

Medicina fetal

José Antônio A. Magalhães

Analisamos aqui alguns aspectos da medicina fetal, especialidade que não existia há apenas 30 anos. É certo que, atualmente, outros aspectos estão sendo pesquisados, para que possam ser utilizados na prática clínica após sua comprovação. Algumas das doenças arroladas são raras, havendo poucos relatos na literatura, o que dificulta o seu manejo. Sobre qualquer procedimento a ser implementado, o seu benefício deve estar claro e este deve sobrepujar o risco. Além disso, importante é a questão do treinamento, a prática antes da implementação de um novo procedimento. A terapêutica do futuro deverá passar pela localização gênica precisa e seu manejo precoce (quando alterada), por melhores formas de intervenção intra-uterina com diminuição dos riscos gestacionais, respeitando sempre o objetivo de uma melhor qualidade de vida para a grávida e seu feto.

Unitermos: Gravidez; risco; amniocentese; ultra-sonografia; feto.

Fetal medicine

It is our objective to analyze some characteristics of fetal medicine, a specialization that has existed for over 30 years. To be sure, research in the area of fetal medicine has broadened its spectrum in order to obtain results that should be used in future clinical practices. Some of the diseases listed are rare and, thus, difficult to be handled. The advantages of new procedures should be well-understood before they are put into practice and should surmount the risks. It is also important to underscore the importance of processes of training before new procedures are implemented. In the future, the treatment in fetal medicine will consolidate precise mapping of genes, early management of genetic alterations, and improved forms of intrauterine intervention with reduced gestational risks. It should be emphasized that the decisions of pregnant women should always be observed as to what concerns the search for a better quality of life for the mother and, consequently, for the baby.

Key-words: Pregnancy; risk; amniocentesis; ultrasonography; fetus.

Revista HCPA 2000;20(2):157-68

Introdução

Há apenas 30 anos a medicina fetal não existia. As cesarianas eram realizadas por sofrimento fetal auscultado diretamente no abdômen materno. O útero se constituía num

reduto pouco acessível e a vida fetal em um verdadeiro mundo clandestino (1).

Com a tecnologia de nossos dias, a ultra-sonografia e a genética associadas, foi possível o diagnóstico de um grande número de patologias congênitas e anomalias do

¹ Universidade Federal do Rio Grande do Sul; Setor de Medicina Fetal, Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Correspondência: Rua Ramiro Barcelos, 2350/11º andar, CEP 90035-003, Porto Alegre, RS, Brasil. Fone: +55-51-3316.8117.

desenvolvimento, resultando em uma maior capacidade terapêutica e, por conseqüência, em uma mudança no manejo obstétrico.

Tornou-se comum na atenção à gestação o reconhecimento do feto humano normal e a eventual necessidade de análises bioquímicas, cromossômicas ou moleculares em tecidos fetais.

A prevenção da morte prematura, cura ou tratamento da doença, dano ou incapacidade, para evitar o sofrimento e a dor desnecessárias, seriam os princípios éticos mais amplos no auxílio à perinatologia.

Amniocentese

A amniocentese, empregada desde o século passado para tratamento de polidrâmio, injeções intra-amnióticas e determinação de bilirrubina em 1935 e 1950, foi utilizada com sucesso no campo da citogenética para determinação do cariótipo fetal em cultura de células de líquido amniótico (LA) (1,2). As indicações encontram-se na tabela 1.

A punção da cavidade amniótica deve ser precedida por ultra-sonografia que avalie a vitalidade fetal, idade gestacional, número de fetos, localização da placenta, quantidade do líquido amniótico e presença de anormalidades que possam afetar o procedimento (miomas uterinos, malformações fetais, etc.).

O período da gestação mais adequado para coleta do LA e análise de células situa-se entre 16/18 semanas. É a chamada amniocentese precoce. Há publicação de centenas de milhares de casos realizados neste período. O risco acarretado pelo exame é de apenas 0,5% de interrupção da gravidez.

Todas as mulheres candidatas ao exame são entrevistadas e orientadas previamente, recebendo um informe por escrito; elas devem

consentir para que o exame seja realizado (3).

