

Informações gerais sobre Cuidado e Triagem Pré-natal

Este documento apresenta uma visão geral sobre Cuidado e Triagem Pré-natal. Ele se concentra principalmente em informações e atividades que são relevantes para a redução da carga de distúrbios congênitos.

O que é Cuidado e Triagem Pré-natal?

O objetivo do Cuidado Pré-natal é auxiliar as mulheres durante a gravidez a se manter saudáveis, encontrar e mitigar condições adversas, quando se fizerem presentes, e, assim, ajudar a saúde do nascituro. Cuidados pré-concepção e pré-natal são parte da via de cuidados de saúde reprodutiva e podem incluir serviços de planejamento familiar, exames físicos regulares da gestante, e triagem e diagnóstico pré-natal (incluindo testes para a detecção de doenças ou condições do feto) e também de aconselhamento, dando conselhos às gestantes com o objetivo de reduzir os riscos de doenças no recém-nascido. Para o cuidado pré-natal de rotina, a OMS recomenda um programa padrão de quatro consultas pré-natais, com consultas adicionais, conforme necessário. Segundo o modelo de cuidado pré-natal da OMS¹, a primeira consulta pré-natal deve ser realizada por volta ou antes de 12^a semana de gestação, a segunda deve ser agendada para próximo da 26^a semana de gestação, a terceira deve ocorrer por volta da 32^a semana, e a quarta deve ocorrer entre a 36^a e 38^a semana. Um número maior de consultas é recomendado em muitos países.

Os trimestres da gestação são classificados da seguinte forma:

- 1^o trimestre: 12^a semana de gestação
- 2^o trimestre: 13^a-28^a semana de gestação
- 3^o trimestre: 28^a semana de gestação até o nascimento.

Cuidado e Triagem Pré-natal na via de cuidados de saúde

Cuidado e triagem pré-natal são parte de uma via integrada que inclui:

- Serviços de planejamento familiar e de saúde reprodutiva
- Cuidados pré-concepção, concentrando-se na preparação para uma gravidez saudável e incorporando testes pré-concepção para portador, se necessário
- Serviços de cuidado e triagem pré-natal, incluindo a consideração de interrupção da gravidez por doenças congênitas graves, onde esta é uma opção legal e culturalmente aceitável
- Serviços de triagem neonatal

- Planejamento do cuidado e da prestação de serviços.

Quais os principais fatores de risco para doenças congênicas detectadas pelo Cuidado e a Triagem Pré-natal?

O Cuidado e a Triagem Pré-natal podem detectar doenças como hemoglobinopatias, incluindo doença falciforme e talassemia, infecções como rubéola e sífilis, anomalias estruturais, tais como defeitos do tubo neural e doenças cromossômicas, como a síndrome de Down.

O cuidado pré-natal inclui a avaliação (histórico, exame físico e investigações básicas), a intervenção (prevenção/profilaxia e tratamento) e a promoção (educação para a saúde/aconselhamento e divulgação de informações de serviços de saúde).

O Anexo 1 relaciona várias características gerais dos programas de triagem que são relevantes para um serviço de Cuidado e Triagem Pré-natal.

Componentes de um programa de Cuidado e Triagem Pré-natal

Aconselhamento para o estilo de vida pré-natal

Orientações e conselhos para uma gravidez saudável e para minimizar o risco de distúrbios congênicos incluem o seguinte:

Suplementos nutricionais

A suplementação com multivitaminas contendo ácido fólico ou ao menos ácido fólico, antes da concepção e durante as primeiras 12 semanas (geralmente é recomendado de 400 µg/dia de ácido fólico, a menos que a mulher esteja em maior risco, sendo necessárias doses maiores)².

Evitar infecções

As mulheres devem ser aconselhadas sobre como reduzir o risco de infecções, especialmente aquelas que aumentam o risco de distúrbios congênicos, como, por exemplo, a sífilis e a rubéola.

Manejo de doenças crônicas

O manejo de doenças como diabetes e obesidade é recomendado, pois elas podem aumentar o risco de distúrbios congênicos.

Medicamentos

O mínimo de medicamentos possível deve ser prescrito e só em circunstâncias em que o benefício supere o risco. Exemplos de drogas associadas com anomalias congênicas incluem trimetoprim-sulfonamida, sulfassalazina, carbamazepina e fenitoína. As mulheres devem ser aconselhadas a evitar medicamentos de balcão e terapias complementares tanto quanto possível, e a evitar suplementação de vitamina A (acima de 700 µg) e produtos de fígado, devido ao risco de distúrbios congênicos³. Detalhes de segurança ou de risco de drogas e teratógenos específicos durante a gravidez podem ser encontrados nos seguintes sites:

<http://www.motherisk.org/women/drugs.jsp>
<http://www.otispregnancy.org/otis-fact-sheets-s13037>
<http://gravidez-segura.org/>.

