



Um em cada 700 fetos
é afectado pela trissomia 21

Rastreio combinado: maior taxa de detecção no 1.º trimestre de gravidez

Saber o mais precocemente possível se o feto está em risco de uma malformação ou de sofrer um atraso mental, como na trissomia 21, é, sem dúvida, um desejo da maioria dos pais. Hoje em dia, o rastreio combinado permite avaliar este risco, em 90 a 97% dos casos, nos primeiros três meses de gravidez.

Em Portugal, é ainda pouco conhecido, mas o rastreio combinado é, actualmente, a forma mais fiável de detectar, no 1.º trimestre de gravidez, eventuais anomalias cromossómicas que podem afectar o feto, entre as quais merece lugar de destaque a trissomia 21 (ou síndrome de Down), por ser a mais frequente e por não ser evidente na ecografia.

Importa, então, explicar em que consiste o rastreio combinado. Trata-se, como o próprio nome indica, de

uma combinação de diferentes formas de avaliar o risco de anomalias cromossómicas. Assim, integra a vertente clínica, em que a grávida é acompanhada e aconselhada pelo seu obstetra; o exame ecográfico e as análises bioquímicas do sangue materno.

Para que se processe o resultado final do rastreio combinado é necessário um *software* (programa de computador) próprio que é facultado por uma entidade reguladora, como a *Fetal Medicine Foundation* (Londres).

Mas, para que uma unidade ecográfica ou um laboratório de análises tenha a permissão para usar este *software* tem, antes, de passar por um processo de certificação e responder a determinados requisitos.

«Somos obrigados a ter um equipamento específico, temos de evidenciar que trabalhamos com qualidade, participando numa avaliação externa de qualidade, por exemplo. A continuidade da certificação está condicionada à demonstração dos resultados obtidos

num *External Quality Assessment* (EQA) e numa participação regular (anual) nas auditorias feitas pela *Fetal Medicine Foundation* (FMF)», explica a Dr.ª Maria José de Sousa, patologista clínica no Centro de Medicina Laboratorial Dr. Germano de Sousa, um laboratório, sediado em Lisboa, que está certificado para fazer o rastreio combinado.

No programa que é facultado pela FMF e que permite calcular o risco de anomalias cromossómicas são introduzidos dados como a idade da mãe, o



O Centro de Medicina Laboratorial Dr. Germano de Sousa (Labdiagnóstica Lda) está certificado pela *Fetal Medicine Foundation* para o rastreio combinado

tempo de gestação, os dados da ecografia e os resultados das análises ao sangue materno, essencialmente. Com base nestes dados, o programa calcula o risco e, regra geral, é o obstetra que acompanha a grávida que lhe comunica o resultado final e dá os conselhos mais indicados para a sua situação.

Maior taxa de detecção e menos falsos positivos

«O que ainda se faz mais frequentemente perante uma grávida com idade superior a 35 anos, para se excluírem anomalias cromossómicas, mais especificamente a trissomia 21, é propor logo a amniocentese (análise das células fetais retiradas por aspiração de líquido amniótico que envolve o embrião). Mas acontece que a maioria das anomalias cromossómicas verifica-se em mulheres com idade inferior a 35 anos», diz o Dr.

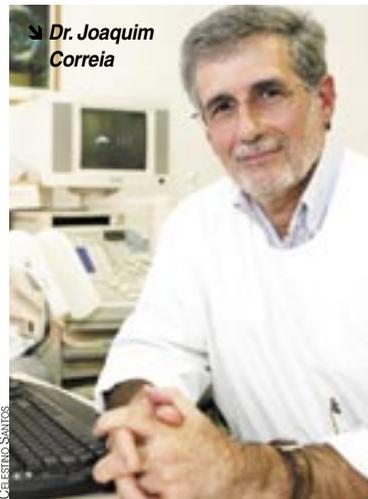


Dr.ª Maria José Sousa

Joaquim Correia, obstetra especializado em ecografia da Maternidade Dr. Alfredo da Costa, em Lisboa.

Para grávidas com menos de 35 anos, a amniocentese não é muito in-

dicada, embora seja o único método de diagnóstico das anomalias cromossómicas disponível em Portugal. Por um lado, porque, se se generalizasse, não haveria resposta da parte dos laboratórios de genética e, por outro lado, porque está associada a um risco de aborto de 1%.