Emprega-se uma agulha 20 ou 22 G para a punção. O exame todo é monitorizado pela ultra-sonografia. A coleta deve ser realizada de forma mais estéril possível, pois o material poderá ser perdido para cultura de tecidos se houver contaminação. Enviamos ao laboratório de genética o líquido na própria seringa descartável utilizada para sua aspiração.

Cerca de 18/22 ml de líquido é suficiente para análise, o que consiste em menos de 10% do volume encontrado na bolsa amniótica com 16 semanas. Tal quantidade é repostada naturalmente em menos de 24 horas (4), principalmente por diurese fetal.

O resultado (cariótipo fetal) estará pronto em torno de 21 dias.

A possibilidade de recoleta (ausência de crescimento da cultura) situa-se em torno de 1% em nosso meio, o que é comparável aos dados internacionais.

O risco para anormalidades cromossômicas fetais com relação à idade materna encontra-se na tabela 2.

Atualmente, o estudo citogenético é o motivo mais freqüente para realizar-se a amniocentese; no entanto, diversas outras indicações podem ser encontradas na tabela 3.

Quanto à pesquisa de infecção fetal, ou seja, para saber se o agente infeccioso cruzou a barreira placentária, podemos utilizar a pesquisa por PCR (reação em cadeia da polimerase) no líquido amniótico, sendo de importância os seguintes agentes: toxoplasmose, rubéola, citomegalovírus, herpes simples, parvovírus B19, adenovírus e coxsackie. O período mais indicado para proceder a pesquisa é de no mínimo 16 a 18 semanas de gestação. Deve-se lembrar que o resultado depende da qualidade técnica do laboratório que realizará o processamento.

Tabela 1. Amniocentese: indicações para estudo citogenético

Idade materna acima de 35/37 anos
História familiar ou antecedente de criança com anormalidade cromossômica
História familiar ou antecedente fetal de defeito do tubo neural
Antecedente de criança com múltiplas anomalias congênitas
Anormalidade fetal (anatômica) diagnosticada pela ultra-sonografia
Ansiedade materna

Tabela 2. Idade materna e risco para anormalidade cromossômica^a

Idade	Porcentagem de anomalias
20	0,20
25	0,25
30	0,30
32	0,45
34	0,75
35	1,29
36	1,41
37	1,50
38	1,65
39	2,10
36	2,36
41	2,83
42	4,01
43	5,07
44	5,07
45	7,28
46	10,34

^a(1, 13)

Em mulheres Rh negativas submetidas ao exame, procede-se à prevenção da doença hemolítica perinatal com o emprego da imunoglobulina anti-RhOD humana.

Biópsia de vilosidades coriônicas

Inicialmente realizada por histeroscopia, a biópsia de vilosidades coriônicas (BVC) começou a ser empregada sob visão ultra-sonográfica a partir da década de 80.

Consiste na obtenção de uma amostra de tecido trofoblástico para análise genética, considerando-se a mesma origem embriológica de formação fetal e placentária (as vilosidades coriônicas originam-se do trofoblasto extra-embriônico).

A via de acesso escolhida para sua obtenção pode ser transabdominal ou transvaginal. Atualmente, empregamos quase sempre a primeira, com o auxílio de uma agulha 18 ou 20G, com ponta sonolucida para facilitar sua localização no monitor ultra-sonográfico.

Todos os cuidados de antisepsia devem ser rigorosamente observados. Quanto ao informe e consentimento do casal que deseja realizar o teste faz-se o mesmo procedimento já citado.

É opção mais precoce à amniocentese, pois pode ser realizada com segurança a partir de 11 a 13 semanas de gestação.

O risco de interrupção da gestação provocado pelo procedimento situa-se em torno de 1%. O resultado costuma ser obtido em 7-12 dias, havendo necessidade de repeti-lo para confirmação em 1 a 1,5% dos casos (1,5,6). Sua vantagem é justamente o resultado mais precoce do que o da amniocentese.

