



Centro Ecográfico de Entrecampos

Rastreio Combinado do 1º Trimestre

Estima-se que cerca de 3% de todos os Recém-Nascidos podem ser afectados com algum tipo de anomalia grave, física ou mental.

Destas, uma das mais frequentes é o Síndrome de Down, também conhecido por mongolismo. Nestas situações existe um cromossoma 21 a mais, razão pela qual é designado cientificamente de Trisomia 21.

O risco de acontecer uma Trisomia 21, assim como outras anomalias dos cromossomas, numa dada gravidez, aumenta progressivamente com a idade da mãe.

Idade da mãe	Risco de Síndrome de Down	
	Às 12 semanas	À nascença
20	1 em 1070	1 em 1530
25	1 em 950	1 em 1350
30	1 em 630	1 em 900
32	1 em 460	1 em 660
34	1 em 310	1 em 450
35	1 em 250	1 em 360
36	1 em 200	1 em 280
38	1 em 120	1 em 170
40	1 em 70	1 em 100
42	1 em 40	1 em 55
44	1 em 20	1 em 30

O Centro Ecográfico de Entrecampos (CEEC) disponibiliza o Rastreio Ecográfico das 11 – 13 semanas, utilizando o programa de cálculo de risco “Astrai”, certificado pela Fetal Medicine Foundation (FMF).

Na sequência desta actividade o CEEC mantém um processo de auditoria externa anual em colaboração com a FMF, cujas especificações podem ser consultadas no site www.fetalmedicine.com

Diagnóstico de TRISOMIA 21

Para fazer o diagnóstico desta anomalia é preciso efectuar uma amniocentese e analisar as células recolhidas no líquido amniótico.

Esta técnica exige a introdução de uma agulha no útero, o que envolve, só por si, um risco de aborto em cerca de 0.5 a 1% dos casos, mesmo quando os fetos são normais.

É por esta razão que a decisão de fazer uma amniocentese, deve ter em conta a estimativa do risco de mongolismo, por métodos não invasivos.

A forma mais correcta de calcular este risco é combinando a seguinte informação:

- Idade da mãe
- Determinação de certas hormonas da gravidez
- Ecografia, realizada entre as 11 semanas e as 13 semanas mais 6 dias.

Rastreio Ecográfico

A ecografia das 11-13 semanas permite medir a espessura da pele da nuca do feto, chamada translucência da nuca.

Nos casos de mongolismo verificou-se que existe a tendência para uma acumulação excessiva de líquido nesta zona, com o conseqüente aumento da translucência da nuca.

Rastreio Bioquímico

Em gestações com fetos mongolóides, existe a tendência para um aumento da hormona B-hCG e uma redução da hormona PAPP-A.

A colheita de sangue materno para determinação destas hormonas pode ser realizada entre as 10 e as 13 semanas, de acordo com a data da ecografia.

Rastreio Combinado do 1.º Trimestre

- Utilizando só a idade materna: detectam-se cerca de 30% dos casos de mongolismo
- Utilizando a idade materna e a ecografia: detectam-se cerca de 70 a 80% dos casos de mongolismo
- Actualmente, combinando a idade materna, o doseamento hormonal e a ecografia no **rastreio combinado do 1.º trimestre**, detectam-se cerca de 90% dos casos de mongolismo.

Após ter realizado o exame ecográfico, o risco de mongolismo será calculado, com base no teste combinado.

Este valor de risco não irá dizer ao certo se o seu filho tem ou não mongolismo, sendo, no entanto, um elemento importante a ter em conta na decisão de fazer uma amniocentese.

É importante notar que mesmo nas situações de risco elevado o resultado poderá ser normal.

Nos casos de translucência da nuca aumentada, cujo resultado da amniocentese veio normal, sugerimos a realização de um exame detalhado do coração fetal (ecocardiografia).

Recomendamos em todas as situações, a realização complementar do estudo ecográfico da morfologia fetal, entre as 20 e as 22 semanas de gravidez.