

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



Amniocentese



**Informação para
doentes e familiares**

Amniocentese

Este folheto dá-lhe informações sobre a amniocentese. Explica o que é, quando e como é feita, o que acontece depois e quais os seus benefícios e riscos possíveis. 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.

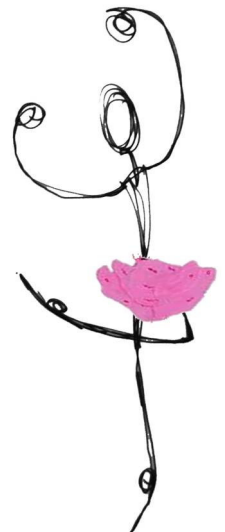
O que é a amniocentese?

A bolsa amniótica é um saco de líquido dentro do qual o feto flutua no útero. A amniocentese é um procedimento para retirar algum desse líquido amniótico para realizar testes genéticos durante a gravidez. É frequentemente realizada para analisar os genes ou os cromossomas do feto em relação a doenças genéticas específicas. A amniocentese 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.

Como é feita a amniocentese?

A amniocentese implica a retirada de uma pequena quantidade do líquido amniótico que envolve o feto no útero. Primeiro, é



Tel.: (+351).239.480.638
 Fax: (+351). 239.717.216
 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:

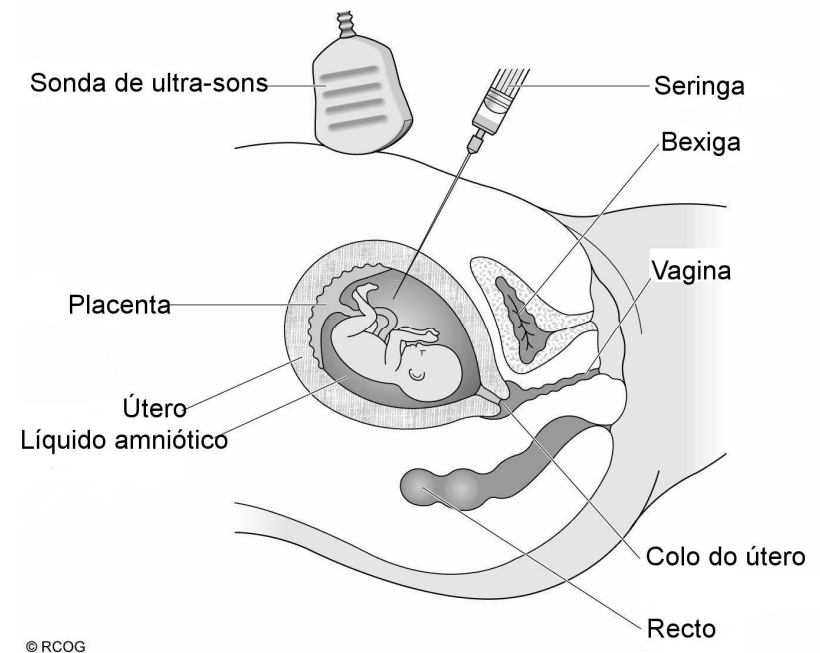
Instituto de Genética Médica
 Tel.: (+351).22.607.03.00
 Email: genetica@igm.min-saude.pt
www.gm-saude.pt

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/

realizada uma ecografia para verificar a posição do feto e da placenta. A pele por cima da zona do útero é desinfetada. A seguir, uma fina agulha é passada através do abdómen (barriga) até ao útero, e uma seringa é usada para retirar uma amostra (cerca de 15 ml, ou seja 1 colher de sopa) do líquido amniótico. Este líquido contém algumas células da pele do feto que poderão ser examinadas no laboratório para estudar os genes e os cromossomas do bebé. Muito raramente, o médico pode não conseguir líquido suficiente na primeira tentativa, tendo de reintroduzir a agulha para nova recolha.



Quando é feita a amniocentese?

A amniocentese é geralmente realizada após as 15 semanas de gravidez.

A amniocentese provoca dor?

A maior parte das mulheres acha a amniocentese desconfortável, mas não verdadeiramente dolorosa. Ao fim de poucos minutos está terminada. Algumas mulheres podem sentir um aperto no útero ou um pouco de dorido durante um dia, o que não é invulgar.

O que acontece após a amniocentese?

O procedimento propriamente dito demora apenas alguns minutos. Será conveniente vir acompanhada, para ter algum apoio durante e depois da amniocentese. Durante dois dias, deverá levar uma vida calma, evitando pegar em coisas pesadas ou fazer grandes esforços físicos. Se sentir desconforto abdominal por mais de 24 horas, tiver febre, corrimento vaginal invulgar ou com sangue, deverá avisar o seu médico.

Quais são os riscos da amniocentese?

Existe o risco de 1 mulher em cada 100 (1%) abortar espontaneamente após uma amniocentese. Não se sabe ao certo porque é que acontece. No entanto, 99 em cada 100 (99%) gravidezes seguem normalmente. Para além disso, não há qualquer evidência que este procedimento seja prejudicial ao bebé.

A amniocentese 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.

Ocasionalmente (1 em cada 100 amostras), não são obtidas células suficientes do líquido amniótico para se poder realizar o

www.eurogentest.org

Centro de Genética Preventiva e Preditiva (CGPP) - IBMC

www.cgpp.eu

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

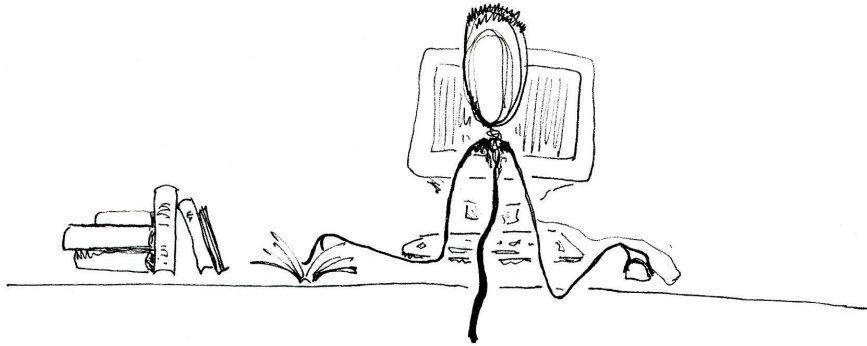
Email: genetica@igm.min-saude.pt

www.igm.min-saude.pt

Coimbra:

Serviço de Genética Médica

Hospital Pediátrico de Coimbra, CHC



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

Associação Portuguesa de Diagnóstico-Pré-Natal

www.apdpn.org.pt

Sociedade Portuguesa de Genética Humana

www.spgh.pt

Colégio de Genética Médica – Ordem dos Médicos

www.ordemdosmedicos.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)

teste. Sete a dez dias após a amniocentese, o laboratório já saberá se as células são ou não suficientes. Caso não sejam obtidas células suficientes, será avisada e ser-lhe-á proposta a realização de um novo procedimento.

Podem todas as doenças genéticas ser detectadas com a amniocentese?

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 amniocentese?

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 amniocentese para uma doença genética rara, pergunte ao seu médico quanto tempo demorará o teste.

Quando o resultado estiver pronto, poderá ser 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 o teste.



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 amniocentese 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 VIH para o seu feto durante o procedimento.

Tomar a decisão sobre a amniocentese

Decidir se faz ou não uma amniocentese pode ser difícil. É importante lembrar que não tem de fazer a amniocentese, 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 que for a melhor decisão 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
- 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 amniocentese. 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.