TRISSOMIA 18 - Alteração genética que afeta cerca de 1/8.000 gravidezes e consiste na presença de um cromossoma 18 extra. Também conhecido como Síndrome de Edwards. Associa-se a características morfológicas típicas: atraso mental, quistos do plexo coroideu, atraso de crescimento intrauterino (ACIU), fenda palatina, malformação das extremidades, artrésia esofágica, malformações cardíacas e renais, onfalocelo e hérnia diafragmática. Não é frequentemente compatível com a vida.

DEFEITOS DO TUBO NEURAL (DTN) - Grupo de malformações do cérebro e espinal medula, poderá afetar cerca de 1/2.000 bebés, daí a importância da suplementação com ácido fólico na gravidez. A Anencefalia e a Espinha Bífida são os DTN mais comuns. A Anencefalia é um defeito muito grave que ocorre quando o crânio e o cérebro não se desenvolvem corretamente. A Espinha Bífida ocorre em bebés com abertura no tubo neural e pode relacionar-se com anomalias em diferentes graus, na grande maioria das vezes está relacionada com anomalias graves como fraqueza ou paralisia das pernas, perda de controlo da bexiga ou intestinos, hidrocefalia e menos frequentemente atraso mental. O seu diagnóstico é ecográfico.

"Os obstáculos são apenas oportunidades disfarçadas para que você se torne mais forte"

Autor desconhecido

Centro Hospitalar Barreiro Montijo, E.P.E.
Av. Movimento das Forças Armadas | 2834-003 Barreiro
Serviço de Obstetrícia - Consulta de Obstetrícia
Telefone: 212147300, extensão: 2428
E-mail: consmaternaobst@chbm.min-saude.pt
www.chbm.min-saude.pt

Fonte da imagem: https://aosdomingosnomeuconsultorio.com

RASTREIO PRÉ-NATAL DE ANOMALIAS CROMOSSÓMICAS

SERVIÇO DE OBSTETRÍCIA

O QUE É O RASTREIO COMBINADO DO 1º TRIMESTRE?

É um rastreio precoce, idealmente realizado entre as 11 e as 13 semanas + 6 dias de gravidez, cujo objetivo é avaliar o grau de risco na gravidez em curso para Trissomia 21 (Síndrome de Down), Trissomia 13 (Síndrome de Patau) ou Trissomia 18 (Síndrome de Edwards) no feto.

Este Rastreio combina a informação do exame ecográfico (Ecografia do 1º Trimestre), do exame bioquímico (colheita de sangue materno) e dos dados maternos (opção mais utlizada na nossa Instituição).

OBJETIVO

Recalcular o risco da gravidez, garantindo um aconselhamento mais adequado a cada grávida/casal. Permite, ainda, determinar o risco de pré-eclâmpsia, para prevenir possíveis complicações maternas e fetais.

ASSIM, QUAIS SÃO OS MARCADORES ECOGRÁFICOS E BIOQUÍMICOS UTLIZADOS NOS DIFERENTES RASTREIOS?

Para que se sinta incluída nas suas opções de saúde importa esclarecê-la de forma simples acerca destes marcadores:

- Ecografia do 1º Trimestre (realizada entre as 11 e as 13 semanas +6 dias) fornece informação exata sobre a idade gestacional, baseada no Comprimento Crânio-Caudal (CCC/CRL), na medição da Translucência da Nuca (TN) e avaliação da presença dos Ossos Próprios do Nariz (OPN);
- Os Marcadores Bioquímicos são avaliados através do doseamento de 2 hormonas presentes no sangue materno: PAPP-A (Proteína Plasmática A Associada à Gravidez) e a β- HCG livre (Subunidade β livre da Hormona Gonadotrófica Coriónica).

RESULTADO

O resultado demora em média 2 a 3 semanas e será expresso em: Alto Risco – **RASTREIO POSITIVO** ou Baixo Risco – **RASTREIO NEGATIVO**. Na presença de um resultado POSITIVO há que confirmar (ou não) a presença da alteração cromossómica suspeitada. Assim será oferecido à grávida a possibilidade de realizar a Biópsia das Vilosidades Coriónicas (BVC) ou a Amniocentese, exames invasivos que implicam respetivamente a colheita de vilosidades coriónicas (fragmentos da placenta) ou líquido amniótico, dependendo da idade gestacional.

O QUE É O RASTREIO DO 2º TRIMESTRE?

É um rastreio bioquímico realizado através da colheita de sangue materno, preferencialmente entre as 16 e as 20 semanas de gravidez, onde serão doseadas diferentes hormonas: AFP (Alfa Feto Proteína), E3 (Estriol livre) e HCG (Gonadotrofina Coriónica), e Inibina A. A sensibilidade deste rastreio é inferior à do Rastreio Combinado do 1º Trimestre. Os resultados são expressos de forma similar ao rastreio do 1º Trimestre.

O QUE É O DNA FETAL?

É um rastreio genético realizado através da colheita de sangue materno a partir da 10ª semana de gravidez. Permite identificar, no material genético do feto em circulação no sangue materno, a presença de anomalias cromossómicas, ajudando na decisão da grávida recorrer ou não a exames invasivos (Biópsia das Vilosidades Coriónicas, Amniocentese ou Cordocentese), quando clinicamente indicado.

BREVE DESCRIÇÃO DAS ANOMALIAS CROMOSSÓMICAS MAIS FREQUENTES:

TRISSOMIA 21 - Alteração genética mais frequente e compatível com a vida, consiste na presença de um cromossoma 21 extra. É também conhecida como Síndrome de Down ou Mongolismo. Inclui alterações morfológicas e orgânicas como: baixa implantação do pavilhão auricular, hipoplasia nasal, pregas do epicanto, espaço muito alargado entre o 1º e 2º dedos, prega palmar, malformações cardíacas e alterações audiovisuais, deficit do desenvolvimento intelectual e motor. Habitualmente não é hereditária e pode ocorrer numa família sem nenhum caso anterior, dado ser um “erro” na divisão celular.

TRISSOMIA 13 - Alteração genética que afeta cerca de 1/20.000 gravidezes e consiste na presença de um cromossoma 13 extra. Também conhecida como Síndrome de Patau. Associa-se a características morfológicas típicas no feto: atraso metal acentuado, malformações graves (sistema nervoso central, cardíacas, renais e oculares). Não é frequentemente compatível com a vida.