

## ESTUDO DE PREVALÊNCIA DE MALFORMAÇÕES FETAIS A PARTIR DA ANÁLISE DE AMNIOCENTESE, CORDOCENTESE E BIÓPSIA DO VILO CORIÔNICO

*Study of Prevalence of False Malformations from the Analysis of Amniocentese, Cordocentese and Bioics of the Caronic Ville*

Thais Lima Dourado<sup>1</sup>; Thais Ricardo Cordeiro<sup>1</sup>; Raquel Rocha Machado Rosa<sup>2</sup>

1. Faculdade Morgana Potrich – FAMP, Acadêmicas no Curso de Medicina - Mineiros/ GO, Brasil. E-mail: [amanda\\_glb@hotmail.com](mailto:amanda_glb@hotmail.com)
2. Médica e Docente no curso de Medicina da Faculdade Morgana Potrich – FAMP, Mineiros/ GO, Brasil.

**Palavras-chave:**  
Feto. Malformação fetal. Anomalia Congênita.

**RESUMO** - A medicina sofre avanços frequentes e de forma similar a área da obstetrícia trouxe técnicas ultrassonográficas nas últimas décadas, que orientam procedimentos invasivos como amniocentese, cordocentese e biópsia do viló corial (BVC). Estas permitem colher as amostras necessárias para analisar, visualizar, medir, monitorar, tornando capaz o auxílio para diversas terapias fetais existentes. Neste contexto este trabalho de pesquisa tem como principal objetivo trazer reflexões sobre malformações fetais por meio dos serviços de diagnóstico por imagem, como: amniocentese, cordocentese e biópsia do viló corial. Com intuito de atender o objetivo proposto foi realizado busca nas bases de dados citadas de artigos publicados entre o período de janeiro de 2000 a março de 2019. O resultado da pesquisa acarretou em 16 artigos, os quais foram lidos na íntegra e apresentado os achados na discussão da pesquisa de modo a atingir o objetivo deste artigo. Observou-se que embora seja frequente o número de casos de malformação fetal, a literatura se apresenta escassa no que concerne a prevalência de malformações fetais, o que evidencia a necessidade de estudos aprofundados sobre esse tema.

**Keywords:** Fetus. Fetal malformation. Congenital anomaly.

**ABSTRACT** - Medicine has undergone frequent advances and similarly the area of obstetrics has brought ultrasound techniques in the last decades, which guide invasive procedures like amniocentesis, cordocentesis and chorionic villus biopsy (BVC). These allow to collect the necessary samples to analyze, visualize, measure, monitor, and make able the aid for several existing fetal therapies. In this context, this research work has as main objective to bring reflections about fetal malformations through the services of diagnostic imaging, such as: amniocentesis, cordocentesis and biopsy of the chorionic villus. In order to meet the proposed objective, a search was carried out in the cited databases of articles published between January 2000 and March 2019. The results of the research resulted in 16 articles, which were read in full and presented the findings in the discussion of the research in order to achieve the objective of this article. It was observed that although the number of cases of fetal malformation is frequent, the literature is scarce regarding the prevalence of fetal malformations, which evidences the need for in-depth studies on this topic.

## **INTRODUÇÃO**

Malformação fetais são defeitos apresentados na formação de um determinado órgão, ou de uma região do corpo durante o período de gestação e já presente na ocasião do nascimento. De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS) a prevalência de doenças genéticas e malformações fetais é de aproximadamente 2 a 3 % entre todos os nascidos vivos, chegando a ser a responsável de pelo menos 90% dos abortamentos espontâneos do primeiro trimestre. Pode variar de acordo com a etnia, sociedade, economia e características da população em questão. Nos países da América Latina, as anormalidades congênitas compõem a terceira ou quarta, causa de mortalidade fetal.<sup>1</sup>

No Brasil, a mortalidade de bebês ainda é elevada quando comparada a indicadores internacionais ainda que, a partir da década de 1990, tenha ocorrido uma elevação na sobrevida dos neonatos.<sup>2</sup> Entre aqueles menores de 12 meses, as altas taxas de mortalidade estão, em grande parte, associadas a malformações, no entanto, em virtude dos avanços da medicina perinatal, houve uma melhora significativa na sobrevida dos bebês com esta condição.<sup>3</sup> Este estudo se justifica pelo fato de que o conhecimento das malformações fetais mais prevalentes se faz necessário para antecipar os prognósticos dessas gestações e orientar a equipe e a família com relação a conduta que poderá ser tomada. Além disso, é importante discutir sobre este assunto, pois traz reflexões sobre a importância do pré-natal, a assim como dos exames realizados no período gestacional, os quais geram resultados para auxiliar os médicos e principalmente os pais, a fim de tomarem as melhores decisões quanto ao acompanhamento da gestação.

Este trabalho tem como objetivo geral trazer reflexões sobre malformações fetais genéticas por meio dos serviços de diagnóstico por imagem, como: amniocentese, cordocentese e biópsia do viló corial. Visando atender o objetivo proposto tem-se os seguintes objetivos específicos: Compreender o que é malformação fetal; investigar as principais indicações de procedimentos invasivos no pré-natal (amniocentese, cordocentese e biópsia do viló corial) e; buscar informações sobre a prevalência de malformações fetais.

