

O Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa, está certificado pela Fetal Medicine Foundation (FMF) para o Diagnóstico Pré-Natal · Rastreo Combinado do 1º trimestre, sendo desse modo Laboratório de Referência da FMF para o Diagnóstico Pré-Natal do 1º trimestre.

#### CENTRO DE MEDICINA LABORATORIAL

Av. Visconde de Valmor, 33B  
1050-237 Lisboa

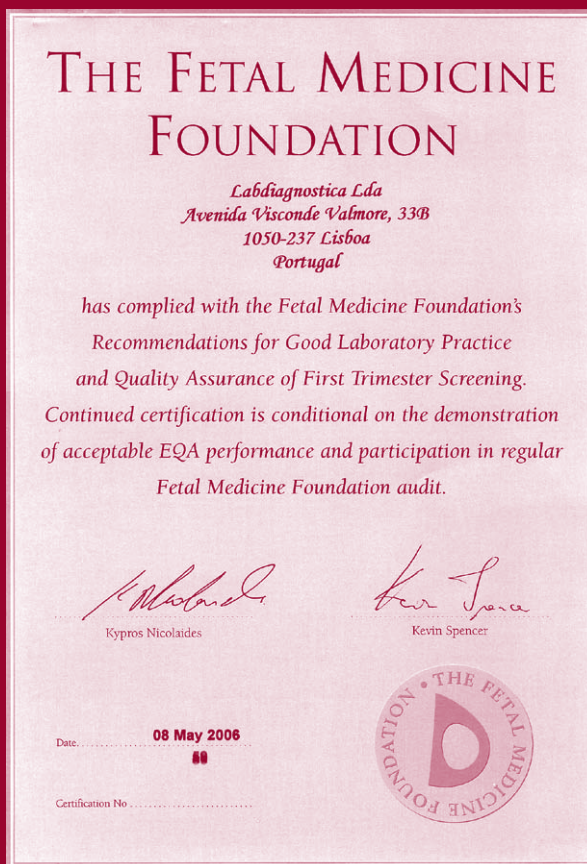
Nº VERDE 800 284 400  
Telefone 21 798 4400  
Fax 21 798 4499  
contact@cm-lab.com  
www.germanodesousa.com

#### HORÁRIOS

Dias úteis das 8 às 20 horas  
Sábados das 9 às 13 horas

#### COMO CHEGAR

Metro - Campo Pequeno (linha amarela)  
Carris - 21, 36, 44, 45, 49, 83, 90, 91, 727, 732, 738



LABDIAGNÓSTICA - PATOLOGISTAS CLÍNICOS ASSOCIADOS, LDA.  
DIRECTOR: DR. GERMANO DE SOUSA  
Nº DE LICENÇA 00040 L/2005  
CONCEPÇÃO DE CONTEÚDOS: DRAª MARIA JOSÉ REGO DE SOUSA  
MÉDICA PATOLOGISTA CLÍNICA

DESIGN: MAHN - ABR 08

# DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Rastreo Combinado do 1º trimestre

 **GERMANO DE SOUSA**  
CENTRO DE MEDICINA LABORATORIAL

O Diagnóstico Pré-Natal – Rastreo Combinado do 1º trimestre é um exame que tem por objectivo avaliar o grau de risco\* para a existência no feto da Trissomia 21 (Síndrome de Down), Trissomia 18 (Síndrome de Edwards) e para a Trissomia 13 (Síndrome de Patau).

Estas Trissomias, assim designadas porque um trio de cromossomas substitui o habitual par cromossómico 21, 18 ou 13, são caracterizadas por graus, mais ou menos acentuados, de atraso mental e por malformações várias, que podem afectar diferentes sistemas e órgãos, desde o Sistema Nervoso Central até ao rim e coração, podendo estar em causa a própria sobrevivência.