Preferimos a BVC do que a amniocentese ultra-precoce (com menos de 15 semanas) por ser o procedimento mais testado (mais de 500 mil exames) e apresentar menor índice de riscos gestacionais, conforme orientação do Prof. Kypros Nicolaidis do King's College Hospital, Londres.

Após a análise de mais de 130 mil BVC (7), não foi encontrada diferença estatisticamente significativa para redução de

Tabela 3. Amniocentese ^a

Pesquisa	Exame praticado	Tempo de realização
Anomalias cromossômicas	Cariótipo fetal; sexo fetal (doenças hereditárias ligadas ao X)	A partir de 15/16 semanas
Doenças metabólicas congênitas	Fenótipo HLA em células de cultura Dosagem enzimática ou dos metabólitos em células amnióticas (diretamente ou após cultura) Dosagem enzimática ou dos metabólitos dentro do sobrenadante do líquido amniótico	A partir de 15/16 semanas
Malformações do tubo digestivo	Dosagem de bilirrubina Dosagem dos ácidos biliares	
Malformações do tubo neural	Dosagem de alfafetoproteína Estudo da acetilcolinesterase Pesquisa de células de origem nervosa em cultura	Variável
Análise de DNA	Sexo fetal Doença genética na qual o gene esteja identificado e que exista sonda molecular Determinação de paternidade Pesquisa de infecções por PCR (rubéola, toxoplasmose, citomegalovírus)	A partir de 15/16 semanas
Mucoviscidose	Estudo das isoenzimas da fosfatase alcalina, da gamaglutamil transpeptidase, amniopeptidase M, dissacaridases	18 semanas
Infecção ovular	Pesquisa bacteriológica, parasitológica, viral	Variável
Patologia imunológica hemolítica	Após 26 semanas	Dosagem de bilirrubina em casos de anemia
Maturidade pulmonar fetal	Estudo da relação lecitina/esfingomielina, pesquisa fosfatidilglicerol e teste de Clements	Variável

^a Modificado (1,11,15)

membros, provando ser um exame seguro, independente da idade gestacional (a partir de 11 semanas). Também procedemos à imunoprofilaxia em Rh negativas.

As indicações encontram-se na tabela 4, podendo ser para análise bioquímica, molecular ou citogenética.

Gestação gemelar: amniocentese ou biópsia de vilosidades coriônicas?

A corionicidade é fundamental para o manejo da gestação gemelar. Ela pode ser melhor determinada pelo ultra-som de I trimestre. Neste período, a prevalência da

preñez múltipla é aproximadamente 1 a 2%.

Gestações dicoriônicas são caracterizadas pela presença do sinal do lambda (letra grega), ou seja, permeação trofoblástica na base da membrana intergemelar.

As monocoriônicas não apresentam extensão trofoblástica para dentro da membrana. Portanto, formam um desenho semelhante a um T, caracterizando-se como o sinal desta letra.

Em 2/3 dos casos os gêmeos serão não-identicos, portanto, dicoriônicos.

Nos demais 1/3, gêmeos idênticos, poderá haver dicorionicidade (33%) ou

Tabela 4. Biópsia de vilosidades coriônicas: indicações^a

Doenças metabólicas
Acidemia argininosuccínica
Acidemia metilmalônica
Acidemia propiônica
Adrenoleucodistrofia
Citruinemia
Cistinose
Deficiência de piruvato carboxilase
Deficiência de adenosina deaminase
Doença de Fabry
Doença de Tay-Sachs
Doença de Sandhoff
Doença de Gaucher (I,II,III)
Glicogenose tipo II
Homocistinúria
Doença de Krabbe
Doença de Lesch-Nyhan
Leucinose
Leucodistrofia metacromática
Manosidose
Doença de Menkes Mucopolidose (I,II,III)
Mucopolissacaridose:
— I: doença de Hurler
— II: doença de Hunter
— III: doença de Morquio
Niemann-Pick A-B
Doença de Zellweger
Biologia molecular
Adrenoleucodistrofia
Alfa e Beta talassemias
Fibrose cística pulmonar
Distrofia muscular de Duchene e Becker
Hemofilia A e B
Deficiência de 21 hidroxilase
Deficiência de OTC
Fenilcetonúria
Síndrome do X frágil
Osteogênese imperfeita
Infecções fetais (PCR):
— toxoplasmose
— rubéola
citomegalovírus
- parvovírus B19
- herpes simples
- adenovírus
- coxsackie
Cariótipo fetal
Idade materna acima de 35/37 anos
Translocação materna
Translocação paterna
Doença ligada ao X
Sinais precoces de alterações ultra-sonográficas

^aModificado (1,11,15)

monocorionicidade (67%).

