

INVESTIGAÇÃO GENÉTICA

PRÉ-NATAL

Rotinas Assistenciais da Maternidade-Escola
da Universidade Federal do Rio de Janeiro

CARACTERIZAÇÃO DO RISCO

- É considerada de alto-risco para doenças cromossômicas a gestante que apresenta:
 - o Idade avançada (≥ 35 anos).
 - o História pregressa positiva para cromossomopatias.
 - o História familiar positiva para cromossomopatias.
 - o Gestante ou marido portadores de translocação balanceada.
 - o Malformações fetais rastreadas pelo ultrassom.
 - o Feto mostrando crescimento intra-uterino reduzido grave e precoce sem patologia materna associada.
 - o Feto apresentando hidropisia não imune.
 - o Marcadores não-invasivos de cromossomopatia fetal positivos.

CONDUTA

GRUPO DE BAIXO-RISCO

- Solicitar exame ultrassonográfico para:
 - o Entre 11 e 13 semanas e 6 dias: translucência nuchal, osso nasal e ducto venoso.
 - o Entre 20 e 24 semanas: ultrassom morfológico.
 - o Após 20 a 22 semanas: Doppler materno-fetal

GRUPO DE ALTO-RISCO

Biopsia de vilo corial *(ver rotina específica)*.

- Exame em células trofoblásticas obtidas por punção aspirativa transabdominal.
- Idade gestacional para realização: 11 a 13 semanas.
- Risco médio de abortamento: 0,5 a 1 %.
- Tempo médio para o resultado: duas semanas.
- Achado de pseudomosaicismo indica repetição do exame citogenético em material obtido por amniocentese.

Amniocentese *(ver rotina específica)*.

- Exame em fibroblastos em amostra de líquido amniótico, obtida por amniocentese.
- Idade gestacional para realização: 16 a 22 semanas.
- Risco médio de complicação: 0,5 a 1 %.
- Tempo médio para o resultado: quatro semanas.
- Método preciso para diagnóstico de cromossomopatias.

Cordocentese *(ver rotina específica)*.

- Exame em linfócitos do sangue do cordão umbilical fetal obtidos por punção transabdominal.
- Idade gestacional para realização: > 24 a 26 semanas.
- Risco médio de complicação: 1 a 2 %.
- Tempo médio para o resultado: três semanas.
- Método preciso para o diagnóstico de cromossomopatias.

Ecocardiografia fetal

- Exame que utiliza o ultrassom e o doppler para avaliação da morfologia e da função do coração fetal.
- Idade gestacional para realização: > 24 semanas.
- Tempo médio para o resultado: imediato.
- Método mais preciso para o diagnóstico de cardiopatias congênitas, com acurácia de 80%.
- Pode ser necessária a repetição do exame durante a gestação e após o parto.

Ressonância Nuclear Magnética

- Permite melhor individualização dos diferentes tecidos fetais.
- Importante na definição de malformações do Sistema Nervoso Central e tumores fetais volumosos.
- Útil para elucidar malformações em gestações com idade gestacional > 32 a 34 semanas e na gemelidade imperfeita.
- Idade gestacional para realização: > 24 a 26 semanas.
- Risco médio de complicação: nenhum.
- Tempo médio para o resultado: imediato.

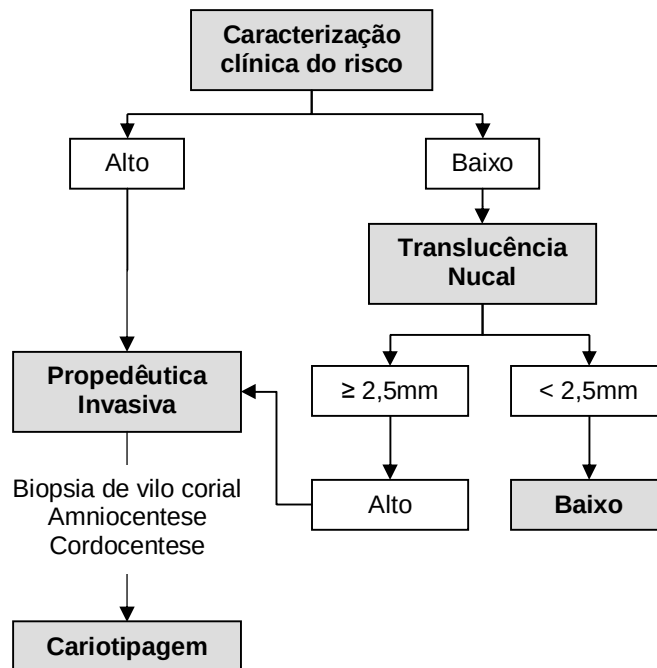


Figura 1 - Esquema para Investigação genética pré-natal

LEITURA SUGERIDA

- CRISPI, F.; GRATACÓS, E. Fetal cardiac function: technical considerations and potential research and clinical applications. **Fetal Diagn. Ther.**, v.32, n.1-2, p.47-64, 2012.
- GOLOMBECK, K., et al. Maternal morbidity after maternal fetal surgery. **Am. J. Obstet. Gynecol.**, v.194, n.3, p.834-839, 2006.
- HOWE, E.G. Ethical issues in fetal surgery. **Semin. Perinatol.**, v.27, n.6, p.446-457, 2003.
- LEE, T. C.; OLUTOYE, O. O. Evaluation of the prenatally diagnosed mass. **Semin. Fetal Neonatal Med.**, v.17, n.4, p.185-191, 2012.
- MIRSKY, D. M.; SHEKDAR, K. V.; BILANIUK, L. T. Fetal MRI: head and neck. **Magn. Reson. Imaging Clin. N. Am.**, v.20, n.3, p.605-618, 2012.
- SÁ, R. A. M.; OLIVEIRA, C. A.; PEDREIRA, D. A. L. Procedimentos invasivos em medicina fetal. In: MELO, V. R.; FONSECA, E. B. **Medicina fetal**. Rio de Janeiro: Elsevier, 2012. p. 335-342.
- SAIRAM, S.; CARVALHO, J. S. Early fetal echocardiography and anomaly scan in fetuses with increased nuchal translucency. **Early Hum. Dev.**, v.88, n.5, p.269-272, 2012.