

DETECÇÃO DE DOENÇAS GENÉTICAS DURANTE A GRAVIDEZ

GENETIC DISEASES DETECTION DURING PREGNANCY

¹AZEVEDO, Taynara de; ²GODOY, Luan; PINTO, Gabriel Vitor da Silva.

¹Departamento de Ciências Biológicas — Centro Universitário das Faculdades Integradas de Ourinhos-
Unifio/FEMM

RESUMO

O diagnóstico pré-natal, um conjunto de exames que envolvem a saúde feto antes de seu nascimento é realizado a partir da nona semana de gestação, com enfoque em doenças genéticas. Múltiplos testes foram desenvolvidos tanto de caráter invasivo, rastreamento ou o acompanhamento fetal com a capacidade de detectar anomalias do código genético fetal. Neste artigo de revisão bibliográfica foram pesquisados grupos com a maior probabilidade de risco e alvos de possíveis alterações genéticas, tais como idade materna, ocorrência hereditária sendo este os principais preceitos para a realização de suas técnicas. O aconselhamento genético é a conduta mais adequada para a procedência deste processo, uma vez que o resultado será influente para os pais e que diante disto perspectivas poderão ser alteradas e este processo busca entender como a hereditariedade pode colaborar com riscos de doenças genéticas.

Palavras-chave: Gravidez; Doenças Genéticas; Diagnóstico

ABSTRACT

Prenatal diagnosis, a set of tests that involve the health of the fetus before birth, is performed from the ninth week of pregnancy, focusing on genetic diseases. Multiple tests have been developed for either invasive, screening or fetal monitoring with the ability to detect abnormalities of the fetal genetic code. In this bibliographic review article, groups with the highest risk probability and targets of possible genetic alterations were researched, such as maternal age, hereditary occurrence, which are the main precepts for carrying out their techniques. Genetic counseling is the most appropriate conduct for the origin of this process, since the result will be influential for the parents and that, in the face of this, perspectives can be changed and this process seeks to understand how heredity can collaborate with the risks of genetic diseases.

Keywords: Pregnancy; Genetic Diseases; Diagnosis.

INTRODUÇÃO

Em um mundo desenvolvido, tornou-se possível criar várias formas de cada vez mais preservar a vida e a saúde, como o caso do pré-natal que se tornou muito importante, pois possibilita apontar problemas antes mesmo do feto nascer, deixando os pais preparados para enfrentar uma determinada situação de forma precoce, podendo garantir no futuro uma qualidade melhor de vida (XAVIER, 2017).

Essa ciência foi um avanço de muita importância para diagnosticar doenças genéticas de uma nova vida ainda no útero, segundo SANSEVERINO *et al.* (2001), deve ter um aconselhamento genético para o diagnóstico pré-natal, buscando o

histórico clínico familiar e pessoal do casal, podendo calcular a probabilidade e riscos, tanto quanto ações possíveis para combater tal possibilidade. Mesmo sendo possível combater inúmeras doenças genéticas com uma eficiência exorbitante, existem muitas que necessitam de um tratamento específico, por este motivo virou uma ação predominantemente preventiva (JÚNIOR, 2002).

Mesmo este diagnóstico sendo ótimo para a sociedade, também há consequências desta ação, onde um resultado pode gerar sequelas e alcançando a dimensão da ética, pois um diagnóstico pode levar a decisões extremamente drásticas como um casal interromper de forma voluntária o ciclo da gravidez (NUNES, 1995).

O objetivo do presente trabalho foi mostrar a importância da realização do pré-natal, para o diagnóstico de possíveis doenças e anomalias, antes mesmo do início de uma possível gestação.

METODOLOGIA

Trata-se de artigo de revisão bibliográfica, de caráter analítico. Os dados utilizados neste estudo foram obtidos a partir de levantamento bibliográfico de artigos científicos no acervo de banco de dados no site de busca Scientific Electronic Library Online(SCIELO), Fundação Oswaldo Cruz(FIOCRUZ), LUME.

Foram utilizadas para a pesquisa as palavras chaves: Gravidez, doenças genéticas, diagnóstico.

Para a inclusão das publicações foram adotados os critérios: gravidez e gestações de risco. Os resultados foram refinados utilizando o operador booleano AND, com a combinação: gestação AND doença genética AND diagnóstico.

DESENVOLVIMENTO

Segundo o estudo realizado por Sanseverino *et.al.*(2001) cujo principal foco foi uma análise em gestantes de alto risco com base em estudos enzimáticos e moleculares através destes materiais fetais, sendo o principal foco em pacientes que possuem riscos anomalia fetal geneticamente.

A descoberta de uma possível doença acontece ainda enquanto o feto se encontra no útero, mas para realizar este procedimento o casal que se encontram envolvidos precisam refletir sobre algumas questões importantes, como se estão de acordo, pois se trata de uma técnica invasiva, visto que em caso de positividade para a detecção do feto anormal, devem estar preparados para tomarem a decisão de que

atitude tomarem (SANSEVERINO *et al.*, 2001).

A alfafetoproteína (AFP) é a principal causa dos defeitos congênitos, a mesma é produzida pelo saco vitelino, no soro materno e quando em níveis altos, causam complicações em específico no segundo trimestre da gestação resultando em deslocamento de placenta, hipertensões e morte fetal, marcadores séricos e AFP baixos podem ser indicadores de Síndrome de Down (SANSEVERINO *et al.*, 2001).