Álcool e drogas recreativas

As mulheres devem evitar o álcool, especialmente durante os 3 primeiros meses de gestação. Se as mulheres optarem por beber álcool, devem ser aconselhadas a limitar a ingestão de álcool a não mais do que uma a duas unidades, uma ou duas vezes por semana (uma unidade é igual a metade de um litro de lager forte ou cerveja, ou uma dose [25 ml] de aguardente. Um copo de vinho pequeno [125 ml] é igual a 1,5 unidades). As mulheres devem ser aconselhadas a evitar consumo excessivo de álcool. Drogas recreativas devem ser evitadas².

Tabagismo

O tabagismo deve ser discutido e informações sobre os danos do fumo durante a gestação e as opções para parar de fumar devem ser fornecidas.

Triagem pré-natal

Triagem para doenças hematológicas

O nível de hemoglobina inferior à variação normal do país (por exemplo, < 11g/dl) pode ser usado para diagnosticar a anemia em primeira instância². Quando houver suspeita de deficiência de ferro, testes mais sensíveis e específicos podem ser considerados, por exemplo, ferritina do soro, que no ponto de corte de 30 µg/l tem uma sensibilidade de cerca de 90%³. Uma alternativa mais barata é a medição de ferro sérico e capacidade total de ligação de ferro.

Triagem para distúrbios da hemoglobina

O objetivo do teste pré-natal é informar aos pais se o seu filho tem uma hemoglobinopatia grave e proporcionar-lhes a opção de interromper a gravidez, onde isso é legal e aceitável, ou prepará-los para o nascimento de uma criança afetada.

A decisão de se estabelecer um programa de triagem dependerá da prevalência dessas doenças e outros fatores, como a aceitação cultural e a legalidade do aborto. A avaliação do risco de um casal pode ser baseada na origem familiar de cada um dos dois (feita através de um questionário no Reino Unido), seguida por testes laboratoriais, quando o risco for alto. O processo de triagem geralmente envolve testar a mulher para portador e, em seguida, testar seu parceiro se ela for provada ser uma portadora. Os exames de triagem podem incluir o seguinte: hemograma completo, com índices de células vermelhas do sangue, hemoglobina, volume corpuscular médio (VCM), hemoglobina corpuscular média (HCM) e cromatografia líquida de alta performance (CLAP). Se a CLAP não está disponível ou acessível, então os testes de solubilidade ou electroforese podem ser utilizados para testar traços de doença falciforme³.

Se ambos os pais forem confirmados como portadores, o diagnóstico pré-natal e o aconselhamento podem ser oferecidos, com células fetais amostradas por biópsia de vilos coriais (CVS – sigla em inglês). Recomenda-se que, sempre que possível, todo o processo,

incluindo a oferta, a captação e o relatório de testes de diagnóstico e ações subsequentes ao exame, seja concluído até a 12^a semana de gestação³.

Identificar o status RhD

As mulheres são, idealmente, testadas para o grupo sanguíneo ABO e o status RhD o mais cedo possível durante a gravidez, geralmente da 8^a a 12^a semanas de gestação. Para evitar anemia hemolítica do recém-nascido, as mulheres grávidas Rh-negativas precisam ser identificadas e a elas oferecida uma imunoprofilaxia pré e pós-natal adequada (a menos que o pai também seja Rh-negativo)³.

Triagem para rubéola e sífilis

O objetivo da triagem para rubéola no início da gestação é identificar mulheres suscetíveis, para que possam ser avisadas sobre o risco de infecção se tiverem contato com casos, e sobre a vacinação pós-parto para proteger futuras gestações contra rubéola e suas consequências. A suscetibilidade pode ser avaliada através do ensaio de anticorpos IgM e IgG contra o vírus da rubéola³.

