Eixo Temático Ultrassonografia em ginecologia e obstetrícia

O PAPEL DA ULTRASSONOGRAFIA NO RASTREAMENTO DA SÍNDROME DE DOWN

CANTARELLI, L.L.J – Afya Faculdade de Ciências Médicas – lucianinho2204@icloud.com

SORIANO, J.W. – Afya Faculdade de Ciências Médicas – juliajuliajulia898@gmail.com

COSTA, G.M.A – UNIMA Afya – gabi-maria@hotmail.com

Introdução: A Síndrome de Down (SD) definida como uma alteração genética decorrente de um erro na divisão celular durante a divisão embrionária, também conceituada como trissomia 21, tem um aumento gradual nos casos identificados pela ultrassonografia (US). Para o rastreamento da SD no pré-natal, a gestante passa por uma triagem de exames de imagem antes do diagnóstico definitivo com a análise de DNA livre de células, método de alto custo e inviável para o rastreio primário. Assim, na US pode-se perceber alterações características da SD já no primeiro semestre de gestação, como aumento da espessura da translucência nucal (TN) ou higroma cístico (HC), ausência do osso nasal e fluxo alterado do canal venoso. **Objetivos:** Analisar o papel da ultrassonografia (US) no rastreamento da Síndrome de Down (SD) durante o pré-natal. **Método:** Trata-se de uma revisão sistemática, de abordagem qualitativa e descritiva cuja questão de pesquisa é: qual o papel da ultrassonografia no rastreamento pré-natal da síndrome de Down?. Os descritores foram: “Síndrome de Down”, “Ultrassonografia” e “Diagnóstico”; os quais foram combinados com o operador booleano “AND” e aplicados em 2 plataformas: PubMed e Scielo. Os artigos foram analisados por título, resumo e texto completo, selecionando-se 7 artigos com evidências para responder à pergunta de pesquisa. **Resultados:** Os estudos mostraram que a ultrassonografia no pré-natal auxilia no rastreamento da síndrome de Down, utilizando medidas como a TN. No segundo trimestre, detecta características físicas associadas à síndrome. É crucial para a identificação de fetos em maior risco e guiar decisões médicas. Entretanto, não é um teste diagnóstico definitivo, mas orienta a necessidade de testes adicionais, como a amniocentese. Apesar de sua importância, pode gerar resultados falso-positivos ou falso-negativos. Dessa forma, requer uma interpretação cuidadosa e acompanhamento médico adequado. No geral, é uma ferramenta essencial para garantir o bem-estar materno e

fetal durante a gestação. **Conclusão:** Conclui-se que a US têm importante papel no rastreio da SD, utilizando-se de diversas medidas ultrassonográficas que, em conjunto com boa triagem, possuem grande valor acerca dos protocolos clínicos.

Palavras-chave: “Síndrome de Down”, “Ultrassonografia” e “Diagnóstico”.

Referências:

American College of Obstetricians and Gynecologists. (2016). Practice bulletin no. 163: Screening for fetal aneuploidy. *Obstetrics and Gynecology*, 127(5), e123-e137.

Benn, P., & Borgida, A. F. (2018). Discordant results from cell-free DNA prenatal screening for aneuploidy: What to tell the parents? *Current Genetic Medicine Reports*, 6(4), 188-195.

Gil, M. M., Quezada, M. S., Revello, R., & Akolekar, R. (2015). Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: Updated meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 45(3), 249-266.

Malone, F. D., Canick, J. A., Ball, R. H., Nyberg, D. A., Comstock, C. H., Bukowski, R., ... & Dugoff, L. (2012). First-trimester or second-trimester screening, or both, for Down's syndrome. *New England Journal of Medicine*, 367(7), 594-604.

Prefumo, F., & Sairam, S. (2018). Ultrasound markers of fetal aneuploidy. *Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology*, 49, 74-85.