Outros exames são efetuados como a ultra sonografia que analisa a avaliação anatômica em cada semana da gestação, translucência nucal que enfoca nas alterações cromossômicas, ecocardia fetal permite analisar anomalias cardíacas (JÚNIOR, 2002), e também o diagnóstico da alfa-talassemia que é extremamente importante para a detecção do heterozigoto e realização do diagnóstico pré-natal em famílias que possuem risco de gerar indivíduos com doença de HbH e síndrome da hidropsia fetal (MATOS *et al.*, 2015), os procedimentos invasivos também são realizados e podem oferecer grandes riscos, por este motivo o aconselhamento genético é algo fundamental (JÚNIOR, 2002).

Sobre os procedimentos invasivos, é possível reduzir a indicação deles segundo Valente *et al.* (2018) utilizando ultrassonografia entre 11-14 semanas em conjunto realizando testes bioquímicos no segundo trimestre como alfafetoproteínas, estriol, HCG, ou no primeiro trimestre como fração livre de β -HCG e proteína plasmática. Essa possibilidade de reduzir procedimentos invasivos como a amniocentese é ótima, frequentemente é oferecida para mulheres com idade acima de 35 anos, por possuir mais chances de desenvolver um feto com anomalias cromossômicas, claro ela possui vantagens, permite o médico medir de forma mais confiável a concentração de alfafetoproteína (proteína produzida pelo feto), indicando assim se o feto possui algum defeito cerebral ou da medula espinhal, mas possui desvantagens significantes, como a dor, pois é coletado o líquido amniótico através de uma agulha, manchas de sangue e vazamento de líquido amniótico da vagina, também possivelmente um aborto espontâneo, bem raro, mas não passível de ocorrer, raro, mas também possivelmente, ferimentos no feto com a agulha no momento de extrair a amostra, cuidado dobrado com mulheres que podem ter incompatibilidade de RH, isso acontece quando a gestante possui RH- e a criança RH+, assim o corpo da mãe entende RH+ como ameaça e seu corpo cria anticorpos contra ele, então no caso de causar ferimento no feto e o sangue RH+ entrar em contato com a gestante RH-, anticorpos serão produzidos e possivelmente poderá

ocorrer problemas ao feto (DUGAN, 2021).

O diagnóstico do pré-natal é de grande influência sobre tudo em famílias que apresentam um alto risco de anomalias ao feto, desta forma obtêm-se possibilidades de técnicas em conjunto com uma equipe multidisciplinar além das já existentes novas técnicas estão em fase de implantação. A princípio é de magnitude que sejam avaliadas ao casal o aconselhamento aspectos como avaliação, histórico familiar entre outros, antes de realizar algum tipo de procedimento invasivo, conclui-se durante este tipo de estudo que mulheres de idade avançada são o principal motivo de consulta ambulatorial de diagnóstico do pré-natal bem como história de malformação familiar (Sanseverino *et.al.*, 2001). No mesmo apresentou bons resultados de diagnósticos, no presente artigo foram estudadas 613 gestantes, sendo 38 mostrando alterações, onde 60% das anomalias descobertas foram detectadas pela ecografia (ultrassonografia). E também de acordo com Coutinho (2022) o aconselhamento genético vem trazendo boas perspectivas por estar cada vez mais trazendo diagnósticos mais precisos, possibilitando confirmações de diagnóstico sem precisão de exames possivelmente invasivos.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Em virtude dos fatos mencionados, é necessário realçar a importância da realização do pré-natal logo sua contribuição para a determinação das doenças genéticas durante o período gestacional, bem como à tomada de medidas cabíveis relacionadas a algum tipo de má formação congênita, anomalias os presentes estudos, reforçam o alto risco principalmente em gestantes com idade posteriores a 30 anos ou também quando é geneticamente hereditária.

REFERÊNCIAS

COUTINHO. H. D. M, Diagnóstico pré-natal de doenças genéticas, **Rev Brazilian Journal of Health Review**, Curitiba, v. 5, n. 2, p.4023-4043, mar - apr, 2022.

DUNGAN. J. F. **Exames diagnósticos pré-natais**, Rev Manual MSD - Versão Saúde para a Família, Northwestern University, Feinberg School of Medicine, set, 2021.

JÚNIOR. W. P Diagnóstico pré-natal. **Revista Ciência e saúde coletiva**, v. 7, n.1, p.139-157, 2002.

MATOS. J. F. et *al.* Alfa-Talassemias: aspectos moleculares e diagnóstico. **Revista Brasileira de Análises Clínicas**, v. 47, n. 4, p. 126-132, 2015.

NUNES. R. M. L, **Questões éticas do diagnóstico pré-natal da doença genética**, [s.n.],Porto, 1995. 304p.

SANSEVERINO, M. *et.al.* Diagnóstico pré-natal: Avanços e perspectivas, **Revista HCPA**, v. 21, p. 301-316, 2001.

VALENTE. E. P, **Obstetrícia: Diagnóstico e Tratamento**. 2. ed. Rio de Janeiro: MEDBOOK Editora, 2018. Disponível em: <<https://integrada.minhabiblioteca.com.br/books/9786557830468> > Acesso em 31 de ago 2022

XAVIER. J, Pré-natal é essencial para o **diagnóstico** precoce de doenças raras, Fio Cruz, 2017.. Disponível em: <<https://imortal.fiocruz.br/noticia/pre-natal-e-essencial-para-o-diagnostico-precoce-de-doencas-raras> > Acesso em 21 ago. 2022