A triagem para sífilis é idealmente oferecida a todas as gestantes em um estágio inicial do pré-natal para que as mulheres afetadas possam ser tratadas com penicilina⁴ e a transmissão para o feto possa ser evitada. Existem dois tipos principais de testes sorológicos para sífilis. Os testes não-treponêmicos, que detectam anticorpos treponêmicos não-específicos, são baratos, mas têm menor sensibilidade, especificidade e valor preditivo positivo do que os testes treponêmicos, que detectam anticorpos treponêmicos específicos. Exemplos de testes treponêmicos incluem ensaios imunoenzimáticos, que são mais de 98% sensíveis e mais de 99% específicos³. A OMS recomenda confirmar um teste não-treponêmico positivo com um teste treponêmico. No entanto, visto que o último é caro, em países com poucos recursos e alta prevalência de sífilis, o tratamento pode ser oferecido a todas as mulheres grávidas que testarem positivo com o teste não-treponêmico⁴.

Toxoplasmose

De acordo com a OMS⁴, as mulheres grávidas devem ser informadas que medidas simples e viáveis de prevenção primária podem efetivamente proteger contra a infecção por toxoplasmose. Estas incluem lavar as mãos antes de manipular alimentos, evitar carne mal-cozida, crua ou curada, e evitar o contato com fezes de gato. Alguns países ou regiões realizam triagem sorológica de rotina para detecção de anticorpos para toxoplasmose (os exemplos incluem Itália, Uruguai e algumas regiões da Alemanha, Suíça e Bélgica), seguido por um novo teste mensal ou trimestral para soroconversão naqueles cujo teste der positivo. No entanto, o teste apresenta uma alta porcentagem de falsos positivos. O tratamento de mulheres soropositivas com espiramicina pode ser recomendado; no entanto, não está claro se o tratamento antibiótico pré-natal reduz a transmissão para o feto.

Triagem para outras infecções

HIV

Às mulheres gestantes deve ser oferecida a triagem para a infecção pelo HIV no início da primeira consulta pré-natal⁵, porque as intervenções pré-natais adequadas podem reduzir a transmissão mãe-filho da infecção por HIV⁴.

Malária

Em áreas de transmissão estável de *P. falciparum*, a prevenção da infecção por malária assintomática em mulheres gestantes através de uma abordagem em duas vertentes de tratamento preventivo intermitente e mosquiteiros tratados com inseticida resultará em maiores benefícios para a saúde. Em áreas de transmissão instável de *P. falciparum*, cuidados pré-natais devem incluir o uso de mosquiteiros tratados com inseticida, o diagnóstico da malária e o tratamento com antimaláricos que tenham uma segurança e um perfil de eficácia adequados para o uso durante a gestação⁶.

Hepatite B

As mulheres grávidas com sorologia desconhecida para o vírus da hepatite B (HBsAg) ou com fatores novos ou contínuos de risco para a infecção pelo vírus da hepatite B (tais como o uso de drogas injetáveis ou a avaliação ou o tratamento para uma doença sexualmente transmissível) devem receber a triagem no primeiro trimestre⁷. Uma intervenção eficaz pós-natal pode ser oferecida a mulheres infectadas para diminuir o risco de transmissão da mãe para o filho⁴.

Triagem para diabetes gestacional

Fatores de risco para diabetes gestacional incluem um índice de massa corporal acima de 30 kg/m², bebê anterior pesando 4,5 kg ou mais, diabetes gestacional anterior, parente de primeiro grau com diabetes, ou a origem familiar com uma alta prevalência de diabetes, como o Sul da Ásia, o Caribe negro ou o Oriente Médio³.

Testes de triagem para diabetes gestacional incluem medida de glicemia casual (como recomendado pela Associação Internacional de Diabetes e o Painel de Consenso de Grupos de Estudo da Gravidez) ou o teste oral de tolerância à glicose oral (TOTG), que é recomendado pelo Instituto Nacional de Saúde e Excelência Clínica do Reino Unido. O diagnóstico pode ser feito usando os critérios definidos pela OMS (plasma venoso em jejum com concentração de glicose superior a ou igual a 7,0 mmol/l ou plasma de 2 horas com concentração de glicose venosa maior ou igual a 7,8 mmol/l). Às mulheres que tiveram diabetes gestacional em uma gravidez anterior pode ser oferecida a automonitorização precoce de glicose no sangue ou um TOTG entre a 16^a e 18^a semana, e mais um TOTG na 28^a semana, se os resultados forem normais. Às mulheres com qualquer um dos outros fatores de risco para diabetes gestacional pode ser oferecido um TOTG entre a 24^a e 28^a semanas. Metas para o controle da glicose no sangue são semelhantes aos de mulheres com diabetes pré-existente⁸.

O controle da diabetes gestacional pode ser alcançado somente com dieta e exercícios, mas pode também ser necessário insulina ou agentes hipoglicemiantes orais.