A síndrome transfusor-transfundido (STT) ocorre na maioria dos casos em gestações monocoriônicas. Elemento diagnóstico será a presença da combinação oligo/polidrâmnio. Nem todos os fetos que apresentarem crescimento discordante terão STT (8).

No que diz respeito ao risco para trissomias, quando da medida da translucência nucal (TN), comprimento cabeça-nádega entre 45 e 84 mm, os gêmeos dicoriônicos terão um risco separado, calculado com base na idade materna e na medida da TN (9).

Os gemelares monocoriônicos, sempre idênticos, terão o mesmo risco calculado com base na TN. Porém, a utilização da maior, menor ou a média das medidas obtidas ainda não apresenta certeza. Nestas gestações, a obtenção da medida da TN aumentada deve fazer pensar em outras causas, como a STT (10).

Amniocentese em gestação gemelar

A obtenção do cariótipo fetal nas gestações gemelares requer testes invasivos, como a amniocentese ou a biópsia de vilosidades coriônicas (BVC). Na gestação única, a taxa de perda fetal pelo procedimento deve ser somada ao risco basal, e é de 1%. Este risco de perda inerente a qualquer gestação deve ser considerado maior por ser a gestação gemelar acompanhada de um aumento no número de abortos espontâneos ou partos prematuros e suas conseqüências desfavoráveis.

Amniocentese pode ser realizada a partir de 15/16 semanas de idade gestacional.

Para a escolha do método apropriado, deve-se levar em consideração a possibilidade de obter o resultado para ambos os fetos, treinamento e experiência com a técnica escolhida, risco de perda fetal ligado ao procedimento invasivo.

Antes da realização do exame procedemos a uma consulta (entrevista) com o casal, com o objetivo de explicar todos os riscos. Após, o mesmo recebe um consentimento informado, podendo optar pela sua realização.

A coleta do líquido amniótico pode ser

conseguida através de punção única, obtendo-se material de ambas as bolsas âmnicas, sendo seguro como em gestações únicas. A desvantagem fica por conta do tempo para a obtenção do resultado do cariótipo fetal, aproximadamente mais 2 semanas. Opção para o resultado precoce seria o método de FISH (hibridização *in situ* por fluorescência), capaz de diagnosticar aneuploidias para os cromossomos 21, 18, 13, X e Y, com uma sensibilidade em torno de 90%, não detectando microdeleções, podendo, no entanto, ser confirmado pela cultura tradicional.

Além do cariótipo fetal, pode-se usar o líquido amniótico para pesquisar erros inatos do metabolismo, seja por estudos imunoenzimáticos ou por DNA; PCR para infecções como toxoplasmose, rubéola, citomegalovírus, herpes simples, parvovírus B-19 ou ainda a mesma reação em cadeia da polimerase para doenças gênicas que tenha descoberto a sonda específica.

Na técnica de punção única, pode-se empregar uma agulha de 22 ou 20 G. A agulha penetra até o primeiro saco amniótico com o mandril, retira-se o mesmo, aspirando-se 10 a 15 ml de líquido, remove-se a seringa, o mandril é recolocado, a agulha avança através da membrana intergemelar até o segundo saco amniótico, sob visão ultra-sonográfica constante. Retira-se novamente o mandril, aspira-se o líquido, descartando 1 ml inicial, a fim de evitar contaminação com o primeiro saco.

