

Autor: Daniela Saraiva, Leonardo Napoleão, Luciana Almeida, Daniela Catalão

Última atualização: 2020/01/18

Palavras-chave: Gravidez, Síndrome de Down, DNA livre, diagnóstico pré-natal, amniocentese

Resumo

A gravidez não é doença, mas é um período da vida do casal que se acompanha de alguma ansiedade e preocupação. Por isso, cada vez mais são procurados métodos que permitam determinar a sua evolução favorável e ausência de anomalias genéticas, como a Trissomia 21 (responsável pelo Síndrome de Down), e que permitam tranquilizar os pais.

É importante distinguir entre testes de Rastreio Pré-Natal, facilmente disponíveis, não invasivos e aplicados a um número cada vez maior de grávidas, mas que medem apenas probabilidades, e testes de Diagnóstico Pré-Natal, que confirmam/diagnosticam a existência ou inexistência dessa anomalia. Cada um destes testes tem a sua indicação que deve ser integrada na evolução da gravidez com o médico assistente. Uma informação desadequada pode levar a ansiedade desnecessária ou a uma falsa sensação de segurança.

Métodos de rastreio e diagnóstico pré-natal

As **alterações genéticas** são alterações que ocorrem nos nossos genes ou cromossomas. Algumas podem apenas perturbar o normal desenvolvimento do indivíduo, outras podem colocar a sua sobrevivência em risco. Quando existe um cromossoma extra para além do normal, falamos de trissomias. As mais comuns e compatíveis com a vida são a Trissomia 21 (Síndrome de Down), 18 e 13 que são responsáveis por vários graus de malformações e de atraso mental.

Que fatores aumentam o risco de uma gravidez com alterações genéticas?

- Idade materna avançada (? 35 anos);
- Gravidez anterior com alteração genética;
- Pai/mãe com alteração genética;
- Suspeita ecográfica de anomalia fetal;
- Abortos de repetição.

Como são detetadas estas anomalias?

Existem dois tipos de testes pré-natais: **Testes de rastreio pré-natal** e **Testes de diagnóstico pré-natal**.

Testes de Rastreio pré-natal

Os **testes de rastreio não proporcionam diagnósticos definitivos**. Identificam apenas as grávidas com risco aumentado de ter um filho com uma anomalia genética e que têm indicação para realizar testes adicionais. Um teste de rastreio de risco aumentado (positivo) não indica, necessariamente, a presença de anomalia, e precisa de ser confirmado por testes de diagnóstico.

A maioria dos testes de rastreio procura detetar as formas de trissomia mais comuns.

- **Rastreio Combinado** - é o teste de rastreio mais usado, realizado no primeiro trimestre (entre as 11 e as 14 semanas). Inclui o Rastreio Ecográfico e o Rastreio Bioquímico:
 - ◆ **Rastreio Ecográfico** - avalia parâmetros de risco na ecografia.
 - ◆ **Rastreio Bioquímico** ? Análise sanguínea que pesquisa os marcadores ?-HCG (fração ? da gonadotrofina coriônica humana) e PAPP-A (proteína plasmática A associada à gravidez). Os seus níveis podem relacionar-se com o risco de certas anomalias.

O rastreio combinado do 1º trimestre está recomendado em todas as grávidas independentemente da sua idade. Apesar de o risco de alterações aumentar com a idade, existem mulheres jovens com filhos afetados. O rastreio combinado calcula o risco ajustado à idade materna e deteta mais de 90% das alterações com uma taxa de falsos positivos inferior a 5%.

- **Pesquisa de DNA livre fetal** numa amostra de sangue materno - analisa pequenos fragmentos de material genético fetal na corrente sanguínea materna.

Pode ser realizado a partir das 10 semanas, mas tendo em atenção que quanto menor o tempo da gravidez maior a frequência de resultados negativos.

Não substitui a ecografia uma vez que não deteta anomalias físicas!

Tem uma taxa de deteção de 99% e uma taxa de falsos positivos de apenas 0,1%. Contudo, em mulheres com baixo risco, a frequência de falsos positivos aumenta.

Os seus preços são elevados e existem atualmente muitas variedades. Apesar de pesquisarem as mesmas anomalias e parecerem ter taxas de deteção semelhantes, ainda não existem testes comparativos entre eles.

O que fazer perante o resultado?

- **Resultado positivo** (alto risco): há uma elevada probabilidade de o feto ter uma anomalia genética. Todas as mulheres com um teste de rastreio positivo ou indeterminado devem ser aconselhadas a realizar um teste de diagnóstico.
- **Resultado negativo** (baixo risco): há uma baixa probabilidade de o feto ter uma anomalia genética, contudo, não exclui por completo essa possibilidade.

Em ambas as situações a grávida deverá aconselhar-se junto do médico assistente ou obstetra.

Testes de diagnóstico pré-natal

Estes testes confirmam a presença de uma anomalia genética. Podem ser realizados após um teste de rastreio positivo ou na presença dos fatores de risco mencionados, principalmente no caso da idade materna avançada. Os dois testes mais utilizados são:

- **Biópsia das Vilosidades Coriônicas**

É uma amostra da placenta obtida através da inserção de uma agulha no abdómen ou através da vagina. A colheita é feita sob controlo ecográfico e anestesia local. Realiza-se entre as 9-12 semanas de gestação e o resultado está disponível em 2 a 10 dias. Tem risco de abortamento (até 3%), dores locais e perda de sangue (principalmente se colheita por via vaginal) e infeção e rotura de membranas (muito raramente).

- **Amniocentese**

É a aspiração de líquido amniótico através da inserção de uma agulha no abdómen, sob controlo ecográfico. Realiza-se entre as 14 e as 18 semanas de gestação e o resultado está disponível em 7 a 15 dias. Há um risco de abortamento (0,5%), de perda ligeira de líquido amniótico e sangue vaginal e traumatismo fetal e infeção (raramente).

Conclusão

Existem diversos métodos de rastreio e diagnóstico para avaliar a possibilidade da presença de anomalias genéticas na gravidez mas devem sempre ser usados sob orientação médica.

Referências recomendadas

- American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). Cell-free DNA Prenatal Screening Test. 2019
- American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). Prenatal Genetic Screening Tests. 2019
- American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). Prenatal Genetic Diagnostic Tests. 2019
- Dungan, J. Exames diagnósticos pré-natais. Manual MSD Versão Saúde para a Família. 2019

[Voltar à página inicial](#)

[Tem alguma dúvida? Fale connosco](#)

[Leonardo Napoleão](#) • [Daniela Saraiva](#) • [Luciana Almeida](#) • [Daniela Catalão](#)