Espera-se trazer conhecimento sobre o tema considerado e despertar o interesse, sobretudo no meio acadêmico para pesquisas aprofundadas sobre o tema, pois é um fenômeno que envolve diferentes questões e tabus tornando difícil seu entendimento. Portanto, considerando a complexidade e a gravidade desse assunto, a pesquisa visou oferecer material para estudos futuros, assim como colaborar para esclarecer aos profissionais da Medicina e áreas correlatas sobre a importância da atuação de diagnosticar de maneira precoce as malformações, além de ser um fenômeno que precisa ser explorado, esclarecido e divulgado junto à sociedade.

## **MATERIAL E MÉTODOS**

A metodologia utilizada nesta pesquisa tem o intuito de apresentar os procedimentos necessários para que os objetivos, cujo trabalho almeja, sejam alcançados. Trata-se de uma pesquisa bibliográfica, com base em materiais já publicados em forma de revistas, livros, imprensa escrita e publicações avulsas. Foram utilizadas informações de natureza qualitativa na construção do estudo, com base técnica de coleta de dados por meio de uma investigação bibliográfica que consiste no embasamento teórico de materiais que já se tornaram público. Realizou-se uma pesquisa eletrônica nas seguintes bases de dados: Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Scientific Electronic Library Online (SCIELO) e Base de dados de Enfermagem (BDENF), usando as seguintes palavras chaves: Amniocentese. Malformação fetal. Feto. Biópsia do Viló Coriônico. BVC. Anomalia Congênita.

Foi realizado uma busca por artigos publicados entre o período de janeiro de 2000 a março de 2019, O qual usou os seguintes critérios de inclusão: artigos completos disponíveis nas bases de dados em questão, somente no idioma português. Após identificar os artigos pré-selecionados, foi realizado uma breve análise no entorno dos títulos e resumos buscando selecionar aqueles que contemplassem e atendessem o objetivo proposto, deste modo, as pesquisas que atenderam os critérios para inclusão foram lidas e analisadas na íntegra.

Como critério de exclusão foram considerados artigos com mais de dezenove anos de publicação, artigos cujo desenvolvimento não atendessem os objetivos desta pesquisa, artigos com duplicidades de publicação, artigos que não apresentassem dados de publicação, como ano, volume, etc. e artigos publicados em língua estrangeira. Após seleção dos artigos foi realizado uma leitura detalhada e, os artigos selecionados foram introduzidos nos resultados buscando atingir os objetivos considerados e responder à questão proposta.

## **DEFINIÇÃO DAS INFORMAÇÕES A SEREM EXTRAÍDAS DOS ARTIGOS SELECIONADOS**

Na busca inicial, foi encontrado 327 publicações, sobre o assunto, onde foram excluídos 158 por não contemplarem os critérios de adesão. Pela leitura dos títulos, resumos e data de publicação, foi possível excluir os artigos com duplicidade nas bases de dados pesquisadas, além de estudos que não contemplaram os objetivos e critérios de inclusão.

Foram selecionados 158 estudos para leitura dos quais, somente 42 estavam disponíveis por completo. Dentre estes artigos foram identificados 16 estudos que responderam as expectativas da pesquisadora e, assim, construindo a amostragem desta revisão. Para beneficiar a validação dos artigos selecionados para análise minuciosa na quarta etapa da pesquisa, os estudos foram selecionados mediante a escolha independente tendo em vista as normas para inclusão e exclusão e balizados pela questão norteadora. Neste contexto, o processo

de validação da amostragem permitiu incluir pesquisas que apresentassem consistência, assim contribuindo para alcançar o objetivo proposto. Os artigos foram analisados e interpretados de modo organizado e sintetizado através da construção de um quadro contendo os seguintes dados: autor, ano, título, revista, resumo e endereço eletrônico.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

A revisão é composta por 16 artigos publicados entre os anos de 2000 a 2019, cuja análise das pesquisas apresentadas, possibilitaram o advento de quatro áreas temáticas, sendo: autor, ano, título e revista, conforme apresentadas no quadro 1.

