

Ultrassonografia em Ginecologia e Obstetrícia

**O PAPEL DA AMNIOCENTESE GUIADA POR USG NA DETECÇÃO PRECOCE DE MALFORMAÇÕES FETAIS, ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS E DOENÇAS CRÔNICAS**

***THE ROLE OF USG-GUIDED AMNIOCENTESIS IN THE EARLY DETECTION OF FETAL MALFORMATIONS, CHROMOSOMAL ALTERATIONS AND CHRONIC DISEASES***

LOPES, G.M.G. - CESMAC - [lopesglenda14@gmail.com](mailto:lopesglenda14@gmail.com);  
BELTRÃO, G.A.A.P – CESMAC – [gabiabeltrao@gmail.com](mailto:gabiabeltrao@gmail.com);  
ALVES, L.A. - CESMAC - [laura\\_aalves6@hotmail.com](mailto:laura_aalves6@hotmail.com);  
ALMEIDA, M.C.S.- CESMAC - [clara.sobral@hotmail.com](mailto:clara.sobral@hotmail.com);  
GALVÃO, M.V.A.-CESMAC - [Vitoria.arauna@gmail.com](mailto:Vitoria.arauna@gmail.com) ;  
DE MEDEIROS, C.F. - [cristianeferreira267@gmail.com](mailto:cristianeferreira267@gmail.com) (orientadora).

**Resumo:** A amniocentese é um exame diagnóstico guiado por ultrassonografia, importante no diagnóstico precoce de malformações fetais, cromossomopatias e doenças crônicas. Para tal, realiza-se punção transabdominal materna e retiram-se amostras de líquido amniótico, contendo células de origem fetal, os quais permitem diagnósticos citogenéticos precoces. Síndromes como a de Patau, Edwards e Down são alguns deles. Método de baixo risco materno-fetal, apresenta alta eficácia diagnóstica quando corretamente solicitada. A ultrassonografia agrega positivamente, trazendo precisão e segurança, diminuindo a contaminação sanguínea do líquido amniótico, hemorragias e abortos. Assim, a amniocentese guiada por ultrassonografia é uma forte aliada no manejo clínico gestacional, quando necessária.

**Palavras-chave:** Amniocentese; Perinatologia; Ultrassom.

**Abstract:** Amniocentesis is an ultrasound-guided diagnostic test, important in the early diagnosis of fetal malformations, chromosomal defects and chronic diseases. To do this, a maternal transabdominal puncture is performed and samples of amniotic fluid are removed, containing cells of fetal origin, which allow early cytogenetic diagnoses. Syndromes such as

Patau, Edwards and Down are some of them. A low maternal-fetal risk method, it has high diagnostic efficacy when correctly requested. Ultrasonography adds positively, bringing precision and safety, reducing blood contamination of amniotic fluid, hemorrhages and miscarriages. Thus, ultrasound-guided amniocentesis is a strong ally in gestational clinical management, when necessary.

**Keywords:** Amniocentesis; Perinatology; Ultrasonics.

## 1 INTRODUÇÃO E OBJETIVOS

A constante evolução de métodos médicos na área da obstetrícia trouxe técnicas ultrassonográficas que orientam procedimentos invasivos em gestantes, como por exemplo: amniocentese, cordocentese e biópsia de vilos coriais (BVC).

O presente trabalho tem como objetivo analisar o papel da amniocentese guiada por ultrassonografia (USG), procedimento invasivo realizado no segundo trimestre da gravidez, após a 16ª semana, o qual possibilita a coleta de material fetal para a análise macro e microscópica, fornecendo informações essenciais para o diagnóstico precoce de malformações fetais, alterações cromossômicas e doenças crônicas .

## 2 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa de literatura, a partir de estudos e análises de artigos científicos indexados nas bases de dados Medline/Pubmed e Scielo, entre os anos de 2019-2024, além de livros relacionados ao tema. Usando os descritores "Amniocentese", "Perinatologia" e "Ultrassom", combinados. Ao todo, foram encontrados 60 resultados, com seleção de 5 para a discussão em questão.

## 3 DISCUSSÃO

Utilizado, ainda de forma arcaica, pela primeira vez em 1919 por Henckel em um caso de polidrâmnio agudo voltado para drenagem de líquido, atualmente, a amniocentese consiste na punção transabdominal materna , guiada por USG, para a retirada de amostras de 20 ou 30 ml de

quantidade de líquido amniótico, contendo células e produtos de origem fetal os quais permite diagnósticos citogenéticos precoces de malformações fetais, alterações cromossômicas, maturidade fetal e doenças crônicas.

A partir da coleta de material, os estudos visam principalmente o diagnóstico de patologias fetais a partir da dosagem de proteínas, análises bioquímicas, especialmente ensaios enzimáticos para erros inatos do metabolismo, estudo molecular, identificar sofrimento fetal, análise do DNA e o cariótipo fetal. Tendo este último como sua principal indicação.

Pode-se ainda a partir de QF-PCR (Reação em cadeia da polimerase fluorescente quantitativa) diagnosticar aneuploidias como por exemplo X0 (monossomia X ou síndrome de Turner), XXY (síndrome de Klinefelter) etc. Também é parte do exame avaliar triploidia, trissomia 13 (síndrome de Patau), trissomia 18 (síndrome de Edwards) e trissomia 21 (síndrome de Down). Trata-se ainda de um método de baixos riscos associados, tanto fetal quanto materno, culminando para uma alta eficiência diagnóstica quando solicitada.

O auxílio da USG agrega de forma positiva a técnica trazendo precisão e segurança, decaindo assim os índices de contaminação sanguínea do líquido amniótico, hemorragias materno fetais e abortos.

#### **4 CONCLUSÃO**

Assim, diante da discussão apresentada, conclui-se que a amniocentese guiada por ultrassonografia (USG) é uma técnica que desempenha um papel crucial na detecção precoce de anomalias fetais, alterações cromossômicas e doenças crônicas, fornecendo informações valiosas quanto ao cariótipo fetal, orientando o manejo clínico da gestação e garantir o bem-estar tanto da mãe quanto do feto.

#### **REFERÊNCIAS**

FONSECA, André Luiz Arnaud, intervenções orientadas pela ultrassonografia – biópsia de vilosidades coriônicas. Amniocentese e cordocentese. Rio de Janeiro, 2020.

GONSALES, Gladys Iglioni. Valor do preparo da gestante submetida ao método propedêutico-amniocentese. Scielo. São Paulo, 1977.

DE MORAES, Renata Wendel. Validação de teste de reação em cadeia da polimerase fluorescente quantitativa (QF-PCR) para detecção de aneuploidias fetais. Universidade de São Paulo (USP). São Paulo, 2017.

MARTINS, Heloisa Helena T. de Souza. Metodologia qualitativa de pesquisa. Universidade de São Paulo (USP). São Paulo, 2004.

DE MEDEIROS, Arnaldo Correia, DE FRANÇA Giovanni Vinícius Araújo, ROCHA, Marli Souza. Diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e ao nascimento. Ministério da Saúde. Brasília, 2022.