

Amniocentese

Este folheto fornece-lhe informações sobre os testes aos cromossomas e um procedimento diagnóstico chamado amniocentese.

Se decidir fazer uma amniocentese, encontra informações sobre o procedimento diagnóstico na página 4 deste folheto.

Esta informação pode ajudá-la a decidir se quer ou não fazer este procedimento diagnóstico.

A sua parteira e o seu obstetra podem dar-lhe mais informações.

Introdução

Uma amniocentese é um procedimento diagnóstico no qual se colhe uma pequena amostra (cerca de 15 mililitros ou equivalente a uma colher de sopa) de líquido amniótico que rodeia o feto no seu útero. As células do seu bebé que flutuam neste líquido podem ser analisadas para examinar os cromossomas. Uma amniocentese pode ser feita depois da 14^a semana de gestação (mas geralmente é feita depois da 15^a semana).

Existe a possibilidade da amniocentese causar uma interrupção da gravidez (aborto). Cerca de uma em cada 100 mulheres que fazem uma amniocentese correm o risco de sofrer um aborto. É mais provável que o aborto aconteça durante as três semanas seguintes à amniocentese. As razões porque isto acontece não são conhecidas e não é possível saber quem vai ou não sofrer um aborto. O aborto pode ser a perda de um feto com um problema cromossómico ou de um feto sem problemas.

Devido à amniocentese ser um procedimento diagnóstico especial, pode ser possível que não seja disponível na unidade de maternidade que geralmente frequenta. Podem-lhe oferecer uma consulta noutra unidade de maternidade diferente.

A sua parteira ou obstetra podem explicar-lhe o procedimento.

Necessita decidir-se se quer ou não fazer este procedimento diagnóstico.

Podem-lhe oferecer uma amniocentese devido a:

- ter uma história familiar de doenças congénitas;
- ter tido filhos ou uma gravidez anterior com malformações congénitas;
- é portadora de uma condição congénita;
- o resultado do teste de rastreio para síndrome de Down mostra que tem mais do que uma chance em 250 de ter um bebé com síndrome de Down; ou
- fez uma ecografia que mostrou que o seu bebé tem uma possibilidade maior de ter cromossomas anormais.

Análise aos cromossomas

No País de Gales podem ser feitas duas análises diferentes ao líquido amniótico. Estas análises são as seguintes:

PCR (teste da reacção em cadeia da polimerase)

Geralmente o PCR procura apenas três problemas cromossómicos no feto.

O teste PCR pode descobrir se o seu bebé tem síndrome de Down, síndrome de Edward ou síndrome de Patau. Se o teste PCR mostrar que o seu bebé tem um problema cromossómico, não são necessários mais testes diagnósticos.

É possível que o cariótipo (ver em baixo) possa detectar outros problemas cromossómicos. Isto pode acontecer mesmo que o resultado do PCR seja normal.

O resultado do teste PCR é geralmente disponível dentro de três dias úteis. O resultado do PCR é disponível antes do resultado do cariótipo porque o método de investigar as células não depende da cultura das células do seu bebé.

Cariótipo

Para fazer este teste, as células do seu bebé que flutuam no líquido amniótico são cultivadas (incubadas) no laboratório. As células são examinadas para alterações no número e aspecto dos cromossomas do seu bebé. Este tipo de análise aos cromossomas é chamada determinação do cariótipo.

O teste mostra se o seu bebé tem cromossomas normais.

Mas o teste ao cariótipo não detecta todas as alterações cromossómicas. Algumas alterações são tão mínimas que são invisíveis mesmo quando vistas no microscópio. Algumas alterações cromossómicas só podem ser detectadas por testes adicionais especializados. Estes testes não são feitos num cariótipo.

O cariótipo não detecta:

- alterações em genes individuais, como por exemplo a fibrose quística (cada cromossoma contém milhares de genes);
- microdeleção (perda de pequenos segmentos de cromossoma); ou
- outras alterações mínimas nos cromossomas.

Os resultados do cariótipo estão geralmente prontos dentro de duas semanas.