**Quadro 1** – Apresentação dos estudos selecionados.

<b>Autores do Artigo</b>	<b>Ano</b>	<b>Título</b>	<b>Revista</b>	<b>Link do Artigo</b>
Taveira, Marco R et al.	2001	Avaliação da velocidade média na aorta torácica descendentes em fetos com anemia	Brasil. de Ginec Obst.	<a href="http://www.scielo.br/pdf/%0D/rbgo/v23n10/8490.pdf">http://www.scielo.br/pdf/%0D/rbgo/v23n10/8490.pdf</a>
Pinto Júnior, Walter	2002	Diagnóstico pré-natal	Ciênc. & Saúde Coletiva	<a href="http://www.scielo.br/pdf/csc/v7n1/a13v07n1.pdf">http://www.scielo.br/pdf/csc/v7n1/a13v07n1.pdf</a>
Camapana, Sabrina G. Chávez, Juliana H. Haas, Patrícia	2003	Diagnóstico laboratorial do líquido amniótico	Jornal Bras Pedag. Medicina Labor.	<a href="http://www.scielo.br/pdf/%0D/jbpm/v39n3/16998.pdf">http://www.scielo.br/pdf/%0D/jbpm/v39n3/16998.pdf</a>
Lopes Antônio C V et al.	2007	Complicações materno-fetais da biópsia de vilos coriais: experiência de um centro especializado do Nordeste do Brasil	Bras. Ginecol. Obstet.	<a href="http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v29n7/a06v29n7.pdf">http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v29n7/a06v29n7.pdf</a>
Nicolaides, Kipros H et al.	2007	Rastreamento para anomalias cromossômicas no primeiro trimestre da gestação	Bras. Ginecol. Obstet	<a href="http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v29n12/a08v2912.pdf">http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v29n12/a08v2912.pdf</a>
Sbragia, Lourenço	2010	Tratamento das malformações fetais intra-útero	Bras. Ginecol. Obstet.	<a href="http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v32n1/v32n1a08.pdf">http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v32n1/v32n1a08.pdf</a>
Batista, Mariana P et al.	2012	Importância do estudo genético pré-natal	Feminina	<a href="http://files.bvs.br/upload/S/0100-7254/2012/v40n1/a3080.pdf">http://files.bvs.br/upload/S/0100-7254/2012/v40n1/a3080.pdf</a>
Kohatsu Mario et al.	2012	Análise dos resultados maternos e fetais dos procedimentos invasivos genéticos fetais: um estudo exploratório em Hospital Universitário	Assoc. Med. Bras.	<a href="http://www.scielo.br/pdf/ramb/v58n6/v58n6a16.pdf">http://www.scielo.br/pdf/ramb/v58n6/v58n6a16.pdf</a>
Viellas, Elaine F et al.	2014	Assistência pré-natal no Brasil	Caderno Saúde Pública	<a href="http://www.scielo.br/pdf/csp/v30s1/0102-311X-csp-30-s1-0085.pdf">http://www.scielo.br/pdf/csp/v30s1/0102-311X-csp-30-s1-0085.pdf</a>
Rodrigues, Livia S et al.	2014	Características das crianças nascidas com malformações congênitas no município de São Luis, Maranhão 2002-2011	Epidemiol. Serv. Saúde	<a href="http://scielo.iec.gov.br/pdf/ess/v23n2/v23n2a11.pdf">http://scielo.iec.gov.br/pdf/ess/v23n2/v23n2a11.pdf</a>
Emer, Caroline S C et al.	2015	Prevalência das malformações congênitas identificadas em fetos com trissomia dos cromossomos 13, 18 e 21	Bras Ginecol. Obstet.	<a href="http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v37n7/0100-7203-rbgo-37-07-00333.pdf">http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v37n7/0100-7203-rbgo-37-07-00333.pdf</a>
Verde, Antônio G V et al.	2015	Avaliação da artéria subclávia direita na ecografia do primeiro trimestre	Bras. Ginecol. Obstet.	<a href="http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v37n6/0100-7203-rbgo-37-06-00252.pdf">http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v37n6/0100-7203-rbgo-37-06-00252.pdf</a>
MENDES Carolina Q S et al.	2015	Prevalência de nascidos vivos com anomalias congênitas no município de São Paulo	Social Bras. de Enferm, Ped	<a href="https://sobep.org.br/revista/images/stories/pdf-revista/voll5-n1/vol_15_n_2-artigo-de-pesquisa-1.pdf">https://sobep.org.br/revista/images/stories/pdf-revista/voll5-n1/vol_15_n_2-artigo-de-pesquisa-1.pdf</a>
Reis, Leandro V et al.	2015	Anomalias Congenitas identificadas ao nascimento em recém-nascidos de mulheres e adolescentes	Acta Med. Port.	<a href="https://www.actamedicaportuguesa.com/revista/index.php/amp/article/viewFile/6046/4549">https://www.actamedicaportuguesa.com/revista/index.php/amp/article/viewFile/6046/4549</a>
França, Andressa A P et al	2016	Defeitos congênitos e diagnóstico pré-natal	Revista Científica Fagoc. Saúde	<a href="https://revista.fagoc.br/index.php/saude/article/viewFile/32/152">https://revista.fagoc.br/index.php/saude/article/viewFile/32/152</a>
Pereira-Mata et al,	2018	Diagnóstico pré-natal de defeitos do tubo neural.	Acta Obstet. Ginecol. Port.	<a href="http://www.scielo.mec.pt/pdf/aNicolaides et al, ogp/v12n2/v12n2a07.pdf">http://www.scielo.mec.pt/pdf/aNicolaides et al, ogp/v12n2/v12n2a07.pdf</a>

