

A grande maioria dos bebés é saudável. No entanto, todas as mulheres qualquer que seja a sua idade, têm um pequeno risco de ter um bebé com problemas físicos ou mentais. Uma das situações mais frequentes é o Síndrome de Down, em que o bebé recebe um cromossoma 21 a mais (trissomia 21). Esta situação é mais comum em mães mais velhas, mas pode acontecer qualquer que seja a idade da mãe (ver tabela):

Idade da Mãe (anos)	Risco de ter um bebé com Síndrome de Down	
	Às 12 semanas	Ao nascimento
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

(a tabela apresenta os riscos relacionados com a idade materna de ter um feto com Síndrome de Down. O risco às 12 semanas de gravidez é maior do que no fim da gravidez porque muitos destes bebés morrem in útero)

autores: susana pereira (umf), pedro formosinho (design)  
modelo 379 - 09/2008



**rastreio e diagnóstico  
do  
síndrome de down**

**informação às grávidas**

### Hospital de São Teotónio, EPE

Serviço de Obstetrícia - Unidade de Medicina Fetal  
Av. Rei D. Duarte 3504-509 - Viseu  
Tel: 232 420 500



**www.umfetal.com**

**info@umfetal.com**

**tel: 232 480 267**



## Rastreo e Diagnóstico do Síndrome de Down

A única maneira de ter a certeza se o feto tem ou não Síndrome de Down ou outro problema cromossómico é realizando um teste diagnóstico – amniocentese ou biópsia das vilosidades coriônicas (placenta). A biópsia das vilosidades coriônicas (BVC) pode ser realizada a partir das 11 semanas e implica analisar um pequeno fragmento da placenta; a amniocentese consiste em retirar uma pequena quantidade de líquido amniótico e é, geralmente, feita após as 15 semanas. Ambos os métodos proporcionam a análise de um tecido que possui a mesma configuração genética do bebé e permitem que os mesmos sejam analisados em pormenor. O problema destes testes é que poderão causar abortamento, mesmo que o bebé seja completamente normal. O risco de abortamento é de cerca de 1%.

Assim, a decisão de fazer ou não estes testes deverá ser tomada em função do risco do bebé sofrer de Síndrome de Down.

A forma mais precisa de medir esse risco é através de combinação de três factores:

- Idade da mãe
- Os achados da ecografia das 11-13<sup>+6</sup> semanas (translucência da nuca, etc)
- Os níveis de certas hormonas específicas da gravidez, encontradas no sangue materno

## A translucência da nuca (ecografia das 11-13<sup>+6</sup> semanas)

A translucência da nuca é uma pequena quantidade de líquido da parte de trás do pescoço do feto que é medida na ecografia realizada entre as 11-13<sup>+6</sup> semanas de gravidez. Todos os bebés têm líquido nesta zona mas, aqueles que têm Síndrome de Down tendem a ter mais líquido.

## O que mais pode a ecografia mostrar?

Outras informações que podem ser recolhidas neste exame são:

- Confirmar a idade gestacional e a data provável do parto
- Verificar se o bebé se está a desenvolver normalmente
- Diagnosticar a existência de gémeos
- Excluir malformações graves visíveis nesta fase

## Análises do primeiro trimestre

Uma análise do sangue da mãe poder ser usada para medir os níveis de duas hormonas da gravidez ( $\beta$ -hCG livre e PAPP-A). Nas mães cujo bebé sofre de Síndrome de Down existe a tendência para os níveis de  $\beta$ -hCG livre estarem aumentados e os de PAPP-A diminuídos.

## O teste combinado do primeiro trimestre

- O rastreio baseado apenas na idade da mãe consegue detectar cerca de 30% dos bebés com Síndrome de Down.
- O rastreio baseado apenas na translucência da nuca consegue detectar cerca de 80% dos bebés com Síndrome de Down.
- O rastreio baseado apenas nos níveis das duas hormonas ( $\beta$ -hCG livre e PAPP-A) consegue detectar cerca de 60% dos bebés com Síndrome de Down.
- A combinação destes três exames é mais eficaz, conseguindo-se detectar cerca de 90% dos bebés com Síndrome de Down.

No final deste teste combinado, será calculado o risco do seu bebé ter Síndrome de Down. Não lhe dirá com total certeza se, efectivamente, o seu bebé tem ou não tem Síndrome de Down mas servirá para ajudá-la a tomar a decisão informada sobre se pretende ou não

fazer um teste mais invasivo. O desejo de prosseguir com um teste invasivo é puramente pessoal mas, como orientação geral, oferecemos o teste quando o risco é igual ou superior a 1 em 100. Isto significa, naturalmente, que mesmo quando o risco é elevado, a maioria das mulheres terão um bebé perfeitamente saudável.

## A ecografia das 20 – 22 semanas

A melhor forma de detectar problemas estruturais, tais como espinha bífida, é através da ecografia feita entre as 20-22 semanas. Independentemente do resultado da ecografia das 12 semanas (a da translucência da nuca) recomendamos a realização desta ecografia para poder analisar as estruturas do bebé com maior detalhe.

Se a ecografia das 12 semanas mostrou uma translucência da nuca aumentada, ser-lhe-á sugerida uma ecografia específica ao coração do bebé (ecocardiografia fetal) pois uma anomalia do coração pode ser a responsável por esse aumento.

## Após o nascimento do bebé

O resultado da sua gravidez é importante para nós. Assim poderemos avaliar o serviço que prestamos e melhorá-lo. Se o seu bebé não nasceu na nossa maternidade agradecemos que nos informe como correu o parto e o seu nascimento.

Estamos sempre disponíveis a melhorar o nosso serviço pelo que o seu comentário, opiniões e sugestões são muito bem vindas.

## Mais questões?

Por favor pergunte sempre o que entender junto dos profissionais de saúde e esclareça todas as suas dúvidas em qualquer momento. Estamos aqui para a ajudar!