Se tiver uma história familiar duma condição congénita causada por uma alteração num gene individual (como por exemplo fibrose quística), pode-lhe ser oferecido um teste específico apenas para essa condição. Talvez já tenha sido vista e aconselhada pelo serviço de genética, ou a sua parteira ou obstetra pode referi-la ao serviço de genética se os informar de que tem uma história familiar duma condição congénita. Se esta análise a um gene individual for feita numa amostra de amniocentese, o teste ao cariótipo também será feito.

Se o resultado mostrar um número e disposições normais de cromossomas, isto por si, não garante que não haja problemas com o seu bebé.

Não é possível detectar através deste teste o desenvolvimento físico do seu bebé. Este desenvolvimento pode ser apenas detectado através de uma ecografia feita da 18^a à 20^a semana, quando o bebé está quase que totalmente formado.

Quando for encontrado um problema

Haverá algumas gravidezes em que são encontrados problemas. Se houver um problema, ser-lhe-á dada informação e apoio para a ajudar a decidir-se sobre a gravidez. Os especialistas poderão dar-lhe informações para a ajudar a decidir o que vai fazer. Estes incluem médicos especialistas de medicina fetal, geneticistas e pediatras.

Algumas mulheres irão preparar-se para o parto sabendo que o bebé tem um problema. Outras podem decidir que querem terminar a gravidez. Ainda outras podem decidir continuar com a gravidez e considerar dar o bebé para adopção.

Estas são decisões muito difíceis e vai-lhe ser dado tempo e informações para a ajudar a decidir o que é melhor para si.

Saber que existe um problema é angustiante e decidir o que fazer é difícil. A maioria das mulheres quer e precisa de apoio. Este apoio pode ser dado pelo seu marido/companheiro, pela sua família ou pelos seus amigos ou pelos profissionais médicos que estão a cuidar de si. Se quiser, o seu marido/companheiro ou uma pessoa amiga podem vir consigo à consulta do hospital.

O cariótipo pode detectar muitos tipos de anomalias de cromossomas. Isto significa que embora o seu bebé não tenha o problema suspeitado, o cariótipo mostra um problema diferente.

Se isto acontecer, poderá falar com uma parteira especializada em diagnóstico pré-natal e com um médico, acerca do que isto significa. Poderá também falar sobre o resultado com uma pessoa especializada em genética.

Por vezes é necessário fazer outros testes para ter um resultado mais claro. Podem lhe pedir e ao seu marido/ companheiro que dêem uma amostra de sangue para determinação de cariótipo para ajudar a saber se o seu bebé tem um problema.

Tem que decidir se deseja fazer este procedimento diagnóstico.

Mais informações

Pode obter mais informações da seguinte.

Antenatal Results and Choices (ARC)
73 Charlotte Street
London
W1T 4PN

Linha de auxilio: 020 7631 0285

E-mail: arcsatfa@aol.com

Website: www.arc-uk.org

Se decidir fazer uma amniocentese

Preparação para a amniocentese

- Pode tomar o pequeno-almoço ou um almoço leve antes da consulta.
- A sua bexiga tem que estar cheia para a ecografia que é feita antes da amniocentese, mas pode ser que a tenha que esvaziar para o procedimento diagnóstico da amniocentese.
- Pode trazer consigo o seu marido/companheiro ou uma pessoa amiga para apoio, mas pedimos que não traga crianças consigo.
- Se possível, organize que alguém a leve a casa.

O que acontece durante o procedimento diagnóstico

O procedimento diagnóstico demora cerca de 10 minutos e é feito na consulta externa do hospital, geralmente na clínica pré-natal.

Está acordada durante o procedimento diagnóstico. Ser-lhe-á pedido que se deite.

Antes da amniocentese será então realizada uma ecografia com a finalidade de localizar o mais precisamente possível o bebé e o melhor local para colher uma amostra do líquido de dentro do seu útero.