FONTE: Próprios autores

## MALFORMAÇÃO FETAL

Com um processo de reprodução diferenciado, a espécie humana detém muitos mecanismos de proteção ao ser gestado que ocorrem desde o momento da fecundação até o nascimento. Mesmo assim, as anomalias fetais estão presentes em um número significativo de nascimentos, o que acaba resultando em mortes neonatais, ou em posterior crescimento com diferentes graus de comprometimento.<sup>4</sup>

De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS)<sup>5</sup> defeitos congênitos, anomalias congênitas, doenças congênitas ou malformações, pode ser definida como toda e qualquer “anomalia funcional ou estrutural no desenvolvimento do feto, decorrente de fatores socioeconômicos, genéticos, infecções, causadas por fatores socioeconômicos, genéticos, infecções, causadas por fatores nutricional, materno e ambientais” (p. 8).<sup>5</sup> Congênito tem origem no latim e quer dizer “nascido com”. Trata-se de defeitos morfológicos de um determinado órgão ou parte de um órgão e ou de uma determinada região do corpo, resultando em um processo de desenvolvimento intrinsecamente modificado.<sup>4</sup>

Toda gestação apresenta potencial risco de um bebê com malformação, pois os defeitos congênitos ocorrem em média de três em cada cem nascimentos e respondem por uma em cada quatro mortes fetais, no período da gravidez ou durante a primeira semana de vida. Qualquer alteração no decorrer do processo de desenvolvimento embrionário pode resultar em malformações, ou seja, anomalia congênitas, que variam desde pequenas assimetrias, até defeitos comprometimentos estéticos maiores, como: lábio leporino e mudanças funcionais como anencefalia e comprometimento da função renal.<sup>4</sup>

Os distúrbios de desenvolvimento de origem pré-natal, anomalias congênitas, presentes no nascimento, pode ser funcional (alteração neuromotora), metabólica (fenicetonúria, erros inatos de metabolismo, etc.) e, estrutural (deformidade física). Suas causas podem ser, ambientais, multifatoriais ou genéticas, entretanto, na maior parte dos casos a etiologia continua desconhecida e as causas ambientais ainda são pouco estudadas, sobretudo em países em desenvolvimento como o Brasil.<sup>6</sup>

Embora alguns estudos evidenciam que 3% das gestações podem ser acometidas por algum tipo de anomalia fetal, e que podem chegar a 5% se as alterações diagnosticadas mais tardiamente, como as anomalias cardíacas, renais e pulmonares, forem contabilizadas.<sup>7</sup> Algumas questões interferem no cálculo real de incidência desse quadro. Os quais são: predomínio de enfermidades gênicas em específicos grupos sociais, risco de infecção congênita na população, exposição de risco a determinados fatores ambientais em determinada área e ineficiência institucional no que concerne o rastreamento pré-natal, assim como nos registros de anomalias congênitas.<sup>6</sup>

As malformações fetais podem ser compreendidas como o resultado de alterações genéticas (fatores intrínsecos),

ou de outras causas (fatores extrínsecos), conforme mostra o quadro 2, e, também podem ser macroscópicas ou microscópicas no interior ou na superfície do corpo.

**Quadro 2** – Causas das anomalias congênitas<sup>6</sup>

Fator	Anomalia
Intrinseco	Doença genica (Novas Mutações, herança familiar);
	Doença cromossômica (morfologia e numérica);
Extrinseco	Infecção ambiental (radiação, ondas magnéticas, toxoplasma, embriotoxidade por vírus);
	Interação materna (doenças metabólicas da gestante, hipertemia);
	Exposição a fármacos (teratogênese, mercúrio, álcool etc).

Entre os anos de 1980 e 2007, houve uma significativa redução de mortes de infantis secundários devido a causas respiratórias e infecciosas, enquanto que em relação a anomalia congênita permaneceu estável, “sendo está a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil. Semelhante fenômeno foi descrito em outro país latino-americano, o Chile, entre 2001 e 2010”.<sup>7</sup> (p. 2). A incidência de anomalia congênita atinge em média 3% dos nascidos vivos e pode estar localizada em diferentes sistemas e órgãos.<sup>7</sup>

Toda a população está exposta aos riscos de desenvolverem malformação, no entanto, o tipo e a frequência dessas malformações variam de acordo com a etnia, raça e condições sociais e econômicas, como também em relação a nutrição, acesso aos serviços de saúde, educação materna, estilo de vida, etc.<sup>8</sup>

“Observa-se alta frequência de malformações menores na raça negra, que são aquelas que não têm implicação funcional ou cosmética importante, como prega simiesca, sindactilia e dedos supranumerários; e de malformações maiores e múltiplas na raça branca, que são as anomalias letais ou que afetam significativamente a função ou a aparência, requerendo tratamento médico ou cirúrgico.<sup>8</sup> (p. 74).”