Biópsia de vilosidades coriônicas (BVC) em gestação gemelar

Pode ser realizada na gestação múltipla. No entanto, quando as placentas se localizarem no mesmo lado do útero, em aproximadamente 5% dos casos não se poderá ter certeza se o material coletado corresponde a ambas as placentas.

Para ter certeza que os dois fetos foram cariotipados, a técnica consiste em biopsiar ambas as extremidades das placentas, através de punção única ou através de duas inserções separadas, apresentando o procedimento risco maior que a amniocentese. Utiliza-se agulha de calibre 18 ou 20 G.

A vantagem seria o resultado em tempo mais precoce na gestação. Em geral, entre 11 e 14 semanas de prenhez.

A BVC poderia ser escolhida em situações de risco elevado, calculado pela medida da TN, acima de 1/50. Em situações de risco baixo, poderia ser esperado o tempo para a realização da amniocentes (9).

Cordocentese

É a obtenção de sangue fetal, por punção transabdominal guiada pelo ultra-som, diretamente do cordão umbilical. Suas indicações encontram-se na tabela 5. Emprega-se para diagnóstico ou terapêutica fetal,

tomando-se todos os cuidados relatados anteriormente. A agulha escolhida para punção é de calibre 20 G ou 22 G.

Pode ser realizada a partir de 18 semanas de gestação e apresenta um risco de perda fetal em torno de 0,5 a 1,9%. (1, 11)

Apresenta a vantagem da rápida obtenção do cariótipo, ou seja, em alguns dias.

Ultra-sonografia

Todas as técnicas descritas neste trabalho são guiadas pela ultra-sonografia. Porém, pode-se comentar que o método empregado isoladamente (exame de ultra-som) permite o diagnóstico de aproximadamente 70

Tabela 5. Cordocentese: indicações^a

Diagnóstico pré-natal	Cariótipo rápido	Idade gestacional avançada Dúvidas no exame de LA Malformação no exame de ultra-som Síndrome X frágil
	Doenças genéticas	Distúrbios da coagulação dos glóbulos vermelhos Metabólicas Imunológicas Toxoplasmose Rubéola CMV, varicela Outras Fator Rh
	Infecções congênitas	Plaquetas
Controle do bem-estar fetal	Aloimunizações Púrpura trombocitopênica idiopática Restrição de crescimento intra-uterino Hidropisia não-imune	Equilíbrio ácido-básico Estado nutricional Outras
Terapia fetal	Transfusões intra-uterinas	Eritrócitos Plaquetas
	Drogas	Curare Digoxina Outras
	Seguimento da terapia materna	Corticóides IgG Antibióticos Oxigênio

^a Modificado (1,11,15,16)

Tabela 6. Ultra-sonografia x diagnóstico pela idade gestacional^a

Número de embriões	Até 14 semanas
Vitalidade embrio-fetal	
Pólo cefálico	
Coluna vertebral	
Membros	
Pólo cefálico	17 a 20 semanas
Coluna vertebral	
Face	
Parede abdominal	
Diafragma	
Estômago	
Bexiga	
Órgãos genitais externos	
Membros e extremidades	
Estruturas cerebrais	20 a 24 semanas
Face	
Tórax e coração	
Abdômen e aparelho digestivo	
Rins	
Membros e extremidades	
Anomalias esqueléticas	28 a 32 semanas
Nanismos	
Cistos de ovário	

^a Modificado de Isfer, 1988.

a 80% das malformações estruturais ou anatômicas do feto, isto dependendo da acuidade diagnóstica, da experiência do operador, do tempo despendido para a realização do exame e da qualidade técnica do aparelho empregado.

O ultra-som permitiu que um mundo, antes inexplorado, passasse a ser invadido pelos olhos de todos. Possibilitou que muitas emoções aflorassem quando as imagens mostraram o que queríamos ou o que não queríamos ver (12).

Nas diferentes fases da gestação, o ultra-som permite o reconhecimento de elementos distintos da evolução biológica da espécie, como está demonstrado na tabela 6.

Quando se aborda o diagnóstico genético fetal, podemos partir de um marcador ultra-sonográfico para indicar o estudo cariotípico.