Uma agulha fina é então inserida através da pele e da parede do útero. O médico então utiliza uma seringa para colher uma pequena quantidade do líquido que rodeia o seu bebé. A ecografia é utilizada enquanto que o procedimento é executado para guiar o médico que o está a fazer e para evitar que a agulha se aproxime demasiado do bebé. O procedimento pode ser um pouco desconfortável mas não deve ser doloroso.

Por vezes o procedimento diagnóstico não pode ser feito devido à posição do bebé. Se isto acontecer o médico pode sugerir que o procedimento diagnóstico seja feito noutro dia.

Existe uma possibilidade mínima de que o médico não consiga colher qualquer líquido amniótico. Isto significa que a análise não pode ser feita. O médico pode sugerir que o procedimento diagnóstico seja feito novamente noutro dia.

O que acontece depois do procedimento diagnóstico

Depois do procedimento diagnóstico podem-lhe pedir que permaneça na clínica durante cerca de meia hora para descansar. Algumas mulheres sofrem dores leves semelhantes às dores menstruais.

Se o seu grupo sanguíneo for Rhesus negativo, ser-lhe-á oferecida uma injeção de 'anti D' a seguir ao procedimento diagnóstico. Esta destina-se a reduzir a possibilidade de desenvolvimento de anti-corpos no seu sangue.

Alguns médicos aconselham que durante os dois dias seguintes não faça esforços. Deve evitar relações sexuais, pegar em coisas pesadas ou exercício energético, mas não necessita de descansar na cama.

Se sentir quaisquer dores ou desconforto, pode tomar uma dose normal de paracetamol.

Depois de dois dias a maioria das mulheres estão prontas a voltar ao normal.

Ao que deve dar atenção

- Dores severas que não consegue controlar tomando comprimidos para as dores (como por exemplo paracetamol).
- Qualquer sangramento vaginal ou leucorreia vaginal desconfortável.
- Qualquer água ou líquido proveniente da vagina.
- Se se sentir de repente mal disposta e tiver febre alta ou sintomas semelhantes de gripe (ou ambos).

Este sintomas nem sempre significam que existe um problema mas pode precisar de mais assistência. Contacte a sua parteira ou o seu médico para que a possam aconselhar.

Quando os resultados estiverem prontos

A sua parteira ou o seu médico vão falar consigo a respeito da maneira como quer receber os resultados.

Podem-lhe perguntar se quer ir ao hospital para saber os resultados ou se prefere que lhe telefonem. Se preferir receber os resultados pelo telefone, lembre-se que haverá gravidezes em que são encontrados problemas. Se isto acontecer, pode preferir receber os resultados em pessoa no hospital por uma pessoa que poderá responder às suas perguntas.

PCR

O resultado do PCR é geralmente disponível dentro de três dias.

Algumas amostras podem não ser adequadas para o teste PCR. Isto acontece em cerca de 2% ou 2 amostra em cada 100 amostras. Se isto acontecer, vai ter que esperar pelo resultado de cariótipo mas isto não significa que existe um problema.

Cariótipo

Os resultados do cariótipo estão geralmente prontos dentro de duas semanas.

Por vezes a cultura das células no laboratório demora um pouco mais, e terá que esperar mais uns poucos dias pelo resultado. Se a cultura das células for mais demorada, isto não é devido a um problema com o seu bebé.

Esporadicamente, em cerca de 0,3% das análises (isto é, uma em cada 300), as células não se desenvolvem no laboratório e não obterá um resultado do cariótipo. Se isto acontecer, pode-lhe ser oferecida outra amniocentese.

Em 1% das análises, o procedimento diagnóstico não oferece um resultado definitivo (isto é, um em cada 100). Por vezes, as células desenvolvem-se de uma maneira tal que dificulta a análise do laboratório e não é possível dizer definitivamente se existe ou não um problema, e ser-lhe-á oferecido outros testes.

O teste ao cariótipo mostra o sexo do seu bebé. Se não quiser saber o sexo do seu bebé, informe a parteira ou o médico.

© Velindre NHS Trust
www.antenatalscreening.org
Março de 2006
A3