Dr. Joaquim Correia

«A amniocentese implica fazer um orifício no saco gestacional e disso pode resultar uma ruptura das membranas. Às 16 semanas, é inviável a gravidez manter-se sem líquido e por isso é que há um risco de aborto de 1%. Quanto mais tarde fizermos a amniocentese menor é o risco de perder a gravidez e, habitualmente, programamo-la só para depois das 16 semanas», explica o Dr. Luís Ferreira Vicente, ginecologista/obstetra da Maternidade Dr. Alfredo da Costa, que continua:

«Os resultados da amniocentese demoram mais ou menos duas semanas, portanto, uma grávida pode estar até às 18 semanas sem saber o estado do seu bebé. É por isso muito importante o rastreio combinado, porque dá a maior taxa de detecção possível até às 14 semanas e dá menos falsos positivos, que só poderão ser confirmados pela amniocentese ou biopsia das vilosidades coriônicas.»

Rastreio indicado para todas as grávidas

«Os dados científicos actuais estabelecem, de forma inequívoca, a grande vantagem de, na gravidez, haver a prática do rastreio combinado, efectuado de forma independente da idade materna, entre as 11 e as 13 semanas, e não a antiga prática de realizar amniocentese quando a idade da grávida é igual ou superior a 35 anos. Este é um dado actual que deveria ser um padrão estabelecido na vigilância da gravidez»,

defende Joaquim Correia, um especialista que está certificado para fazer as ecografias.

Nas diferentes vertentes do rastreio combinado, Luís Ferreira Vicente faculta os dados clínicos das grávidas. «Na parte clínica, cabe-nos o aconselhamento e indicar se a mulher tem mais indicação para optar pelo rastreio combinado ou pela amniocentese e decidirmos qual a data ideal para iniciar o rastreio, entre as 11 e as 13 semanas e seis dias. Normalmente, aconselho o rastreio combinado, quando este está indicado. Cabe-nos a nós, que estamos a vigiar uma gravidez, explicar que o rastreio combinado existe e quais são as suas vantagens na detecção de trissomias e de outras patologias», explica o médico.

Hoje em dia, as gravidezes são cada vez mais tardias e quanto mais avançada for a idade da mãe maior é a probabilidade de surgirem trissomias. Mesmo assim, assegura Luís Ferreira Vicente, «a prevalência da gravidez depois dos 35 é muito menor do que entre os 20 e os 35 anos. Assim sendo, mais depressa surge um caso de trissomia numa mulher com menos de 35 anos do que numa com mais. Por isso, o rastreio combinado é indicado para todas as grávidas».

Neste momento, em Portugal, o rastreio combinado não é totalmente participado e são ainda escassas as unidades e laboratórios certificados para os realizar.

«Uma mulher grávida, tenha a idade que tiver, deve fazer o rastreio combinado, porque as trissomias podem surgir em qualquer faixa etária. Por isso, este rastreio deverá ser generalizado, já que é uma metodologia não



Dr. Luís Vicente

Prevalência das trissomias

- A trissomia 21 afecta um em cada 700 nascimentos;
- A trissomia 18 afecta um em cada 8000 nascimentos;
- A trissomia 13 afecta um em cada 20.000 nascimentos.

invasiva, que não comporta riscos e mais barata», sustenta a Maria José de Sousa.

Segundo revela Joaquim Correia, «há países que já estão a avançar para programas nacionais de rastreio combinado, ou seja, encaram-no como um serviço à população e organizam uma rede que permita prestar este tipo de avaliação. Este programa nacional de rastreio seria uma proposta interessante para as autoridades da saúde portuguesas, tendo em conta a rede pública e os privados».

Madalena Barbosa

Como detectar a trissomia 21?

- A idade materna permite fazer a detecção de cerca de 30% dos casos;
- A idade materna e o exame ecográfico realizado entre as 11 e as 13 semanas de gestação permitem uma detecção de cerca de 75% dos casos;
- A idade materna, o exame ecográfico e o exame bioquímico (rastreio combinado do 1.º trimestre) permitem detectar cerca de 90 a 97% dos casos.

Principais vantagens do rastreio combinado

- Rastreia 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.