Ou seja, o exame por imagem na gestação detecta uma malformação estrutural (morfológica ou anatômica) no concepto, podendo a mesma associar-se à doença cromossômica (como trissomia, por exemplo) ou não. No Hospital de Clínicas de Porto Alegre, no período entre 1993 e 1995, realizamos 200 exames para estudo do cariótipo fetal (amniocenteses, BVC e cordocenteses). Destes casos, 24 foram indicados por anomalia estrutural prévia detectada à ultra-sonografia. Os resultados mostraram 5 gestações com cariótipo alterado, conforme tabelas 7 e 8.

Translucência nuca

Outro aspecto que pode ser focado diz respeito a um teste de *screening* para rastreamento de risco gestacional para cromossomopatia

Tabela 7. Dismorfologia fetal (achado ultra-sonográfico)

Dismorfologia	Nº de casos
Hidropsia fetal não-rhesus	4
Hérnia diafragmática	3
Anencefalia	3
Dupla bolha	2 ^a
Onfalocete	2 ^a
Dandy-Walker	2
Gastrosquise	1
Hidrocefalia, CIV	1 ^a
Cefalocele	1
Meningocele	1
Cisto de plexo coróide, dilatação da cisterna magna	1 ^a
Hipoplasia cardíaca (ventricular E)	1 ^a
Lesão obstrutiva do trato urinário	1
Agenesia do fêmur + encurtamento contralateral	1
Total	24

^a Cariótipo alterado

HCPA/Setor de Medicina Fetal/1993-1995/JAM.

(21, 18 e 13), que se denomina translucência nucal. Através da medida do subcutâneo da nuca do feto, entre 11 e 14 semanas de idade gestacional (comprimento cabeça-nádega: 45 mm a 84 mm), pode-se selecionar pacientes para exames invasivos, como a BVC ou a amniocentese. Se o resultado for um risco

baixo, deve-se excluí-las de outros diagnósticos. Baseado no princípio da correlação da espessura nucal aumentada e doença trissômica. Os cálculos de risco estão calcados em mais de 100 mil exames analisados. O resultado deve ser emitido em número de probabilidade, levando-se em consideração a

Tabela 8. Cariótipo alterado^a

Dismorfologia (ultra-som)	Cariótipo
Dupla bolha, polidrâmnio, RCIU	47,XX+21
Onfalocete, cisto de cordão, polidrâmnio	47,XY+18
Hidrocefalia, CIV	47,XY+21
Cisto de plexo coróide, dilatação da cisterna magna, poliidrâmnio, RCIU	47,XX+18
Hipoplasia ventricular E, RCIU	47,XX+18

RCIU: retardo de crescimento intra-uterino; CIV: comunicação interventricular.

^a As malformações do SNC não costumam vir acompanhadas de cariótipo alterado. Entretanto, se observadas juntamente com outras, podem fazer parte de síndromes. HCPA/Setor de Medicina Fetal/Serviço de Genética Médica/1993-1995/JAM.

Tabela 9. Valor preditivo positivo para trissomias X translucência nucal ^a

Translucência nucal (mm)	Valor preditivo positivo (%)
3	13
4	57
5	80

^a (17)

idade materna, tempo de gestação, antecedentes obstétricos e a medida da translucência nucal. Não apresenta perigo de perda da gravidez, o exame é realizado apenas por uma ultra-sonografia, indicado principalmente em pacientes com menos de 35 anos (baixo risco pela idade) (13). Além das trissomias, pode rastrear também síndrome de Turner, triploidia, defeitos cardíacos, hérnia diafragmática, doenças gênicas, malformações esqueléticas, anomalias renais, uropatia obstrutiva, onfalocele, etc.

Dados sobre valor preditivo positivo para trissomias 13, 18 e 21 calculados em função da medida da translucência nucal podem ser obtidos na tabela 9.

Biópsia e punções intra-útero

Inúmeras doenças têm sido diagnosticadas através da análise do sangue fetal, líquido amniótico e vilosidades coriônicas. Entretanto, pode haver necessidade de se examinar tecidos fetais. Indicamos na tabela 10 os principais procedimentos.