A prevalência de cada uma varia:

- A Trissomia 21 afecta 1 em cada 700 nascimentos
- A Trissomia 18 afecta 1 em cada 8000 nascimentos
- A Trissomia 13 afecta 1 em cada 20000 nascimentos

## PORQUÊ O RASTREIO COMBINADO PARA O DESPISTE DO SÍNDROME DE DOWN ?

- A idade materna permite uma detecção de cerca de **30%** dos casos.
- A idade materna e o exame ecográfico permitem uma detecção de cerca de **75%** dos casos.
- A idade materna, o exame ecográfico e o exame bioquímico (Rastreo Combinado do 1º trimestre), permite uma detecção de cerca de **90 a 97%** dos casos.

O risco da Trissomia 21 (S. de Down), tal como da Trissomia 18 e 13, aumenta com a idade materna, sobretudo a partir dos 35 anos, sendo, no entanto frequente encontrar mulheres jovens com filhos portadores de S. Down.

IDADE MATERNA	RISCO DE SÍNDROME DE DOWN	
	ÀS 12 SEMANAS	NO NASCIMENTO
20	1:1070	1:1530
25	1:950	1:1350
30	1:630	1:900
32	1:460	1:660
34	1:310	1:450
35	1:250	1:360
36	1:200	1:280
38	1:120	1:170
40	1:70	1:100
42	1:40	1:55
44	1:20	1:30

## DIAGNÓSTICO DEFINITIVO

O diagnóstico definitivo das malformações referidas só pode ser feito através de exames invasivos, como a **biópsia das vilosidades coriônicas** ou a **amniocentese**, que permitem a recolha de células onde se estuda o **cariótipo do bebé**.

São métodos invasivos, que obrigam à introdução de uma agulha dentro do útero, e que como tal acarretam, só por si, riscos de aborto (0,5 a 1,0%). Só deverão ser efectuados em gravidezes consideradas de risco para defeitos cromossómicos.

**O Diagnóstico Pré-Natal - Rastreo Combinado do 1º trimestre é um rastreo precoce e é um elemento importante a ter em conta na decisão de fazer uma aminiocentese.**

## AVALIAÇÃO DO RISCO DE TRISSOMIA

O risco individual de uma gravidez pode ser avaliado, conforme recomendado pela FMF, com elevado grau de certeza, utilizando o **Diagnóstico Pré-Natal - Rastreo Combinado do 1º trimestre**, permitindo aos pais tomar uma decisão informada a favor ou não do exame invasivo.

O **Diagnóstico Pré-Natal - Rastreo Combinado do 1º trimestre** com o respectivo cálculo de risco, deve ser efectuado entre a **11ª e a 13ª semana + 6 dias de gestação**, depois da data da última menstruação. O rastreo combina a informação contida no exame ecográfico com o doseamento de bioquímico de duas substâncias presentes no sangue materno:

### EXAME ECOGRÁFICO

Permite determinar com exactidão, a idade gestacional (CCC/CRL) e permite medir com exactidão o espaço subcutâneo localizado sobre a nuca do feto (TN/NT), e avaliar a presença do Osso Nasal (ON/NB).

- Comprimento Crânio-Caudal (CCC) ou Crown-Rump Length (CRL)
- Translucência da Nuca (TN) ou Nuchal Translucence (NT)
- Osso Nasal (ON) ou Nasal Bone (NB)

### EXAME BIOQUÍMICO

Permite o doseamento de duas substâncias, o PAPP-A e a  $\beta$ -HCG livre, ambas com grande sensibilidade e especificidade para o despiste das anomalias referidas.

- Proteína Plasmática A Associada à Gravidez (PAPP-A)
- Subunidade  $\beta$  livre da Hormona Gonadotrófica Coriônica ( $\beta$ -HCG livre)

\*Um teste de Diagnóstico Pré-Natal - Rastreo Combinado do 1º trimestre tem por objectivo avaliar o grau de risco, não constituindo por si só um teste diagnóstico. Um teste indicando risco reduzido não exclui por completo a possibilidade de o bebé ter Síndrome de Down, Trissomia 18, Trissomia 13 ou outra anomalia dos cromossomas, nem elimina totalmente a possibilidade de defeitos congénitos, atraso mental ou outras doenças não detectáveis por rastreo pré-natal. No entanto, na maioria dos casos, se o risco não estiver aumentado, não é provável que o bebé tenha Síndrome de Down, Trissomia 18 ou Trissomia 13.