Triagem para síndrome de Down

A triagem para a síndrome de Down deve idealmente começar com a prestação de informações imparciais baseadas em evidências sobre a doença, de preferência no início da gravidez. A idade avançada materna por si só não é eficaz como uma ferramenta de triagem. Nos países mais desenvolvidos a triagem é oferecida a todas as mulheres, independentemente da idade, e é recomendável que, idealmente, a triagem para a síndrome de Down seja realizada no primeiro trimestre, mas devem ser tomadas providências que permitam que a triagem seja realizada mais tarde (de 20 semanas 0 dias).

Testes de triagem podem incluir o seguinte:

- Entre 10 semanas + 0 dias e 14 semanas + 1 dia:
teste combinado (NT + hCGa + PAPP-Ab)
- Entre 14 semanas + 2 dias e 20 semanas + 0 dias:
teste quádruplo (hCG, uE3, AFP, inibina A).

AFP: Alfafetoproteína

hCG: Gonadotrofina coriônica humana

PAPP: Proteína A do plasma associada à gravidez

uE: estriol não-conjugado

Uma vez que um teste de triagem foi realizado, a chance de o feto ter síndrome de Down é calculada levando-se em consideração a idade materna e a gestação. Os resultados são classificados como 'positivo' se a chance é igual ou maior do que um ponto de corte acordado. Quando um resultado positivo é devolvido à mulher geralmente será oferecida a amniocentese ou o CVS para obtenção de células fetais para análise cromossômica de diagnóstico por cariótipo ou um método molecular/citogenético, como FISH ou QF-PCR. Uma comparação entre a amniocentese e o CVS é apresentada no Anexo 2. O procedimento invasivo está associado a um excesso de risco de perda fetal de aproximadamente 1% em comparação com mulheres sem testes invasivos.

De acordo com a OMS⁴, o melhor conjunto de testes a oferecer é um teste integrado, que inclui translucência nucal (avaliada através de ultrassonografia entre a 10^a e 14^a semanas de gestação), além de testes sorológicos realizados entre a 11^a e 14^a semanas e a 14^a e 20^a semanas. A sensibilidade do teste integrado está em torno de 90% e a taxa de falsos positivos é de cerca de 2,8%. No entanto, existem preocupações sobre a viabilidade e aceitação da triagem por este método, particularmente no que diz respeito à questão da não-divulgação dos resultados após a primeira fase da triagem. Por esta razão, as mulheres podem preferir um teste de uma única etapa. O teste combinado no primeiro trimestre possui um bom valor de diagnóstico para a detecção da síndrome de Down e outras anomalias cromossômicas. O teste quádruplo parece ter o melhor desempenho de triagem, mas a medição de inibina A (o quarto analito) não está geralmente disponível em muitos países.

Triagem para anomalias estruturais

Os testes normalmente utilizados para a triagem de anomalias estruturais são:

- Ecografia realizada no primeiro e segundo trimestres, incluindo a medição da translucência nucal
- Triagem sorológica – AFP do soro materno.

Há evidências de que, para a detecção de malformações fetais, uma ultrassonografia de rotina no segundo trimestre seja o suficiente. A ultrassonografia de rotina para anomalias fetais é oferecida entre a 18^a e a 20^a semanas de acordo com as diretrizes do Reino Unido³; a OMS recomenda que seja realizada antes da 24^a semana. Pode ser realizada mais cedo, principalmente se o tempo para a interrupção legal da gravidez é mais restrito, mas sua sensibilidade será menor. O objetivo do exame é identificar anomalias fetais e permitir a escolha reprodutiva (interrupção da gravidez) ou, se os pais decidirem continuar com uma

gravidez afetada, dar uma oportunidade para eles se prepararem para qualquer tipo de tratamento, deficiência, etc., para o manejo do nascimento em um centro especializado ou, em alguns casos, para a terapia intrauterina.

À mulher devem ser dadas informações sobre o objetivo, as limitações e implicações do exame para anomalias, para lhe permitir fazer uma escolha informada. Procedimentos padronizados com equipamento de ultra-som adequado, ultrassonografistas experientes e monitoramento de desempenho da triagem são importantes para garantir a qualidade.

O nível de AFP no soro materno pode ter uma função de teste de triagem para algumas anomalias estruturais, como, por exemplo, defeitos do tubo neural. No entanto, não se recomenda geralmente, quando o ultrassom de rotina é realizado para detectar defeitos do tubo neural, o teste de AFP.

