



EXAME DE CARIÓTIPO NO PRÉ-NATAL

Aproximadamente de 3 a 5% das gestações podem resultar em anomalias congênitas ou doenças genéticas. O cariótipo é um exame que permite identificar, por meio do pareamento dos cromossomos, alterações numéricas e/ou estruturais. As aberrações cromossômicas afetam aproximadamente 0,5% dos recém-nascidos, contribuindo para malformações congênitas, morbidade e mortalidade. As alterações comumente observadas no cariótipo são: a monossomia do cromossomo X (síndrome de Turner), as trissomias dos cromossomos 13, 18 ou 21, ou ainda, anomalias estruturais não balanceadas. Dessa maneira, o diagnóstico pré-natal, por meio do cariótipo, torna-se indispensável, quando exames de *screening* apresentam risco/suspeita para síndromes genéticas.

Pré-natal indicações:

Indicações gerais:

Idade materna avançada (35 anos ou mais), anomalia na ultrassonografia fetal, exames séricos maternos alterados.

Indicações específicas:

Pais com rearranjo cromossômico, mosaicismo ou aneuploidia dos cromossomas sexuais, feto anterior com anomalia cromossômica, história de perdas gestacionais recorrentes, história de infertilidade prévia do casal.

Indicações por risco aumentado

Risco de Síndrome de instabilidade cromossômica, consanguinidade, Resolução de mosaicismo fetal detectado em estudo anterior, exposição materna a agentes teratogênicos, ansiedade materna e/ou paterna excessiva, infecção materna por micro-organismo (toxoplasmose, citomegalovírus, rubéola).

O cariótipo fetal pode ser realizado em vários materiais: vilosidade coriônica, líquido amniótico ou sangue fetal.

Vilosidade coriônica

A biópsia das vilosidades coriônicas é um exame complementar ao diagnóstico pré-natal que consiste na obtenção de tecido trofoblástico fetal, das células da placenta em desenvolvimento (córion), seja por via transcervical ou transabdominal. Essa biópsia pode ser realizada a partir da 10ª até a 14ª semana de gestação. A realização do cariótipo fetal nessa amostra permite identificar alterações cromossômicas precocemente, relacionadas às trissomias, monossomias e alterações nos cromossomos sexuais. Os riscos associados a esse procedimento são:

- Perda fetal: 1:100;
- Infecção intra-amniótica: 1:500;
- Contaminação com o sangue materno: 1:1000.

Líquido amniótico

Classicamente realizada entre a 14ª e a 20ª semana de gestação, ou até mais precocemente (11ª a 14ª semanas), a amniocentese é o exame que permite realizar a punção do líquido amniótico para obtenção de células fetais por introdução de agulha na parede abdominal materna. Esse procedimento é guiado por ultrassonografia. As células de origem fetal são colocadas em cultura para posterior análise do cariótipo. A acurácia desse exame para a detecção de anomalias cromossômicas é superior a 99%. O risco de aborto resultante da amniocentese varia de 0,5 a 1,0%, já o risco de rotura prematura de membranas e corioamniotite (infecção do saco gestacional) é baixo (1/1000).

Sangue fetal

Por meio da cordocentese, obtém-se o sangue fetal diretamente do cordão umbilical. Essa amostra é colocada em cultura (48/72 horas) para posterior análise do cariótipo. Pode ser realizado a partir da 20ª semana de gestação. A cordocentese é um exame invasivo que apresenta riscos, cerca de 1% de risco de aborto, perda de sangue no local de inserção da agulha, diminuição dos batimentos cardíacos do bebê e risco de parto prematuro. É indicado pelo médico quando há suspeita de desordens genéticas (DNA), infecção fetal congênita, doenças hematológicas, distúrbios da hemóstase, doenças metabólicas, pesquisa de deficiências imunológicas, avaliação do crescimento intrauterino restrito, estudo da hidropisia fetal não-imune.

Exames disponíveis

Veja abaixo as opções disponíveis de cariótipos que podem ser realizados durante o pré-natal.

| NOME DO EXAME | CÓDIGO DB | MATERIAL |
|--|---------------|---|
| Cariótipo líquido amniótico | CARBL | Líquido amniótico |
| Cariótipo sangue fetal ou sangue de cordão umbilical | CARBSF | Sangue fetal ou cordão umbilical |
| Cariótipo de vilosidade coriônica | VILCO | Vilosidade coriônica |
| Cariótipo de restos ovulares | CARO | Diversos |

Como Solicitar?

- Enviar cópia do pedido médico e Formulário devidamente preenchido (obrigatório conter a informação de indicação clínica);
- Devido à baixa estabilidade, enviar o material coletado e a documentação ao DB no mesmo dia da coleta;
- Certifique-se sobre a diferença de cadastro dos "cariótipos constitucionais" e "cariótipos para doenças hematológicas", qualquer dúvida entre em contato com a nossa assessoria científica.
- Atente a todas as informações cadastrais dos pacientes (nome, idade, sexo) essas informações são úteis para a análise de consistência dos exames.




Referências

CARLSON, L. M.; VORA, N. L. Prenatal diagnosis: screening and diagnostic tools. *Obstet Gynecol Clin North Am.* 2017, v. 44, n. 2, p. 245-256.

NAVARATNAM, K. et al. Amniocentesis and chronic villus sampling for prenatal diagnosis. *Cochrane Database Syst Rev.* 2017, v. 2017, n. 9.

OGILVY, C. M. Prenatal diagnosis for chromosomal abnormalities: past, present and future. *Pathol Biol.* 2003, v. 51, n. 3, p. 156-160.

Saiba mais

-  dbmolecular.com.br
-  assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br
-  0800 643 0376