

# 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. Desta maneira, o diagnóstico pré-natal, por meio do cariótipo, torna-se indispensável, quando exames de screening apresentam risco/suspeita para síndromes genéticas.



DIAGNÓSTICOS  
DO BRASIL

## 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 microorganismo (toxoplasmose, citomegalovírus, rubéola).

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

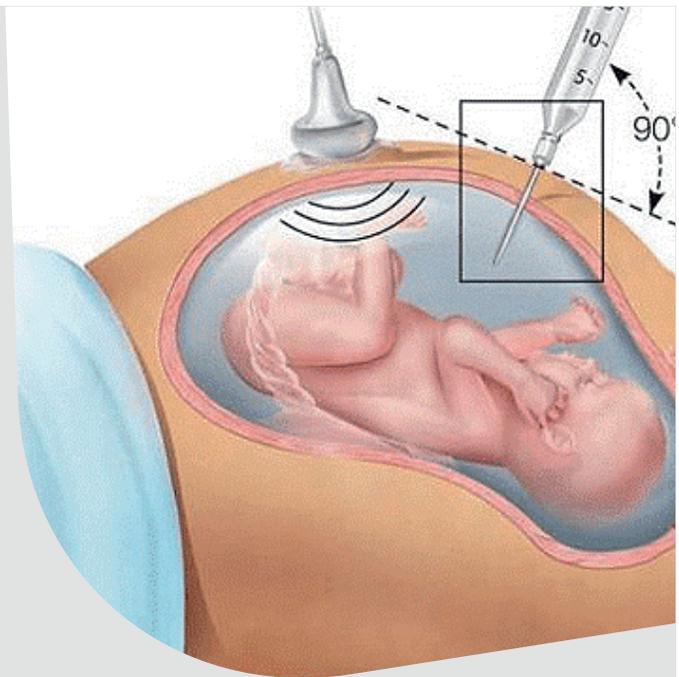
## Vilosidade coriônica:

A biópsia das vilosidades coriônicas é um exame complementar ao diagnóstico pré-natal que consiste na obtenção de tecido trofoblástico fetal, a partir das células da placenta em desenvolvimento (córion), seja por via transcervical ou transabdominal. Esta biópsia pode ser realizada a partir da 11ª até a 14ª semana de gestação. A realização do cariótipo fetal nesta amostra nos permite identificar alterações cromossômicas precocemente, relacionadas as 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 15ª 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, este procedimento é guiado por ultrassonografia. As células de origem fetal são colocadas em cultura para posterior análise do cariótipo. A acurácia deste 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. Esta amostra é colocada em cultura (48/72 horas) para posterior análise do cariótipo. Pode ser realizado a partir de 18 ou 20 semanas 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. Sendo 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.

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB	MATERIAL
Cariótipo Banda G - Líquido Amniótico	CARBL	Líquido Amniótico
Cariótipo de Sangue Fetal/ Sangue Cordão Umbilical	CARBSF	Sangue Fetal ou Cordão Umilical
Cariótipo com Bandeamento de Visolidade Coriônica	VILCO	Vilosidade Coriônica
Cariótipo de Restos Ovulares	CARO	Diversos

## Referências:

1. Kate Navaratnam, et al. Amniocentesis and chronic villus sampling for prenatal diagnosis. Cochrane Database Syst Rev. 2017; 2017(9).
2. Carlson LM, Vora NL. Prenatal Diagnosis: Screening and Diagnostic Tools. Obstet Gynecol Clin North Am. 2017;44(2):245-256.
3. Ogilvy CM. Prenatal diagnosis for chromosomal abnormalities: past, presente and future. Pathol Biol. 2003;51(3):156-60.