

ASSUNTO: FOLHETO INFORMATIVO DE APOIO AO CONSENTIMENTO: RASTREIO COMBINADO DO 1º TRIMESTRE

- Por favor, leia com atenção todas as indicações constantes neste documento;
- Não hesite em solicitar mais informações à enfermeira se não estiver completamente esclarecida;

DEFINIÇÃO / DESCRIÇÃO:

É um conjunto de testes que se destina a selecionar gravidezes com um risco aumentado de apresentarem um feto com trissomia 21, trissomia 18 e trissomia 13.

Trissomia é uma alteração que ocorre aquando da junção dos cromossomas, em que há um cromossoma adicional nos pares 13/ 18 e 21.

É caracterizado por diferentes graus, mais ou menos graves, de atraso mental e malformações várias, a nível dos diferentes órgãos e sistema nervoso, podendo estar em causa a própria sobrevivência fetal.

A forma mais precisa de avaliar esse risco é através da combinação de 3 fatores: idade materna/ dados ecográficos / valores hormonais específicos da gravidez no sangue materno.

O rastreio combinado faz-se, porque:

1. A idade materna permite detetar cerca de **30%** dos casos de Síndrome de Down.
2. A idade materna + ecografia deteta cerca de **75%** dos casos de Síndrome de Down.
3. A idade materna+ ecografia + exame bioquímico permite detetar cerca de **90% a 97%** dos casos de síndrome de Down

O rastreio combinado do primeiro trimestre pode ser:

- **Rastreio combinado precoce** – colheita de sangue venoso , para análise bioquímica, efetuada idealmente entre a 9ª e 11ª semana . O resultado só será fornecido no dia da ecografia (12ª semana). Tem uma taxa de deteção de 93% a 97 % do síndrome de Down
- **Rastreio combinado do 1º trimestre** – colheita de sangue venoso e ecografia realizada idealmente à 12ª semana (11 sem +1 dia e 13 sem + 6dias). Tem taxa de deteção de 90% a 92% do Síndrome de Down – (diminui a taxa de deteção se a colheita do sangue só for feita depois das 11 semanas .

INTERPRETAÇÃO DOS RESULTADOS:

O resultado do Rastreio Combinado do 1º trimestre é expresso em probabilidade/ risco. Assim, podemos verificar **Risco Reduzido** ou **Risco Aumentado**.

Quando dizemos que o risco de Síndrome de Down é de 1: 100, queremos dizer que em 100 grávidas com esse risco é de esperar que uma tenha um feto com Síndrome de Down e as restantes 99 não.

No caso do rastreio mostrar que o risco está aumentado, a grávida/ casal deve ponderar a realização de exame invasivo (amniocentese ou biópsia das vilosidades coriônicas) para confirmação de cariótipo fetal.

Nota: A maioria das grávidas com risco aumentado têm, após a realização de exames invasivos, resultados de cariótipos normais . Por outro lado, um teste de rastreio com risco reduzido, não exclui a possibilidade do feto ter Síndrome de Down, trissomia 18 ou outra anomalia cromossômica.