

Biopsia das vilosidades coriônicas

Revisão do texto e tradução de Jorge Sequeiros

Agosto 2008

Modificado a partir de folhetos produzidos pelo Guy's and St Thomas' Hospital, Londres, pelo Royal College of Obstetricians and Gynaecologists www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625 e por London IDEAS Genetic Knowledge Park, de acordo com os seus padrões de qualidade.

Este trabalho foi apoiado por EuroGentest, uma rede de excelência europeia do 6º Programa Quadro da União Europeia (FP6 NoE, contract number 512148).

Ilustrações de Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



**Informação para
doentes e familiares**



Biopsia das vilosidades coriônicas

Este folheto dá-lhe informações sobre a biopsia das vilosidades coriônicas. Explica o que é, quando e como é feita, o que acontece depois, e os benefícios e riscos possíveis de a fazer. Este folheto destina-se a ser usado ao longo das consultas com os seus profissionais de saúde e a ajudá-lo a fazer as perguntas que são importantes para si.

O que é a biopsia das vilosidades coriônicas?

As vilosidades coriônicas fazem parte da placenta em desenvolvimento. A biopsia das vilosidades coriônicas consiste em retirar uma pequeníssima amostra dessas vilosidades, para se realizar um teste genético durante a gravidez. É frequentemente usada para se estudarem os genes ou os cromossomas do feto, para doenças genéticas específicas. A biopsia das vilosidades coriônicas pode ser-lhe proposta por diversas razões:

- Se o pai ou a mãe tem uma doença genética que possa ser transmitida ao bebé
- Se existe uma doença genética na família do pai ou da mãe com risco de vir a ser transmitida ao bebé
- Se já teve um filho com uma doença genética
- Se durante esta gravidez já realizou outro teste (por exemplo uma ecografia ou análise ao sangue) que tenha mostrado um risco aumentado de o bebé vir a ter uma doença genética.

Quando é feita a biopsia das vilosidades coriônicas?

É normalmente realizada entre a 11^o e a 12^o semana da gravidez.

Email: genetica@chc.min-saude.pt
www.chc.min-saude.pt/servicos/genetica

Vila Real:

Consulta de Genética Médica
www.hdestefania.min-saude.pt/

Porto:

Instituto de Genética Médica
 Tel.: (+351).22.607.03.00
 Email: genetica@igm.min-saude.pt
www.gm-saude.pt

Coimbra:

Serviço de Genética Médica
 Hospital Pediátrico de Coimbra, CHC
 Tel.: (+351).239.480.638
 Fax: (+351). 239.717.216

Hospital São Pedro, CHTMAD
 Tel: (+351).259.300.500
 Fax: (+351).259.300.503
www.chtmad.min-saude.pt/

Contactos dos serviços ou consultas de genética médica da sua área:**Lisboa:**

Serviço de Genética Médica
Hospital de Santa Maria
Tels.: (+351).21.780.53.40 (geral); (+351).21.780.33.07
(laboratório)
Fax: (+351).21.780.55.86
Email: genetica@hsm.min-saude.pt
www.chln.min-saude.pt

Serviço de Genética Médica
Hospital de D. Estefânia
Tel.: (+351).21.312.66.00
Fax: (+351).21.312.66.67
Email: sgenetica@hdestefania.min-saude.pt
www.hdestefania.min-saude.pt/

Porto:

Instituto de Genética Médica
Tel.: (+351).22.607.03.00
Email: genetica@igm.min-saude.pt
www.igm.min-saude.pt

Coimbra:

