

Ultrassonografia em Ginecologia e Obstetrícia

**A IMPORTÂNCIA DA TRANSLUCÊNCIA NUCAL PELA USG MORFOLÓGICA
DO 1º TRIMESTRE NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DA SÍNDROME DE DOWN**
***THE IMPORTANCE OF NUCAL TRANSLUCENCE USING MORPHOLOGICAL USG
IN THE 1st TRIMESTER IN THE EARLY DIAGNOSIS OF DOWN SYNDROME***

ALVES, L.A. - CESMAC - laura_aalves6@hotmail.com;

BELTRÃO, G.A.A.P – CESMAC – gabiabeltrao@gmail.com;

LOPES, G.M.G. - CESMAC - lopesglenda14@gmail.com;

ALMEIDA, M.C.S. - CESMAC- clara.sobral@hotmail.com;

ALBUQUERQUE, M.E.V. - CESMAC - eduardaalbuq2@gmail.com;

DE MEDEIROS, C.F. - cristianeferreira267@gmail.com.

Resumo: A Síndrome de Down é uma anomalia cromossômica comum ao nascimento, destacando-se não apenas pela alta prevalência, mas pelo elevado índice de morbimortalidade associado. Para rastreamento pré-natal precoce, é realizado exame de medida ultrassonográfica da translucência nugal durante o primeiro trimestre gestacional. Este estudo analisa a relevância da translucência nugal pela ultrassonografia no diagnóstico precoce de anomalias cromossômicas, por meio da comparação com estudos similares. A ultrassonografia no primeiro trimestre é fundamental, avaliando viabilidade, idade gestacional e determinação da corionicidade em gestações gemelares, além de identificar aumento da translucência nugal, sendo uma excelente ferramenta de rastreamento da síndrome de Down.

Palavras-chave: Medição da translucência nugal; Ultrassom; Síndrome de Down.

Abstract: Down Syndrome is a common chromosomal anomaly at birth, notable not only for its high prevalence, but for the high rate of associated morbidity and mortality. For early prenatal screening, an ultrasound measurement of nuchal translucency is performed during the first trimester of pregnancy. This study analyzes the relevance of nuchal translucency using ultrasound in the early diagnosis of chromosomal anomalies, through comparison with similar studies. Ultrasonography in the first trimester is essential, evaluating prediction,

gestational age and determining chorionicity in twin pregnancies, in addition to identifying increased nuchal translucency, being an excellent screening tool for Down syndrome.

Keywords: Nuchal Translucency Measurement; Ultrasonics; Down Syndrome.

1 INTRODUÇÃO E OBJETIVOS

A Síndrome de Down (SD) é uma das anomalias cromossômicas mais comuns ao nascimento. Sua importância não se deve apenas por ter uma alta prevalência, mas pelo seu alto índice de morbimortalidade. O diagnóstico pré-natal para a SD é possível através da pesquisa de cariótipo fetal por meio de amniocentese e biópsia de vilos coriais (BVC), exames invasivos que estão em desuso devido ao alto risco de perda fetal. Hoje, realiza-se um teste de rastreamento eficaz e sem riscos, denominado translucência nuchal.

Translucência Nuchal (TN), também chamado de exame morfológico do primeiro trimestre, é um exame de ultrassonografia (USG) realizado durante a gravidez, entre a 10^a e 14^a semana, para avaliar, entre outras alterações, o risco de o feto desenvolver algumas anomalias cromossômicas, como a trissomia 21.

Nesse exame, a imagem ultrassonográfica apresenta-se hipocogênica, decorrente do acúmulo de líquido na região posterior do pescoço, que decorre em maior quantidade entre a 10^a e 14^a semanas de gestação. Associou-se, desde a década de 90, o aumento da espessura da TN fetal com a existência de anormalidades cromossômicas.

Somada à TN, a idade materna superior a 35 anos é fator de risco determinante no diagnóstico, aumentando sua sensibilidade em até 80% e reduzindo a taxa de falso-positivos para 5%. Esses números melhoram quando avaliados osso nasal e outras estruturas. Dessa forma, torna-se um método efetivo e de baixo custo para o rastreamento de cromossomopatias durante o 1^o trimestre da gestação.