Triagem para hipotireoidismo

As mulheres propensas a estar em risco de doença da tireoide devem ter sua função tireoidiana testada no início da gravidez. Mulheres com hipotireoidismo ou com hipotireoidismo subclínico, que são aquelas que testam positivo para anticorpos peroxidase da tireoide da (TPO – sigla em inglês), devem ser tratadas com levotiroxina oral⁹.

Alguns dos principais testes de triagem pré-natal são comparados no Anexo 2.

Custo-benefício da triagem (principal referência: OMS 2005⁴)

Na ausência de provas suficientes para determinar se a triagem seletiva (por exemplo, a triagem dos grupos de alto risco apenas) ou a universal é eficaz em melhorar os resultados de saúde para mulheres grávidas e bebês, fazer estimativas confiáveis sobre o custo-benefício da triagem é difícil. A OMS aconselha os países a realizar sua própria análise de custo-benefício das intervenções, tendo em conta que muitas medidas de custo-benefício não levam em conta os encargos impostos sobre os cuidadores ou famílias.

Triagem para distúrbios da hemoglobina

Evidência levantada pelo Instituto Nacional de Saúde e Excelência Clínica do Reino Unido (NICE – sigla em inglês) sugere que a triagem e a prevenção de nascimentos com hemoglobinopatias é suscetível de produzir redução de custos no sistema de saúde e, portanto, seria eficaz em termos de custo. Este resultado seria mais acentuado em áreas com uma grande população que possui alta prevalência da doença. Em países de baixa renda, onde o custo econômico do tratamento, muitas vezes, recai diretamente sobre a família, a não ser que se tenha cobertura de um seguro de saúde, tanto os serviços de saúde quanto as próprias famílias são incapazes de arcar com os custos do tratamento de longo prazo. Este custo é largamente impulsionado pelo custo da própria terapia quelante de ferro. Esta dura realidade aumenta a importância da prevenção, que é relativamente barata devido aos baixos custos trabalhistas nesses países de baixa renda, e pode ser muito mais uma questão de "custo-benefício" do que cuidado. Por exemplo, em Hong Kong um programa de triagem pré-natal universal para talassemia, em que tanto a talassemia α quanto a β eram prevalentes, mostrou-se eficaz em termos de custo, com economia estimada em HK\$ 40,4 milhões em 2002. Este ponto é ainda de maior destaque no Irã,

onde o custo do tratamento de 15 mil pacientes para talassemia no ano de 2000 teve o custo estimado pela OMS de US\$ 200 milhões.

Administração de Anti-D para mulheres Rh-negativas

Avaliações econômicas (realizadas principalmente no Reino Unido) mostram que a profilaxia anti-D de rotina, em conjunto com a profilaxia pós-parto para as gestantes Rh-negativas, é eficaz em termos de custos quando há uma probabilidade moderada ou alta de gestações posteriores.

Sífilis

Uma análise de custo-benefício realizada pelo Centro Colaborador Nacional para a Saúde de Mulheres e Crianças, conclui que a triagem universal de toda a população de mulheres grávidas (como atualmente é realizada no Reino Unido) tem maior custo-benefício do que qualquer seleção de grupos de alto risco ou que a não-realização de triagem. A triagem para sífilis também foi considerada eficaz em termos de custos, tanto em países desenvolvidos quanto em desenvolvimento, em um recente levantamento da OMS.

Triagem para diabetes mellitus gestacional (DMG)

As evidências são insuficientes para se chegar a uma conclusão sobre o custo-benefício da triagem de DMG.

Triagem para síndrome de Down

No contexto do Reino Unido, o teste integrado parece ter maior custo-benefício do que outras estratégias de triagem. Isso ocorre porque os custos adicionais resultantes da triagem tendem a ser compensados pela economia no custo do diagnóstico decorrente da baixa taxa de falso-positivo com a abordagem integrada. No entanto, análises adicionais são recomendadas para confirmar esta descoberta e estudos locais podem ser essenciais para estabelecer a relação custo-benefício em contextos particulares.

Quais são as principais questões éticas, legais e sociais a ser consideradas?

Igualdade de acesso ao cuidado pré-natal

Cerca de 98% das mulheres utilizam serviços de cuidado pré-natal em países industrializados, em comparação com apenas 68% das mulheres em países de baixa renda. Em muitos países de média e baixa renda (PMBR), o conhecimento e a educação sobre a proteção da maternidade inexistem, e há um acesso desigual aos serviços de saúde. Para as mães jovens, especialmente aquelas nos primeiros anos da adolescência, os problemas de desigualdade no acesso podem ser ainda mais exacerbados.