Nas últimas décadas, houve um crescente aumento nos estudos relacionados as malformações congênitas dos seres humanos, as quais ainda são desconhecidas em torno de 50%. Com relação ao outro 50%, em média metade apresenta defeito cromossômico com base genética e menos de 20% são atribuídos a fatores físicos, químicos ou ambientais teratogênicos. Assim, uma criança pode ser portadora de uma anomalia por que sua programação genética não ocorreu de forma perfeita, ou por que as ações de fatores ambientais modificaram o processo de formação, ou também pela existência concomitante de dois processos.<sup>4</sup>

As malformações são agrupadas em três grupos: genético, ambiental ou multifatorial. As malformações de causa genética são hereditárias e podem se repetir na família, enquanto que as malformações de causa ambiental ocorrem de maneira

esporádica, já as de causa multifatorial são como que uma situação intermediária entre as duas primeiras. Entretanto, é inegável que devido aos seus males mentais e físicos que podem acometer a criança, prejudicando seu desenvolvimento e a distanciando de uma vida normal, essas anomalias são bem temidas pelos pais. Porém, felizmente os casos de malformações são baixos, se comparado ao total de nascimento sem nenhuma anomalia.<sup>7</sup>

#### PROCEDIMENTOS INVASIVOS EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

O pré-natal consiste na assistência na área da medicina e da enfermagem prestado a gestado durante o período de gestação, visando melhorar e prevenir problemas para a mãe e para o feto nesse período e no parto.<sup>9</sup> Durante o período gestacional os pais podem optar por fazer o exame pré-natal, ou seja, procedimentos para verificar se haverá defeitos nos cromossomos e nos genes do feto.<sup>10</sup>

A realização dos exames pré-natal representa um importante papel na prevenção e ou detecção prematura de doenças tanto maternas, como também do feto. Permitindo, assim, um desenvolvimento sadio do feto e reduzindo os riscos para a mãe. Informações a respeito das diferentes vivências devem ser trocadas entre os profissionais da saúde e as mulheres, pois essa possibilidade de intercâmbio de conhecimento e experiência é considerado o melhor meio de promover a compreensão do processo gestacional.<sup>11</sup>

O pré-natal segue cronograma para monitorar a saúde da mulher gestante e do feto. Isso exame físico, anamnese, a análise laboratoriais e de imagens. O diagnóstico pré-natal, portanto, se trata de um conjunto de exames realizado no período da gravidez com intuito de detectar o sexo do bebê, doenças ou defeitos na formação fetal antes do parto. Esses exames podem ser realizados por métodos não-invasivos e invasivos.<sup>10</sup>

Procedimentos invasivos em diagnóstico pré-natal são punções feitas por meio do abdome da gestante com intuito de retirar algum material fetal para estudo, principalmente para análise do cariótipo fetal, ou seja, contagem e avaliação dos cromossomos. Esse tipo de procedimento é guiado por ultrassonografia em tempo real e pode ser realizado de três tipos: Amniocentese; Cordocentese e Biópsia do Vilo Corial (BVC).<sup>12</sup>

#### ANÁLISE DE AMNIOCENTESE

A amniocentese se trata de um procedimento da medicina utilizado para obtenção de uma amostragem do líquido amniótico, ou seja, o líquido da bolsa que banha o embrião. Para a realização do procedimento utiliza-se um aparelho de ultrassom para direcionar uma agulha por meio do abdome da mulher gestante até a cavidade amniótica.<sup>13</sup> A agulha, ao chegar na cavidade amniótica aspira em média de 20 ml de líquido para analisar. Uma das indicações deste procedimento é a Translucência Nucal (TN) (tipo de exame que serve para medir

a quantia de líquido na região da nuca do (feto), que normalmente serve para calcula o risco de síndrome ou malformação fetal.<sup>14</sup>

A magnificação da imagem deve ser a maior possível, incluindo na imagem apenas a cabeça fetal e a parte superior do tórax fetal".<sup>15</sup> (p. 649). Para esse processo é fundamental obter o corte sagital médio do embrião em posição neutra e de boa qualidade, assim garantirá uma boa avaliação. Deve ser medida a espessura máxima entre o tecido celular subcutâneo que recobre a coluna cervical e o espaço anecóico conforme mostra a figura 1.

Figura 1 – Imagem adequada para a medida da TN<sup>15</sup>



A amniocentese é realizada por meio de ultrassonografia, a qual determina a posição fetal e localiza na bolsa amniótica um local contendo líquido. O médico introduz a agulha por meio do abdome da gestante e, retira uma pequena quantia do líquido para análise e depois disso, retira-se a agulha. O ultrassom é utilizado para monitorar o procedimento que dura em média de 15 a 20 minutos, embora pode durar um pouco mais para localizar a o ponto exato da punção. Após a coleta, o líquido é enviado para análise laboratorial.<sup>13</sup>

Para realização do exame não carece de preparo prévio, porém antes de iniciar o procedimento é necessário que o paciente esclareça todas as suas dúvidas, além disso, é fundamental que o paciente assine um termo de consentimento. Com relação a sensibilidade de dor é algo que varia bastante entre as pessoas, sendo, de forma geral, as queixas mais comuns um pouco de cólica e pressão.<sup>14</sup>

