

Guideline em Medicina Fetal

Prevenção dos defeitos congênitos

1. Afastar da exposição a fatores teratogênicos: medicações ou drogas ilícitas, exposição a irradiação, checar imunização materna principalmente no que concerne à vacina de Rubéola e Hepatite B;
2. Controle de doenças maternas, as quais quando não controladas podem induzir a malformações fetais, como é o caso do Diabetes Melitus e das tireoidopatias (bócio congênito);
3. Prescrição de ácido fólico e polivitamínicos para redução da incidência de defeitos congênitos como os defeitos do tubo neural, do trato gastrointestinal e cardíacos. Aproximadamente 70% dos defeitos abertos do tubo neural podem ser prevenidos com a suplementação de ácido fólico periconcepcional. As dosagens recomendadas são de 0,4 a 0,8mg de ácido fólico ao dia 3 meses antes até o terceiro mês de gestação e para aquelas que já tem um filho acometido a dosagem adequada é de 4mg ao dia;
4. Para as gestantes suscetíveis à toxoplasmose (IgG e IgM negativos) fazer as recomendações higieno-dietéticas (não comer carnes e ovos crus ou mal cozidos, evitar contato com gatos ou suas fezes, não manusear a terra sem uso de luvas);
5. Para as gestantes Rh negativas não sensibilizadas prescrever Imunoglobulina anti-D na 28ª semana de gestação, ou após eventos hemorrágicos ou procedimentos invasivos e repetir no pós-parto nos casos de RN Rh positivo.

Todo casal de risco (consangüinidade, doenças gênicas na família, portadores de alterações cromossômicas etc.) deveria ser encaminhado para aconselhamento genético.

Rastreamento de anomalias cromossômicas

É oferecido a todas as gestantes para avaliação dos riscos de anomalias cromossômicas, enfatizando que os métodos de rastreamento não excluem a possibilidade do feto ser acometido por essas anomalias.

1. ultra-sonografia morfológica de primeiro trimestre para cálculo de risco fetal

Realizada entre 11 – 13^{6/7} semanas de gestação, preferencialmente no período da 12^a semana, quando já é possível uma melhor avaliação da morfologia fetal.

Tem por objetivo avaliar a medida da translucência nucal (TN) e outros marcadores de anomalias cromossômicas como o osso nasal (ON) e a dopplervelocimetria do ducto venoso (DV). Outros benefícios deste exame são:

- a. datar a gestação;
- b. avaliar a morfologia fetal;
- c. determinar a corionicidade nas gestações múltiplas.

Para o rastreamento de anomalias cromossômicas existe um programa de cálculo de riscos que leva em consideração a idade materna, a idade gestacional (comprimento crânio-nádegas fetal), e o parâmetro ultra-sonográfico avaliado (TN,ON,DV). A TN associada à idade materna apresenta sensibilidade de aproximadamente 80% no rastreamento de anomalias cromossômicas, e é um método já validado e utilizado mundialmente.

2. Rastreamento ultra-sonográfico + rastreamento bioquímico de primeiro trimestre

A dosagem de duas proteínas no sangue materno, entre 10 – 13 semanas de gestação, a *proteína plasmática-A associada à gestação* (PAPP-A) e a *fração β-livre da gonodotrofina coriônica humana* (β-hCG) aumentam a taxa de detecção do rastreamento pela TN em 10%. Desta forma, a combinação da *TN + Rastreamento bioquímico* atinge sensibilidade de cerca de 90%. Aqui, também para o cálculo de risco, existe um programa de cálculo de riscos que leva em consideração a *idade materna + TN + rastreamento bioquímico*.

3. Rastreamento ultra-sonográfico no segundo trimestre

No segundo trimestre a ultra-sonografia morfológica pode ser realizada no período entre 18 – 24 semanas de gestação, e tem por objetivo a avaliação detalhada da morfologia fetal e

investigação de marcadores de anomalias cromossômicas. Nas gestações onde não foi realizado o rastreamento de primeiro trimestre e naquelas com idade materna acima de 35 anos e que após o rastreamento de primeiro trimestre optaram por não realizar procedimento invasivo diagnóstico, para anomalias cromossômicas, sugere-se realizar o exame com 18 – 20 semanas, nas demais a fase mais adequada seria entre 20-24 semanas.

O exame de Ecocardiografia fetal especializado é indicado para todos os casos com diagnóstico de malformação fetal ao exame morfológico ou para o grupo de risco para cardiopatia congênita (genitores portadores de cardiopatia congênita, filho anterior com cardiopatia congênita, diabetes pré-gestacional, uso de drogas teratogênicas, medida da translucência nucal aumentada no primeiro trimestre).

No exame morfológico entre 20 – 24 semanas também recomenda-se avaliar o comprimento do colo uterino, para rastreamento de parto pré-termo, e a dopplervelocimetria das artérias uterinas para o rastreamento de doença hipertensiva específica da gestação e restrição de crescimento fetal.