O estatuto jurídico e os direitos do nascituro

Os direitos da mulher grávida e os de seu futuro filho podem entrar em conflito durante a gravidez. Isto pode ser relevante se uma mulher grávida expõe conscientemente seu bebê a toxinas, como drogas ou álcool durante a gravidez, ou se se recusar ao tratamento que poderia salvar a vida dela mesma ou de seu bebê.

Proteção da saúde da gestante e do nascituro

Pode ser necessária uma legislação trabalhista e ambiental para proteger a vida e a saúde das mulheres grávidas, por exemplo, fornecendo um direito legal a férias pagas para receber o cuidado pré-natal, ou para minimizar a exposição a teratógenos industriais ou agrícolas. Sem essas proteções, para mulheres de baixo nível socioeconômico, os benefícios do emprego podem superar os riscos potenciais para a saúde durante a gravidez, particularmente onde não há sistemas bem desenvolvidos de cuidados de saúde e assistência social.

Escolha informada

As mulheres grávidas devem ter a possibilidade de fazer uma escolha informada sobre realizar ou não testes pré-natais e, tão importante quanto, sobre como proceder quando os resultados dos testes são conhecidos. É importante que a informação sobre o teste seja fornecida, antes do teste, de um modo não-diretivo, acessível, e de apoio numa maneira culturalmente apropriada.

Triagem pré-natal da população

Programas de triagem pré-natal que identificam os bebês que têm anomalias estruturais graves ou são afetados por doenças genéticas, como a doença falciforme ou a síndrome de Down, devem ser realizados com altos padrões éticos. Estes incluem: assegurar a igualdade de acesso, as vias de cuidados claramente documentadas, a prestação de o aconselhamento, o consentimento informado e a manutenção da confidencialidade dos resultados dos testes. No caso de triagem para doenças genéticas recessivas, os participantes e suas famílias podem também precisam de assistência para compreender o significado de um resultado de portador. Às vezes os resultados dos testes podem revelar resultados inesperados (como paternidade mal atribuída) e é necessário que haja processos para decidir quando e como dar o *feedback* destes resultados aos participantes da triagem.

Interrupção da gravidez

Quando a triagem pré-natal indica que o feto é de alto risco para um distúrbio congênito debilitante, a opção de interrupção da gravidez pode ser considerada. Em muitos PMBR, a interrupção legal da gravidez é indisponível por motivos religiosos, ou é legalmente restrita a casos em que a interrupção seja necessária para proteger a vida da mulher. O consentimento dos pais ou do cônjuge da mulher pode ser necessário. Onde não é permitido o aborto, os pais podem recorrer a procedimentos ilegais, que são suscetíveis de apresentar tanto riscos médicos como emocionais.

A descoberta de que o feto é afetado por um distúrbio congênito pode causar angústia considerável aos futuros pais, independentemente de sua atitude em relação à interrupção da gravidez. No entanto, as consequências psicológicas de um diagnóstico pré-natal adverso ainda podem ser menos graves do que o choque e o sofrimento causado pelo nascimento de uma criança afetada.

Em alguns países de alta renda, há às vezes a preocupação de que pode ser difícil para as mães fazer uma escolha livre quanto a aceitar ou não uma oferta de triagem pré-natal ou, uma vez tendo sido submetida à triagem, se deseja prosseguir com a gravidez. A questão da falta de liberdade de escolha não pode ser considerada para os pais de PMBR, que se confrontam com menos opções e onde a pobreza e a falta de acesso a serviços de saúde e

assistência social podem ser de extrema importância para influenciar as decisões das mulheres.