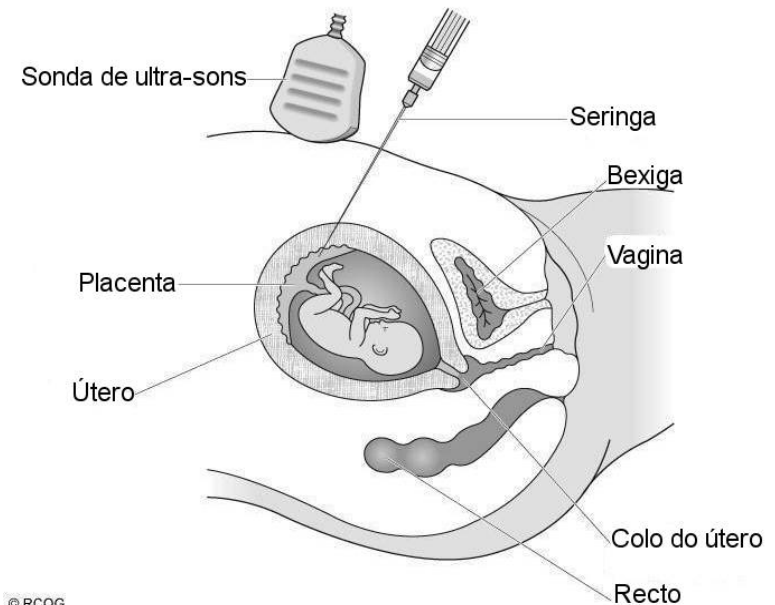
Serviço de Genética Médica
Hospital Pediátrico de Coimbra, CHC
Tel.: (+351).239.480.638
Fax: (+351). 239.717.216

Como é realizada a biopsia das vilosidades coriônicas?

A biopsia das vilosidades coriônicas consiste em retirar uma pequeníssima amostra das vilosidades da placenta em desenvolvimento, que tem os mesmo genes do feto. Primeiro, é realizada uma ecografia para verificar a posição do feto e da placenta; em seguida é feita a biopsia. Existem duas maneiras de retirar a amostra. O médico decidirá qual é a mais apropriada, de acordo com a posição do feto e da placenta. A maioria é feita através do abdómen.

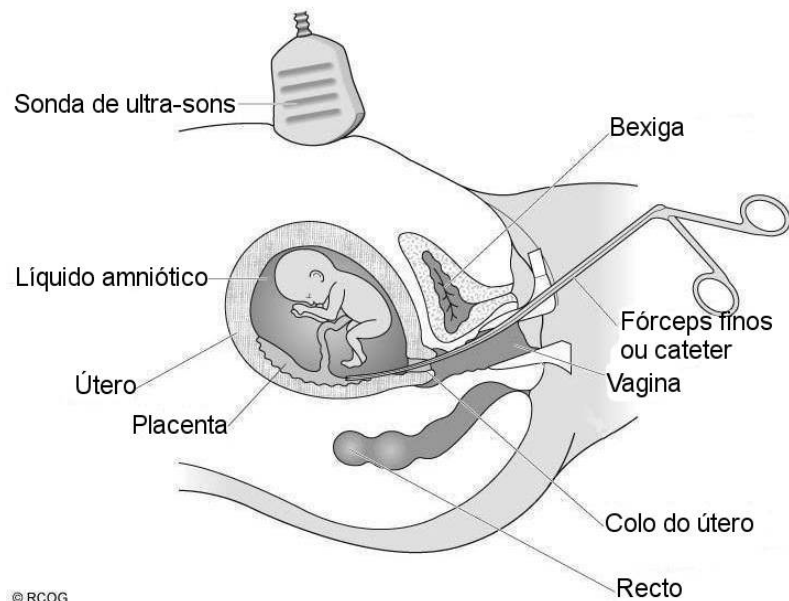
1. Trans-abdominal (através do abdómen)

A amostra é retirada através da inserção de uma fina agulha que atravessa a pele, o abdómen e a parede do útero até à placenta. A ecografia é realizada para ajudar o médico a levar a agulha até ao local correcto. A amostra das vilosidades é aspirada através da seringa e enviada para o laboratório para ser testada.