Diante disso, este estudo tem por objetivo analisar a importância da translucência nuchal pela USG no diagnóstico precoce de anomalias cromossômicas, através da comparação entre estudos atualizados no tema.

2 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa de literatura, a partir da análise e estudo de artigos científicos indexados nas bases de dados Medline/PubMed e Scielo, entre os anos de 2019-2024. Foram utilizados os descritores “medição da translucência nucal”, “ultrassom” e “síndrome de down”, isolados e combinados. Ao todo, foram encontrados 90 materiais, com seleção dos 5 mais pertinentes.

3 DISCUSSÃO

A ultrassonografia morfológica no primeiro trimestre é um exame de extrema importância, pois avalia a viabilidade da gestação, idade gestacional, determinação da corionicidade na gemelaridade, e a mensuração da translucência nucal. Este último, importante preditor de cromossomopatias, em especial a Trissomia do 21.

A medida da TN, considerada excelente meio de rastreamento da síndrome de Down, de baixo custo e não invasiva, deve ser adotada como rotina em todos os centros diagnósticos, após treinamento específico do examinador. A *Fetal Medicine Foundation* do Brasil ministra cursos tutoriais de excelência, mantendo-se auditoria periódica dos diversos centros cadastrados, garantindo a qualidade dos exames de rastreamento.

Essa avaliação precoce permite que as gestantes recebam aconselhamento e acompanhamento especializado, garantindo o bem-estar materno-fetal e o preparo psicológico da família, sobretudo em relação aos possíveis diagnósticos e prognósticos fetais.

No exame de translucência nucal, realizado preferencialmente entre a 11^a e 13^a semana gestacional, examina-se o acúmulo de líquido sob a pele na região do pescoço do feto, permitindo a detecção de possíveis complicações, tais como a Síndrome de Down, Síndrome de Patau, Síndrome de Edwards, e outras condições. Uma TN maior ou igual a 2,5mm é considerada alterada.

4 CONCLUSÃO

Portanto, a ultrassonografia morfológica no primeiro trimestre é um dos exames de imagem mais importantes do pré-natal, uma vez que seus achados podem modificar o curso

da assistência materno-fetal. Através da translucência nucal, é capaz de diagnosticar precocemente cromossomopatias importantes, como a Síndrome de Down, e incompatíveis com a vida, como a síndrome de Patau, dentre outras.

Infelizmente, ainda é um exame de difícil acesso pelo Sistema Único de Saúde e pouco valorizado por esta entidade. No entanto, destaca-se pelo baixo custo, rapidez e por seu caráter não invasivo. Dito isso, os resultados encontrados comprovam a eficácia da translucência nucal na detecção precoce de anomalias fetais, destacando sua relevância na prática clínica obstétrica.

REFERÊNCIAS

Lopes ACV, Pimentel K, Toralles MBP, Almeida A de M, Lopes LV, Araújo Júnior E, et al. Estudo da translucência nucal, ducto venoso, osso nasal e idade materna na detecção de cromossomopatia fetal em uma população de alto risco. *Radiologia Brasileira*. 2008 Apr;41(2):93–7.

Murta CGV, França LC. Medida da Translucência Nucal no Rastreamento de Anomalias Cromossômicas. *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia*. 2002;24(3):167–73.

Saldanha FAT, Brizot M de L, Lopes LM, Liao AW, Zugaib M. Anomalias e prognóstico fetal associados à translucência nucal aumentada e cariótipo anormal. *Revista da Associação Médica Brasileira* [Internet]. 2009;55:54–9. Available from: <https://www.scielo.br/j/ramb/a/h3b7NBgkmdnqfXP3NzmsDc/?lang=pt>

Spencer K, Nicolaidis KH. Screening for trisomy 21 in twins using first trimester ultrasound and maternal serum biochemistry in a one-stop clinic: a review of three years experience. *BJOG: an international journal of obstetrics and gynaecology* [Internet]. 2003 Mar 1;110(3):276–80. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12628267/>

Witters I, Fryns JR. Fetal nuchal translucency thickness. *Genetic Counseling (Geneva, Switzerland)* [Internet]. 2007;18(1):1–7. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17515296/>