

► DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL - RASTREIO COMBINADO DO 1º TRIMESTRE

# Como detectar se o feto está em risco de uma malformação

O Centro de Medicina Laboratorial (Laboratório de Diagnóstico, Lda.), dirigido pelo Dr. Germano de Sousa, está certificado pela Fetal Medicine Foundation (FMF) para o Diagnóstico Pré-Natal - Rastreo Combinado do 1º trimestre. Como laboratório de referência da FMF, o Jornal do Centro de Saúde falou com a Dra. Maria José Rego de Sousa, médica patologista clínica, sobre o Diagnóstico Pré-Natal do 1º trimestre que efectuam. Sendo um rastreo precoce, é uma alternativa a ter em conta na decisão de fazer uma amniocentese.

Entrevista de Ana Sofia Tomás

## Em que consiste o Diagnóstico Pré-Natal - Rastreo Combinado do 1º trimestre?

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), Trisso-

mia 18 (Síndrome de Edwards) e para a Trissomia 13 (Síndrome de Patau).

Deve ser efectuado entre a 11ª e a 13ª semana mais 6 dias de gestação, depois da data da última menstruação e consiste na análise de uma colheita do sangue da mãe a partir do qual se desejam determinados marcadores bioquímicos, de forma a poder afirmar, mediante a aplicação de curvas estatísticas e marcadores ecográficos, com um grau de certeza muito grande de que não estamos perante a presença de uma Trissomia 21, 18 ou 13. 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



Dra. Maria José Rego de Sousa

Central até ao rim e coração, podendo estar em causa a própria sobrevivência.

## Qual a prevalência de cada Trissomia e qual o seu grau de risco?

São variáveis. A Trissomia 21 afecta 1 em cada 700 nascimentos; a Trissomia 18 afecta 1 em cada 8000 nascimentos e a Trissomia 13 afecta 1 em cada 20 000 nascimentos.

Um teste de Diagnóstico Pré-Natal - Rastreo Combi-

nado do 1º trimestre 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.

## Nesse caso, qual a taxa de sucesso do Diagnóstico Pré-Natal - Rastreo Combinado do 1º trimestre?

Efectuando a análise no primeiro trimestre não existem muitos falsos positivos. Nós conseguimos assegurar com uma taxa de segurança entre 95-97% que o bebé não tem Trissomia. Conseguimos de-

tector cerca a 90 a 97% dos casos com 5% de falsos positivos pelo que temos uma taxa de detecção muito alta. O rastreo não substitui totalmente a amniocentese. No caso do risco ser baixo, defendemos que deverá substituir. No caso do risco ser alto, temos cerca de 5% de falsos positivos que deverão ser averiguados com uma amniocentese.

## Qual a principal vantagem deste diagnóstico face ao que se realizava anteriormente?

O que se preconizava até há bem pouco tempo era que todas as mulheres acima dos 35 anos deveriam ser sujeitas à amniocentese, uma vez que a partir desta idade a taxa de nascimentos de crianças com Trissomias (alterações cromossómicas) tem uma maior incidência.

Acontece que a amniocentese, apesar de ser um exame muito exacto, porque diz exactamente quais os cromossomas daquele bebé, tem algumas contrapartidas. Uma delas é tratar-se de um exame invasivo, que obriga à introdução de uma agulha dentro do útero, e que como tal acarreta, só por si, riscos

de aborto (0,5 a 1,0%).

Outra contrapartida é que amniocentese só pode ser feita a partir da 16ª semana o que implica que a mulher só tenha resultados duas ou três semanas depois e, estando com cerca 20 ou 23 semanas de gravidez, acaba por se deparar tardiamente com a dúvida de continuar ou não com a gravidez, em caso de diagnóstico de Síndrome de Down.

Assim, preconizamos que estes diagnósticos definitivos só deverão ser efectuados em gravidezes consideradas de risco para defeitos cromossómicos.



## ► Vantagens do rastreo combinado

- Rastreo com maior taxa de detecção (acima dos 90%);
- Reduz os falsos positivos dos 5 para 2,5%, com os novos marcadores ecográficos;
- É feito no 1.º trimestre de gravidez e não no 2.º. Assim, os casais tomam conhecimento do seu caso mais cedo;
- Se houver algum problema, e se o casal optar pela interrupção da gravidez, esta será menos traumática, uma vez que é feita com menos tempo de gravidez.