco de trissomia 21, 18 ou 13, são possíveis dois tipos de exames complementares.

Um teste pré-natal não invasivo (Genatest)

No caso de risco intermédio, o Genatest é proposto para a despistagem das trissomias 21, 18 e 13 do feto, exceto se existir na ecografia uma malformação ou uma translucidez da nuca aumentada. Nestes casos específicos, é proposto diretamente um diagnóstico por coriocentese ou amniocentese.

Realizado a partir de uma colheita de sangue materno, o Genatest analisa o material genético do feto (o seu ADN) libertado pela placenta no sangue da mulher grávida. Este teste não apresenta um risco imediato para a gravidez. Os resultados estão disponíveis dentro de 5 a 10 dias úteis depois da colheita de sangue.

Se o teste indicar que o feto tem grandes probabilidades de ser portador da trissomia correspondente é necessário confirmar o resultado através de um exame de diagnóstico invasivo (coriocentese ou amniocentese).



SABER

Para mais informações, leia *Genatest, um teste pré-natal não invasivo.*

Um diagnóstico pré-natal

Para saber precisamente se o feto tem ou não trissomia 21, 18 ou 13, o médico efetua uma coriocentese ou uma amniocentese:

- ▶ a coriocentese, ou recolha de vilosidades coriais, consiste na recolha de uma minúscula amostra de futura placenta através de uma agulha conduzida sob controlo ecográfico
- ▶ a amniocentese consiste na recolha com uma agulha, sob controlo ecográfico, de um pouco de líquido amniótico.

Estes dois exames permitem a análise do conjunto dos cromossomas fetais.

Estes exames são ações invasivas que podem levar, muito raramente (0,2 a 0,5%), a um aborto espontâneo.

Os primeiros resultados estão disponíveis em 48 horas e os definitivos são obtidos ao fim de duas semanas.



INFO

Uma consulta específica é-lhe proposta quando os testes do primeiro trimestre apresentarem um risco intermédio ou elevado para dar explicações sobre as técnicas de diagnóstico e esclarecê-la sobre a escolha do exame.

Informações úteis

Contacto

☎ 022 372 42 29

➔ www.hug-ge.ch/gynecologie-obstetrique

Faturação

O teste de despistagem do primeiro trimestre (ecografia e análise do sangue materno) assim como os custos da coriocentese ou da amniocentese ficam ao encargo do seguro de cuidados de saúde obrigatório.

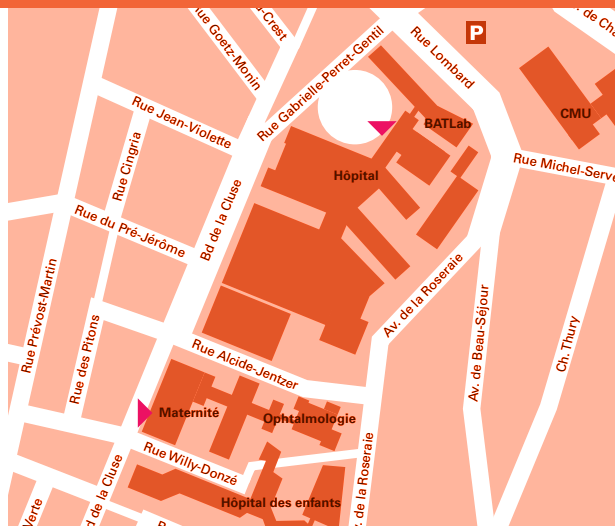
O teste pré-natal não invasivo é reembolsado nas prestações de base da LAMal se o risco de trissomia for superior a 1 em 1000.

Serviço de obstetria

Unidade de medicina fetal
e ecografia
Bd de la Cluse 30
1205 Genève

Acesso

Elétrico 12 e 18,
paragem « Augustins »
Autocarro 35, paragem
« Maternité-Pédiatrie »



Esta brochura, testada junto das pacientes, foi realizada pelo serviço de obstetria em colaboração com o grupo de informação para pacientes e familiares (GIPP) dos HUG.