PRINCIPAIS REFERÊNCIAS

1. World Health Organisation. *WHO antenatal care randomised trial: Manual for the implementation of the new model*. 2002.
http://www.who.int/reproductivehealth/publications/maternal_perinatal_health/RHR_01_30/en/index.html
2. National Institute for Health and Clinical Excellence. *Antenatal care. Routine care for the healthy pregnant woman*. 2008
<http://www.nice.org.uk/nicemedia/pdf/CG062NICEguideline.pdf>.
3. National Institute for Health and Clinical Excellence. *Antenatal care. Routine care for the healthy pregnant woman*. Full clinical guideline. 2008.
<http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/11947/40145/40145.pdf>.
4. World Health Organisation. *What is the effectiveness of antenatal care?* 2005.
5. Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. *HIV screening in pregnancy. Guideline Summary NGC-6786*. J Obstet Gynaecol Can 2006 Dec;28 (12):1103-7.
<http://www.sogc.org/guidelines/documents/185E-CPG-December2006.pdf>
6. World Health Organisation. *Malaria in pregnancy*.
http://rbm.who.int/cmc_upload/0/000/015/369/RBMInfosheet_4.pdf
7. U.S. Preventive Services Task Force. *Screening for Hepatitis B Virus Infection in Pregnancy: Recommendation*. 2009
<http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf09/hepb/hepbpgrs.htm>.
8. National Institute of Health and Clinical Excellence. *CG63 Diabetes in pregnancy: NICE guideline*. 2008. (includes reference to WHO diagnostic criteria).
9. <http://www.nice.org.uk/guidance/CG63/NICEGuidance>
10. American Thyroid Association. *Guidelines of the American Thyroid Association for the Diagnosis and Management of Thyroid Disease During Pregnancy and Postpartum*. Thyroid 2011;21(10):1081-1125.
11. Anderson CL, Brown CE. *Fetal chromosomal abnormalities: antenatal screening and diagnosis*. Am Fam Physician. 2009;79:117-23.
12. Urban MF, Stewart C, Ruppelt T, Geerts L. *Effectiveness of prenatal screening for Down syndrome on the basis of maternal age in Cape Town*. S Afr Med. 2011;101:45-48.

13. World Health Organisation. *Unsafe abortion. Global and regional estimates of the incidence of unsafe abortion and associated mortality in 2003*. Fifth Edition. 2007. http://www.who.int/reproductivehealth/publications/unsafe_abortion/9789241596121/en/
14. World Health Organisation. *Medical genetic services in developing countries: The Ethical, Legal and Social Implications of genetic testing and screening*. 2006. <http://www.who.int/genomics/publications/en/index1.html>

TÓPICOS RELACIONADOS

Cuidado e triagem pré-concepção
Triagem neonatal
Teratógenos
Síndrome de Down
Defeitos do tubo neural
Fissuras orofaciais
Cardiopatía congênita
Doença falciforme
Talassemia
Rubéola congênita
Sífilis congênita

ANEXO 1 Características gerais de um programa de Cuidado e triagem pré-natal

Componentes	Comentários
Protocolos/políticas	Idealmente baseado em evidências. Políticas/protocolos/diretrizes necessárias para todos os componentes do programa, incluindo o acompanhamento, a tratamento e o monitoramento.
Educação	Inclui pais e funcionários. Deve haver processos em andamento para revisão e atualização. A educação deve ser linguística e culturalmente apropriada.
Coleta de dados/avaliação	Clareza sobre o que deve ser coletado, por quem e quando. Considerar/decisões sobre se haverá sistemas de dados locais/regionais/ centralizado e se eles serão em computador/manual/papel/ misto. Clareza sobre quem vai verificar e analisar as informações e como isso será feito. Exame das questões de sigilo, back-up e armazenamento.
Equipamento/tecnologia	Consideração das necessidades, disponibilidade, treinamento para utilização, manutenção, medição de qualidade, validação de resultados e back-up.
Cobertura	Uma meta pré-determinada é necessária, pode ser obrigatória. Consideração das desigualdades de saúde se a triagem não é ou não tem a propósito de ser universal. A cobertura deverá ser monitorada e incluir detalhes sobre recusas.
Recursos	O programa precisa ser adequadamente financiado. Deve haver integração em planos de negócios para garantir a estabilidade do programa a médio/longo prazo. Os recursos incluem equipamento, pessoal (incluindo a formação), edifícios, manutenção, transporte e apoio administrativo. É necessário tomar decisões sobre a forma como o programa deverá ser financiado, por exemplo: família, plano de saúde, agências públicas ou externas.
Responsabilidade	Clareza sobre como o serviço é executado e por quem. Clareza sobre a forma como o programa é coordenado e como é sua estrutura, por exemplo: local, regional, central.