O líquido amniótico comumente é utilizado para fazer um exame denominado cariotipagem, porém o líquido coletado pode ser usado também para pesquisar a maturidade pulmonar, anemia fetal, paternidade e doenças gênicas. Relativamente trata-se de um procedimento seguro, porém a chance de uma

perda gestacional ou de rompimento da bolsa é em cerca de 0,5 a 1% para as gestantes que passam por esse processo, por isso deve ser realizado somente com indicação precisa.<sup>13</sup>

As chances de a agulha tocar o feto são mínimas devido o auxílio do ultrassom, além disso, o líquido retirado será resposto em um intervalo médio de 24 a 48 horas, portanto, não faltará líquido para o feto. E caso o resultado do exame apresentar algum tipo de doença, cabe ao médico explicar como essa doença poderá afetar a criança, e também discutir as possibilidades de cura e quais os tratamentos disponíveis.<sup>14</sup>

## CORDOCENTESE

A cordocentese se trata de um procedimento de diagnóstico alternativo, que é realizado durante a gestação (após 18 semanas de gestação), esse exame é capaz de detectar se há presença de alterações cromossômicas, anemias, certas doenças como a toxoplasmose tardia, rubéola e anomalias no feto. Para a realizar o procedimento, o médico aplica anestesia local, com a gestante em decúbito dorsal horizontal e, guiado com imagens de ultrassons, insere uma agulha até o cordão umbilical para retirada de uma pequena amostra de sangue do bebê, durante o procedimento a mulher pode sentir cólica suave.<sup>12</sup>

Após coleta, a amostra é enviada para análise. Embora esse tipo de exame consiga detectar alguns distúrbios no sangue e anormalidade cromossômicos, não consegue medir com exatidão a severidade desses transtornos, e também não permite a identificação de defeitos no tubo neural. Considerando que se trata de um exame invasivo oferece riscos a gestação, podendo levar ao aborto espontâneo, infecção, perda de sangue no local da punção, ruptura precoce das membranas, e queda da frequência cardíaca do feto.<sup>16</sup>

A cordocentese é um procedimento que permite, além da avaliação do cariótipo fetal, o diagnóstico de anemia, infecções, hemoglobinopatias e anomalias fetais. Esse procedimento tem risco de 1,4% de perda fetal.<sup>12</sup> (p. 704). Portanto, trata-se de um procedimento que deve ser realizado em casos de extrema necessidade, quando não é possível obter o diagnóstico necessário por meio de ultrassonografias, amniocentese ou quando os resultados dos mesmos foram inconclusivos. Além disso, trata-se de um procedimento de difícil execução e, conseqüentemente com maiores probabilidades de complicações.

## BIÓPSIA DO VILO CORIÔNICO

A Biópsia do Vilo Coriônico (BVC) consiste em um procedimento relativamente novo e utilizado para com intuito de diagnosticar malformações fetais nos primeiros três meses de gestação. Esse procedimento tem sido realizado de forma regular desde 1982 e, muitas centenas já foram feitos a nível mundial. A BVC trata-se de um teste pré-natal que envolve a retirada de uma pequena amostra do exterior da bolsa em que o

bebê se desenvolve. Este tecido contém o mesmo material genético que o feto.<sup>17</sup>

O Cório, porção da membrana do feto o qual forma o lado fetal da placenta, contém vilos, pequenas projeções semelhantes a dedos, os quais são succionados ou cortados para análise durante o processo. Os vilos coriônicos tem origem fetal, portanto, ao fazer a análise das amostras obtém-se a composição genética do feto. Este teste é conduzido como um recurso de detecção prematura dos defeitos congênitos.<sup>6</sup>

Geralmente, conduz-se o teste entre dez e doze semanas após o último ciclo menstrual e, caso a mulher tenha sangramento ou micro sangramento durante a gestação este procedimento não é recomendado. Trata-se de um procedimento relativamente simples, sem necessidade de anestesia, a maioria das mulheres que passam por esse processo dizem que não causa nenhuma dor, porém uma pequena parcela diz sentir uma pinçada no momento da coleta da amostra ou cólicas.<sup>18</sup>

O médico, dependendo da anatomia da gestante, poderá optar por coletar os vilos coriônicos inserindo uma agulha pela parede do abdome (BVC transabdominal), se guiando também por ultrassom. Os dois métodos de BVC são igualmente seguros, a menos que a gestante tenha o útero retrovertido, neste caso, se a localização da placenta impedir este processo, uma alternativa a ser considerada é a amniosintese.<sup>17</sup>

O risco de abortar o feto após a BVC é bastante baixo, sobretudo quando o médico que conduz o procedimento é altamente experiente, além disso, quando o laboratório em que o teste está sendo conduzido oferece as modalidades transabdominal e transcervical de BVC, permite a opção mais segurança para cada gestante.<sup>19</sup> A taxa de abortos espontâneos após realizar o procedimento da BVC e amniocentese é aproximadamente igual e, os resultados da BVC são bastante precisos para destacar defeitos de nascimentos cromossômicos e específicos problemas genéticos.<sup>6</sup>