2. Trans-cervical (através do colo do útero)

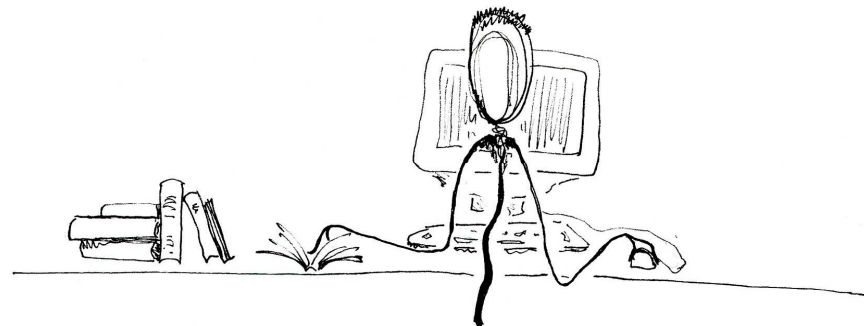
Um par de fórceps finos passam através do colo do útero. A sensação é semelhante à de realizar um esfregaço para um Papanicolau. A ecografia serve para ajudar o médico a direccionar os fórceps para o local correcto. É retirada uma pequenina amostra das vilosidades da placenta, utilizando os fórceps ou um fino cateter de aspiração. A amostra é depois enviada para o laboratório para ser testada.



© RCOG

A biópsia das vilosidades coriônicas provoca dor?

Apesar de ter a sensação do que está acontecer, a maior parte das mulheres considera-o desconfortável, em vez de doloroso, e semelhante a uma dor menstrual. As mulheres que realizam a biópsia através do abdómen referem uma ligeira pressão e que a zona à volta da biópsia fica ligeiramente dorida. As que realizam a biópsia através do colo do útero descrevem uma sensação semelhante à de realizar um esfregaço para um exame de Papanicolau.



Isto é apenas um pequeno guia sobre a biópsia das vilosidades coriônicas. Poderá obter mais informações através dos serviços ou consultas de genética médica da sua área, ou nos seguintes endereços:

Associação Portuguesa de Diagnóstico-Pré-Natal

www.apdnp.org.pt

Sociedade Portuguesa de Genética Humana

www.spgh.pt

Colégio de Genética Médica – Ordem dos Médicos

www.ordemosmedicos.pt

Orphanet

(sítio da Internet de livre acesso, com informação sobre doenças raras e medicamentos orfãos, com links a associações de doentes em toda a Europa, *em inglês e português*)

www.orpha.net

EuroGentest

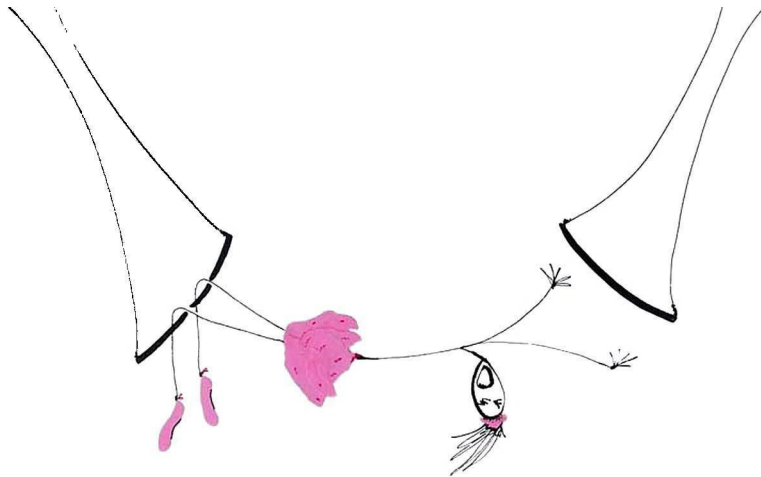
(sítio da Internet de livre acesso, com informação sobre testes genéticos)

www.eurogentest.org

- O tempo que demorará a ter o resultado do teste
- De que forma irá receber o resultado do teste
- Quais as suas opções, se o bebé vier a ter a doença genética
- Como é que essa experiência a poderá afectar emocionalmente, a si e ao seu parceiro

Estas são algumas questões que deverá considerar antes de tomar a decisão de fazer uma biopsia das vilosidades coriônicas. Poderá também consultar o folheto “Perguntas Mais Frequentes”, com uma lista de perguntas que eventualmente poderá querer fazer ao seu médico e que foi elaborado por pessoas que passaram por uma experiência semelhante à sua, e ainda o folheto “O que é um Teste Genético?”.

Anote as perguntas ou questões que a preocupam e traga-as consigo para a consulta. No caso de necessitar de um intérprete, avise o serviço.