Procedimentos invasivos diagnósticos

Os procedimentos invasivos diagnósticos fornecem a certeza sobre a presença ou ausência das anomalias cromossômicas entretanto apresentam risco de abortamento.

Estes procedimentos são oferecidos para todas as gestantes de risco aumentado para anomalias cromossômicas (idade materna \geq 35 anos, ultra-sonografia fetal demonstrando anomalias ou marcadores de anomalias cromossômicas, genitores portadores de alteração cromossômica, história anterior de anomalia cromossômica) ou ansiedade do casal.

Estes procedimentos também são realizados para investigação de infecção fetal congênita e doenças gênicas.

Os procedimentos oferecidos são:

1. **Biópsia de vilosidades coriônicas**, realizada no período de 11 – 13^{6/7} semanas, e apresenta risco de abortamento de aproximadamente 1%.
2. **Amniocentese**, realizada após 15 semanas e a depender do laboratório pode-se obter resultado até o terceiro trimestre, apresenta risco de abortamento aproximadamente 1%.
3. **Cordocentese**, realizada após a 20^a semana de gestação, apresenta risco de abortamento de aproximadamente 1 - 2%.

Diagnóstico das Malformações Fetais

O diagnóstico das malformações fetais se inicia no exame morfológico de primeiro trimestre (em torno da 12^a semana), onde já é possível se detectar aproximadamente 38 % das malformações graves. No exame morfológico de segundo trimestre realizado por volta da 20^a semana detecta cerca de 79% das malformações. A detecção das malformações está relacionada a alguns fatores como: experiência do operador; resolução do aparelho de ultrassom; idade gestacional na realização dos exames ultra-sonográficos; dificuldade técnica na avaliação fetal devido ao panículo adiposo materno, volume de líquido amniótico, número de fetos e posição fetal.

Conduta nas Malformações

Investigação diagnóstica: oferecer cariótipo fetal, realização de Ecocardiografia Fetal, e em alguns casos pode-se utilizar de exames complementares (Ressonância nuclear magnética, ultra-sonografia tridimensional, biologia molecular, bioquímica e hematologia). Sempre que necessário deve-se solicitar avaliação com especialista na malformação encontrada.

A conduta depende: da letalidade da malformação; se é isolada ou associada a outras malformações, anomalias cromossômicas ou síndrome gênica; do órgão acometido e da idade gestacional no diagnóstico. A conduta é multidisciplinar envolvendo o Obstetra, o Geneticista, o especialista em Medicina Fetal, o Neonatologista, o Cirurgião ou Especialista da área que cuidará do caso no pós-natal e a Psicóloga.

A maioria das malformações pode ser conduzida até o termo, exceto quando a vitalidade fetal está comprometida ou quando o prognóstico funcional do órgão está piorando muito. Da mesma forma, a maioria das malformações não interfere na via de parto, sendo esta de conduta obstétrica, com raras exceções (linfangioma, teratoma sacro-coccígeo gigante, bócio, onfalocele gigante, plaquetopenia fetal, gêmeos unidos).

O diagnóstico das malformações e doenças congênitas possibilita em alguns casos iniciar o tratamento intra-útero, quando possível, ou agilizar o tratamento no pós natal diminuindo os riscos de seqüelas conseqüentes ao diagnóstico tardio.

A terapêutica medicamentosa pode ser introduzida, por exemplo, em casos de diagnóstico de infecção fetal por toxoplasmose, taquiarritmias fetais, prevenção de virilização

feminina nos casos de história de hiperplasia congênita de supra-renal, tratamento de bócio congênito.

O tratamento da anemia fetal resultante de aloimunização materno-fetal ou infecção fetal (parvovirose) já é bem estabelecido.

No tratamento das malformações a cirurgia a céu aberto tem indicação restrita e ainda é objeto de estudo de apenas alguns centros no mundo, portanto não é aplicada na rotina prática. As cirurgias minimamente invasivas (via fetoscópica ou colocação de drenos) tem indicações mais amplas e são realizadas em serviços de referência.

Bibliografia

1. Nicolaides Kypros H. First trimester screening for chromosomal abnormalities. *Semin Perinatol* 2005; 29: 190- 194.
2. Carvalho MHB, Brizot ML, Lopes LM, Chiba CH, Miyadahira S, Zugaib M. Detection of fetal structural abnormalities at the 11 – 14 week ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 22: 1-4.
3. Bahado-Singh RO, Oz UA, Mendilcioglu I, Mahoney MJ. The mid trimester genetic sonogram. *Semin Perinatol* 2005; 29:209-214.
4. Smidt-Jensen S, Permin M, Philip J, Lundsteen C, Zachary JM, Fowler SE et al. Randomised comparison of amniocentesis and transabdominal and transcervical chorionic villus sampling. *Lancet* 1992; 340:1238-44.
5. Coleman BG, Adzick NS, Crombleholme TM, Johnson MP, Howel L, Horii SC, Langer JE, Nisenbaum HL, DeBari S, Iyooob C. Fetal Therapy – State of the Art. *J Ultrasound Med* 2002; 21:1257 -1288.