## ÍNDICE DE PREVALÊNCIA

A malformação fetal trata-se de uma expressão genérica, que inclui todo tipo de anomalia de ordem funcional, metabólica e estrutural e, está atinge em torno de 2% a 5% dos nascidos vivos no Brasil e, em alguns casos pode resultar na incapacidade mental ou física.<sup>5</sup> As manifestações clínicas decorrentes das malformações fetais podem variar em quadros leves até casos muito graves que podem resultar em alto risco de vida para o feto acometido.<sup>20</sup>

A malformação fetal é resultado de um defeito intrínseco tecidual e aparece durante a formação inicial da estrutura do bebê. O desenvolvimento do órgão ou tecido é interrompido, retardado ou modificado, causando as alterações persistentes.<sup>21</sup> Do ponto de vista biológico as malformações representam um grupo heterógeno de modificações do desenvolvimento do feto, considerando que são vários os agentes capazes de produzi-las.

As malformações podem ser genéticas (aberrações cromossômicas, mutações, etc) e ambientais (biológicas, físicas e químicas) e ou se inter-relacionarem formando um mecanismo de multifatorialidade.<sup>20</sup> Pouco se sabe a respeito da etiologia das malformações, visto que em média 50% dos casos são de causas desconhecidas.<sup>22</sup>

Além disso, os estudos epidemiológicos em torno das malformações são bastante heterogêneas, e dependente de vários fatores, como: ano da investigação, critérios, momento do diagnóstico e da base de dados pesquisada. Embora alguns países já tenham avançado em relação a prevalência, no Brasil ainda são escassos os dados relacionados a prevalência.<sup>5</sup>

Entretanto, para gestantes acima de 35 anos tem aumentado a incidência de malformações fetais cromossômicas, enquanto que as mulheres com idade entre 14 e 19 anos apresentam diferentes malformações fetais não cromossômicas. Além disso, a prevalência de diferentes malformações fetais é maior entre as mulheres de 14 a 19 anos quando comparado com as mulheres de 35 a 40 anos.<sup>23</sup>

As mulheres com idade entre 25 e 29 anos apresentaram a mais baixa prevalência, enquanto que as mulheres abaixo dos 20 anos apresentaram uma prevalência intermediária e as mulheres de 39 anos apresentaram a maior prevalência. Entretanto, os estudos em relação a prevalência das malformações fetais são escassos, porém em números absolutos, as malformações fetais em mulheres adolescentes é superior à de mulher acima de 35 anos, e isso se dá devido a maior incidência de gestação entre as adolescentes, como também pelo fato desse grupo exporem com maior frequência os fetos a fatores de risco, somado a isso as carências nutricionais e fatores socioeconômicos contribuem para essa prevalência.<sup>23</sup>

A prevenção é fundamental e algumas ações tem sido sugeridas como: imunização contra rubéola, assistência pré-natal com meios para identificar possíveis riscos teratogênicos, exames para identificar toxoplasmose aguda, Doenças Sexualmente Transmissível (DTS), e a realização de específicos e complexos exames necessários para identificar a de maneira precoce as malformações fetais.<sup>19</sup>

## **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

O ser humano tem um processo de reprodução diferenciado, com vários mecanismos de proteção ao ser gestado que ocorrem desde o momento da fecundação até o nascimento. Mesmo assim, as malformações fetais estão presente em um número significativos de nascimentos, resultando em mortes neonatais ou em crescimento com variados graus de comprometimento.

Toda gestação é considerada de risco de um feto malformado, de modo geral as malformações ocorrem em média 3 a cada cem nascimentos vivos e respondem por uma a cada

quatro mortes fetais, durante o período da gravidez ou mesmo na primeira semana de vida. Embora a grande maioria das malformações fetais não seja possível prevenir, pode-se prevenir ou reduzir muitas das suas consequências, por isso, é fundamental que a gestante faça os exames pré-natais de rotina.

A prevalência de malformações fetais entre mulheres adolescentes, em síntese, é semelhante ao de mulheres com maior faixa etária, porém, as adolescentes estão mais expostas a fatores de riscos. Contudo, os resultados evidenciam a escassez de estudos de prevalência de malformação fetal, o que implica na urgência de novas pesquisas.