Embrioscopia fetal

Técnica de inspeção intra-amniótica através de um endoscópio, visibilizando-se diretamente o embrião ou feto. É empregada para o diagnóstico de anomalias estruturais. Apresenta como desvantagem o alto índice de

Tabela 10. Biópsias e punções fetais: indicações^a

Biópsia de pele	Alterações na pigmentação Epidermólise bolhosa Alteração na queratinização Displasia ectodérmica anidrótica
Biópsia hepática	Alterações enzimáticas ligadas ao cromossomo X (fetos masculinos) Glicogenose Déficit enzimático do ciclo da uréia Fenilcetonúria
Punção vesical e/ou renal	Para diagnóstico de função renal em uropatia obstrutiva
Punção de derrames serosos e formações císticas	Para diagnóstico citológico, bioquímico ou enzimático Ascite Derrame pleural e pericárdico Hidropsia Cisto pulmonar Cisto renal

^a Modificado (1,11,15)

perda gestacional, entre 5 e 10% (1, 11).

Terapêutica fetal

Podemos dividi-la em clínica e cirúrgica. (1,11,14). A clínica pode abordar um aspecto preventivo, como o emprego do ácido fólico para evitar defeitos de fechamento do tubo neural. Ou ainda terapêutico, como tratamento de arritmias cardíacas pelo uso do digital. Na tabela 11 relacionamos algumas indicações de tratamento pré-natal.

A cirúrgica aborda a via percutânea de acesso fetal e as tentativas a céu aberto. Pode-se proceder a punções, drenagens e derivações intra-uterinas.

Cabe a uma equipe multidisciplinar em centro especializado em medicina fetal o tratamento de casos mais complexos, como da cirurgia de hérnia diafragmática intra-útero, procedimento apenas realizado em dois grandes centros mundiais: o do Prof. Harrison, na Califórnia; e em Paris, pela equipe do Dr. Bargy.

Tabela 11. Terapêutica fetal ^a

Clínica

Preventiva	ácido fólico para defeitos de fechamento do tubo neural, periconcepcional dexametasona para hiperplasia congênita da supra-renal, a partir da 5ª semana cianocobalamina para acidemia metilmalônica, a partir de 32 semanas espiramicina para toxoplasmose (bloqueio transplacentário), a partir do momento do diagnóstico da primoinfecção materna prednisona e ácido acetilsalicílico para perdas gestacionais de repetição por presença de anticorpo lupus anticoagulante, a partir do diagnóstico ácido acetilsalicílico para RCIU secundário à hipertensão-proteinúrica materna, a partir do segundo trimestre glicocorticóides para síndrome de desconforto respiratório do recém-nascido na ameaça de parto prematuro, entre 28 e 34 semanas
Curativa	digoxina, procainamida, verapamil, betabloqueadores para arritmia cardíaca (diagnóstico-ecocardiográfico). Em insuficiência cardíaca fetal pode-se obter a via de acesso através da cordocentese indometacina na poliídramnia tiroxina no bócio congênito (ultra-sonografia), via LA por amniocentese

Cirúrgica

Percutânea	punção e drenagens, derivação intra-uterina: uropatia obstrutiva bilateral hidrotórax bilateral e compressivo transfusão intra-uterina amnioinfusão
A "céu aberto" ou endoscópica	hérnia diafragmática obstrução do trato urinário obstrução do LCR(espinha bífida) teratoma sacrococcígeo bloqueio cardíaco completo fenda labial craniosinostose

^a Modificada (1,11,14,15,18)

Conclusões

Devemos enfatizar também a importância do psiquismo materno-fetal. Se uma gestação normal produz mudanças profundas na sensibilidade feminina, podemos apenas imaginar o abalo que um diagnóstico de malformação possa representar no âmbito familiar. No setor de Medicina Fetal do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, trabalhamos em conjunto o físico e o mental.