ANEXO 2 Comparação entre diferentes testes pré-natais (extraído de Anderson 2009, salvo nota)

	Amostra de vilos coriais	Amniocentese	Ultrassonografia	Triagem sorológica
Uso	O diagnóstico genético; permite a amostragem do tecido placentário	Diagnóstico genético	Triagem de anomalias fetais. Vários marcadores de anomalias cromossômicas podem ser detectados, por exemplo, fissura facial, micrognatia, defeitos do septo atrioventricular, intestino ecogênico	Inclui o teste triplo (AFP, hCG e uE3) e o teste quádruplo (acima de três testes mais inibina A) para SD e tubo neural
Período	10 ^a -13 ^a semana de gestação	16 ^a -18 ^a semana de gestação (mais seguro); mas pode ser feito entre a 14 ^a -20 ^a semana	1 ^o e/ou 2 ^o trimestre	1 ^o e/ou 2 ^o trimestre
Procedimento	Dois abordagens: transabdominal e transcervical	Agulha inserida no saco amniótico usando a orientação do ultra-som, e aspiração do líquido amniótico		Marcadores medidos no soro materno: Risco calculado usando um algoritmo baseado na idade, raça, peso, e estado diabético do paciente
Vantagem	Análise cromossômica precoce e definitiva	Complicações incomuns	Pode ajudar a determinar se o teste invasivo deve ser considerado	
Desvantagem	Teste invasivo. Tem uma curva de aprendizagem dependente do operador e pode não estar disponível em todas as comunidades. CVS realizados antes de 10 semanas aumenta o risco de defeitos de redução de membros de 1-	Teste invasivo		

Complicações	2% Índice de perda fetal pode ser maior do que a do amniocentese	Manchas vaginais. Vazamento de líquido amniótico. Corioamnionite. Falha em crescer em cultura as células fetais. Lesão fetal por agulha. Perda fetal.		
Índice de perda fetal	0,6-4,6%	1% e tão baixo quanto 1 em 370		
Índice de diagnóstico citogenético	97,8%	99,4%		
Sensibilidade (índice de detecção ou ID)	97,8% para SD no 1º trimestre (10ª-13ª semana)	99,4% para SD no 2º trimestre (16ª-18ª semanas)	1º trimestre: 59,0% (95% IC 46.5% - 72.4%) (NICE 2008) [∞] 2º trimestre (antes da 24ª semana): 24.1% (variação de 13.5% - 85.7%) (NICE 2008) [∞] 2º trimestre (18ª-22ª semana): 35 - 79% para SD Se combinadas as análises do 1º e 2º trimestres, ID 81,0% (95% IC 67,7% - 89,2%) (NICE 2008) [∞]	Com um índice fixo de triagem positiva* de 5%, ID é de 69% para SD para a triagem tripla e 81% para a triagem quádrupla AFP do soro materno para detectar anomalias estruturais: 85,7% (NICE 2008) Teste combinado de soro para SD e outras anormalidades cromossômicas: 92,6% (NICE 2008) Teste combinado de soro para SD apenas: 79,6 % de uma TFP de 2,9%, e de 82-90,3 % de uma TFP fixa de 5 % (NICE 2008)
Especificidade			1º trimestre (11ª-14ª semanas) 99,9% (NICE 2008) [∞] 2º trimestre (antes da 24ª semana): 99,92% (variação de 99,40% - 100,00%) (NICE 2008) [∞]	AFP do soro materno para detectar anomalias estruturais: 97,6% (NICE 2008)

Índice de falso-positivo	1-2% (10 ^a -13 ^a semanas)	0,1-0,6% (16 ^a -18 ^a semanas)	6,7% (18 ^a -22 ^a semanas)	Teste combinado soro para SD e outras anormalidades cromossômicas: 5,2% para a detecção de SD e um pouco menos para trissomia 18 ou 13 e outras anomalias cromossômicas (NICE 2008)
Comentário/Nota			75% dos fetos com SD podem ser detectados por ultrassonografia	Testes de soro também podem ser feitos para anemia, status RhD, hemoglobinopatias, sífilis, toxoplasmose

AFP: Alfafetoproteína

IC: Intervalo de confiança

CVS: Amostra de vilo corial

ID: Índice de detecção

SD: Síndrome de Down

TFP: Taxa de falso-positivo

hCG: Gonadotrofina coriônica humana

uE: estriol não-conjugado

*O número de testes positivos é escolhido pelo laboratório depois de olhar o desempenho estatístico do teste. O que se tenta fazer é escolher um ponto de inflexão ao longo da curva que maximiza o índice de detecção, minimizando a taxa de falsos positivos. Este número é de cerca de 5% em muitos estudos de marcador triplo, mas poderia ter sido escolhido para ser de 10% (o que teria captado mais algumas anomalias, ao custo de uma taxa muito mais elevada de falsos-positivos) ou 2% (o que teria diminuído o índice de detecção de anomalias, mas teria havido uma taxa de falso-positivos muito menor.)

~Ultrassonografia de rotina