## **REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Paho. Pan American Health Organization. Health Conditions in Americas. Washington: PAHO, 1998.
2. Lima EFA, Sousa AI, Caniçali Primo C. Mortalidade neonatal em Serra, Espírito Santo, 2001-2005. In. Revista enfermagem. Rio de Janeiro, v. 16, n.1, 2008, 162-167.
3. Reis AT, Santos RS, Mendes TAR. Prevalência de malformações congênitas no município do Rio de Janeiro, Brasil, entre 2000 e 2006. In. Revista enfermagem. Rio de Janeiro, v. 19, n. 3, 2011, p. 364-368.
4. Santos JC. Prevalência de malformações congênitas em uma maternidade de referência para gestação de alto risco na cidade de Aracajú-SE. In. Revistas Ciências Biológicas e de Saúde. v. 3, n. 3, 2016, p. 209-220.
5. Mendes CQS, Avena MJ, Mandetta MA, Balieiro MMFFG. Prevalência de nascidos vivos com anomalias congênitas no município de São Paulo. In. Revista Social Bras. de Enferm, Ped. v. 15, n.1, 2015, p. 7-12.
6. Cabral ACV. Medicina fetal: o feto como paciente. 1. ed. Belo Horizonte: Coopmed Editora Médica, 2005.
7. Silva JH, Terças ACP, Pinheiro LCB, França GVA, Atanaka M, Schüler-Faccini L. Perfil das anomalias congênitas em nascidos vivos de Tangará, Mato Grosso, 2006-2016. In. Revista Epidemiologia Serv. Saúde. v. 27, n. 3, 2018, p. 1-10.
8. Melo WA, Zurita RCM, Uchimura TT, Marcon SS. Anomalias congenitas: fatores associados à idade maternal em municípios sul brasileiro, 2000 a 2007. In. Revista de Enfermagem. v. 12, n. 1, 2010, p. 73-82.

9. Batista MP, Costa WL, Gomes AC, Amaral WN. Importância do estudo genético pré-natal. In. Revista Feminina. v. 12, n. 1, 2012, p. 1-7.
10. Viellas EF, Domingues RMSM, Dias MAB, Gama SGN, Theme Filha MM, Costa JV, Bastos MH, Leal MC. Assistência pré-natal no Brasil. In. Caderno Saúde Pública. v. 1, n. 30, 2014, p. 85-100
11. França AAP, Oliveira LL, Machado CR, Netto MR, Bastos MTM, Rocha Filho RN, Condé RBR. Defeitos congênitos e diagnóstico pré-natal. In. Revista Científica Fagoc. Saúde. v. 1, n. 1, 2016, p. 87-93.
12. Kohatsu M, Carvalho MHB, Francisco RPV, Amorim Filho AG, Zugaib M. Análise dos resultados maternos e fetais dos procedimentos invasivos genéticos fetais: um estudo exploratório m Hospital Universitário. In. Revista Assoc. Med. Bras. v. 58, n. 6, 2012, p. 703-708.
13. Camapana SG, Chávez JH, Haas P. Diagnóstico laboratorial do líquido amniótico. In. Jornal Brasileiro de Pedagogia e Medicina Laboratorial. v. 39, n. 3, 2003, p. 215-218.
14. Pereira-Mata R, Franco A, Gago C, Pacheco A. Diagnóstico pré-natal de defeitos do tubo neural. In. Revista Acta Obstet. Ginecol. Port. v. 12, n. 2, 2018, p. 134-144.
15. Nicolaides KH, Duarte LB, Marcolim AC, Duarte G. Rastreo para anomalias cromossômicas no primeiro trimestre da gestação. In. Revista Bras. Ginecol. Obstet. v. 29, n. 12, 2007, p. 647-653.
16. Taveira MR, Cabral ACV, Leita HV, Brum AP, Demian AA, Melo IG. Avaliação da velocidade média na aorta torácica descendentes em fetos com anemia. In. Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia. v. 23, n. 10, 2001, p. 653-657.
17. Lopes ACV, Pimentel K, Almeida AM, Matos EC, Toralles MBP. Complicações materno-fetais da biópsia de vilos coriais: experiência de um centro especializado do nordeste do Brasil. In. Revista Brasileira de Ginecol. Obstet. v. 29, n. 7, 2007, p. 360-367.
18. Pinto Junior W. Diagnóstico pré-natal. In. Revista Ciência e Saúde Coletiva. v. 7, n. 1, 2002, p. 139-157.
19. Rodrigues LS, Lima RHS, Costa LC, Batista RFL. Características das crianças nascidas com malformações congênitas no município de São Luís, Maranhão, 2002-2011. In. Epidemiol. Serv. Saúde. v. 23, n. 2, 2014, p. 295-304.
20. Emer CSC, Duque JAP, Müller ALL, Gus R, Sanseverino MTV, Silva AA, Magalhães JAA. Prevalência das malformações congênitas identificadas em fetos com trissomia dos cromossomos 13, 18 e 21. In. Revista Bras Ginecol. Obstet. v. 37, n. 7, 2015, p. 333-338.
21. Sbragia L. Tratamento das malformações fetais intra-útero. In. Rev. Bras. Ginecol. Obstet. v. 32, n. 1, 2010, p. 47-54.
22. Verde AGIV, Braga AC, Gonçalves DR, Galvão ARNMM, Rodrigues SP, Macedo JFF, Rodrigues MC. Avaliação da artéria subclávia direita na ecografia do primeiro trimestre. In. Bras. Ginecol. Obstet. v. 37-, n. 6, 2015, p. 252-257.
23. Reis LV, Araujo Júnior E, Guazzelli CAF, Cernach MCSP, Torloni MG, Moron AF. Anomalias Congenitas identificadas ao nascimento em recém-nascidos de mulheres e adolescentes. In. Revista Acta Med. Port. v. 28, n. 6, 2015, p. 708-714.