Analizamos alguns aspectos da medicina fetal. É certo que outros estão sendo pesquisados atualmente, para que possam ser utilizados na prática clínica após sua comprovação. Algumas das doenças arroladas são raras, havendo poucos relatos na literatura, o que dificulta o seu manejo, pois não se dispõe de experiência nem mesmo descrita. Sobre qualquer procedimento a ser implementado, deve ficar claro o seu benefício, e este deve sobrepujar o risco.

Outro tópico diz respeito ao treinamento, à prévia prática antes da sua implementação, por parte de quem o indica, não devendo realizá-lo se não estiver embasado na sua execução.

A terapêutica do futuro deverá passar pela localização gênica precisa e seu manejo precoce quando alterada, melhores formas de intervenção intra-uterina com diminuição dos riscos gestacionais, respeitando os desejos da grávida e do seu feto quanto a uma melhor qualidade de vida.

Por fim, deve-se reconhecer que este não é um ramo de estudo médico afeito a uma única especialidade. Pertence a diversas áreas, contando com *experts* em genética, neonatologia, cirurgia pediátrica, hematologia, ultra-sonografia, obstetrícia, etc. Na verdade, existe para auxiliar a obstetrícia moderna.

Referências

- Daffos F, Forestier F. *Médecine et biologie du foetus humain*. Editeur Maloine, Paris: Editeur Maloine, 1988.
- Steele MV, Breg WR. Chromosomal analysis of human amniotic fluid cells. *Lancet* 1966;1:383-5.
- Papich H, Magalhães JAA. Amniocentese. In: Isfer EV, Sanchez RC, Saito M. *Medicina Fetal*. Rio de Janeiro: Revinter; 1996. Cap. 19.
- Finegan JK. Amniotic fluid and midtrimester amniocentesis: a review. *B J Obstet Gynecol* 1984;91:745-8.
- Simpson NE, Dallaire L, Miller JR. Prenatal diagnosis of genetic disease in Canada: report of a collaborative study. *Can Med Assoc J* 1976;115:739-48.
- Tabor A, Philip J, Madsen M. Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low-risk women. *Lancet* 1986;1:1287-92.
- Froster UG, Jackson L. Limb defects and chorionic villus sampling: results from an international registry, 1992-94. *Lancet* 1996;347:489-94.
- Machin G. *Pathology in twins. Diploma in fetal medicine-multiple pregnancy*. London: The Fetal Medicine Foundation; 1999.
- Nicolaidis KH, Sebire NJ, Snijders JM. *The 11-14 week scan. The diagnosis of fetal abnormalities*. London: Parthenon Publishing; 1999.
- Skupski DW. Twin-to-twin transfusion syndrome: do we really understand it? *Frontiers in Fetal Health* 2000 (april);2/4:12-7.
- Isfer EV, Sanchez RC, Saito M, et al. *Manual de Medicina Fetal*. São Paulo; 1993.
- Fonseca MMC, Magalhães JAA, Papich H, Dias R, Schmidt A. *Ultra-sonografia em obstetrícia: explorando um mundo novo. A relação pais-bebê - da observação à clínica*. In: Caron NA, editor. São Paulo: Casa do Psicólogo; 2000.
- Nicolaidis KH, Azar G, Byrne D, et al. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening defects in first trimester of pregnancy. *Br Med J* 1992;304:867-9.
- Eskes TKAB. Possible basis for primary prevention of birth defects with folic acid. *Fetal Diagn Ther* 1994;9:165-9.
- Vaughan JI, Rodeck CH. Interventional procedures. In: Cewbury K, Meire H, Cosgrove D, editors. *Ultrasound in obstetrics and gynecology*. London: Churchill Livingstone; 1993. p. 463-503.
- Wilson RD, Farquharson DF, Wittmann NK, Shaw D, et al. Cordocentesis: overall pregnancy loss rate as important as procedure loss rate. *Fetal Diagn Ther* 1994;9:142-8.
- Nicolaidis KH, Brizot ML, Snijders RJM. Ultra-sonographically detectable markers of fetal chromosomal defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1993;3:45-99.
- De Carolis S, Caruso A, Mancuso S, et al. Poor pregnancy outcome and anticardiolipin antibodies. *Fetal Diagn Ther* 1994;9:296-9.