O que acontece após o teste da biopsia das vilosidades coriônicas?

O procedimento demora entre 15 a 20 minutos. Será conveniente vir acompanhada, para ter algum apoio durante e depois do teste. Durante dois dias, deverá levar uma vida calma, evitando pegar em coisas pesadas ou fazer grandes esforços físicos.

Algumas mulheres que realizam o teste podem ter uma ligeira perda de sangue (manchar a roupa) e dores tipo menstruais, o que é normal. No entanto, se tiver um sangramento maior, deve avisar o seu médico. Não deve ter relações sexuais até parar a hemorragia.

Quais são os riscos da biopsia das vilosidades coriônicas?

Existe o risco de 1 a 2 mulheres em cada 100 ter um abortamento espontâneo (1-2%), após realizar este procedimento. Não se sabe ao certo porque acontece. No entanto, 98-99 em cada 100 gravidezes (98-99%) prosseguem normalmente.

A biopsia das vilosidades coriônicas é fiável?

Deverá discutir com o seu médico a precisão do teste genético específico que realizar, uma vez que varia consoante o tipo de teste genético ou cromossómico a ser feito. Muito ocasionalmente, o teste pode não ser bem sucedido, sendo necessário repeti-lo.

Podem todas as doenças genéticas ser detectadas com a biopsia das vilosidades coriônicas?

O resultado do teste normalmente só detecta a doença

genética para o qual foi pedido. Ocasionalmente, poderá dar indicação sobre outras situações. Não existe nenhum teste que detecte todas as doenças hereditárias.

Quanto tempo demoram os resultados da biopsia das vilosidades coriônicas?

O tempo que demoram os resultados varia consoante a doença que é testada. Nuns casos pode levar apenas 3 dias e noutros pode chegar até às três semanas. Se o seu resultado demorar mais, isto não significa que esteja a ser detectada alguma anomalia, mas sim que as células podem estar a demorar mais tempo a crescer.

Se estiver a fazer a biopsia das vilosidades coriônicas para uma doença genética rara, pergunte ao seu médico quanto tempo demorará o teste.

Quando o resultado estiver pronto, será chamada para falar com o seu médico, ou poderá ter o resultado de outro modo. Isto deverá ser discutido com o médico quando for realizar a biopsia.

E se o resultado do teste mostrar que o feto tem uma doença genética?

Se o resultado mostrar que o seu feto tem uma doença genética, o médico irá explicar-lhe o que isso significa e como o bebé poderá ser afectado. Irá também discutir consigo se a doença tem cura ou que tratamentos estão disponíveis, quais são as suas opções e a possibilidade de interromper a gravidez, se for caso disso. O seu médico ajudá-la-á a considerar o que é melhor para si e para o seu bebé. Raramente, o teste pode detectar uma combinação invulgar de cromossomas cujo impacto no bebé não seja possível estabelecer claramente.

Infecção por HIV

Se for HIV positiva, há um pequeno risco que a biopsia das vilosidades coriônicas transmita o vírus ao feto. É por isso importante que discuta com o seu médico, para serem tomadas medidas que minimizem o risco de transmissão do HIV para o seu feto durante o procedimento.

Tomar a decisão sobre a biopsia das vilosidades coriônicas

Decidir se faz ou não uma biopsia das vilosidades coriônicas durante a gravidez pode ser difícil. É importante lembrar que não tem de fazer a biopsia das vilosidades coriônicas, caso não o queira. Só deverá fazê-lo se, em conjunto com o seu parceiro, achar importante a informação que o teste lhe poderá dar e se achar que os riscos não são demasiado grandes para si. Para a ajudar a tomar a decisão que for a melhor para si, deverá discutir com o seu médico os seguintes pontos:

- Informação sobre a doença a ser testada
- O risco de o bebé vir a ter a doença que irá ser testada
- Informação sobre o teste e o que os resultados deste lhe poderão dizer
- A fiabilidade do teste
- O risco de ter um resultado incerto ou de ter de repetir o teste
- O risco de ter um aborto espontâneo devido à biopsia das vilosidades coriônicas (quer através do abdómen, quer através do colo do útero)

