

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL  
FACULDADE DE MEDICINA  
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM MEDICINA: CIÊNCIAS MÉDICAS

Ivarna de Almeida Panisson

**ESTUDO COMPARATIVO ENTRE A ULTRA-SONOGRAFIA  
PRÉ-NATAL E A NECRÓPSIA NO DIAGNÓSTICO DE  
ANOMALIAS CONGÊNITAS**

Porto Alegre

2008

# **Livros Grátis**

<http://www.livrosgratis.com.br>

Milhares de livros grátis para download.

IVARNA DE ALMEIDA PANISSON

**ESTUDO COMPARATIVO ENTRE A ULTRA-SONOGRAFIA  
PRÉ-NATAL E A NECRÓPSIA NO DIAGNÓSTICO DE  
ANOMALIAS CONGÊNITAS**

Dissertação de Mestrado apresentada à Faculdade de  
Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul  
como requisito parcial para obtenção do título de Mestre  
em Medicina: Ciências Médicas

Orietador: Prof. Dr. José Antônio de Azevedo Magalhães  
Colaboradora: Dra. Maria Teresa Sanseverino

Porto Alegre

2008

**P192e** Panisson, Ivana de Almeida

Estudo comparativo entre a ultra-sonografia pré-natal e a necropsia no diagnóstico de anomalias congênitas / Ivana de Almeida Panisson ; orient. José Antônio de Azevedo Magalhães. – 2008.

83 f.

Dissertação (mestrado) - Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Faculdade de Medicina. Programa de Pós-Graduação em Medicina: Ciências Médicas, Porto Alegre, BR-RS, 2008.

1. Anormalidades congênitas 2. Diagnóstico 3. Ultra-sonografia pré-natal 3. Necropsia 4. Cuidado pré-natal 5. Aconselhamento genético I. Magalhães, José Antônio de Azevedo II. Título.

NLM: QZ 45

## **AGRADECIMENTOS**

*Ao Prof. Dr. José Antônio de Azevedo Magalhães, pela eficiente orientação em todas as etapas deste trabalho e pelo apoio persistente e positivo.*

*À Dra. Maria Teresa pela atenção e incentivo para a realização deste trabalho.*

*Aos grandes amigos que fizeram parte desta caminhada comigo e que tanto me impulsionaram, colaborando para que eu pudesse chegar até aqui.*

*À Dra Letícia Rossi Bueno, que, no período de coleta de dados para este trabalho, foi a acadêmica que me auxiliou prestativamente.*

*À toda a equipe da Medicina Fetal, especialmente Dra. Patrícia Barrios e Rejane Gus Kessler, o meu agradecimento pelo apoio moral e competência profissional.*

*Aos meus pais, Valter e Irma, cujo amor,  
compreensão, apoio irrestrito e motivação constante,  
sempre me impulsionaram em busca do melhor de mim.  
Aos meus irmãos, Viviane e Henrique, exemplos de  
dignidade e persistência.*

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

CID	Código internacional de doenças
CIV	Comunicação inter-ventricular
DNA	Deoxyribonucleic acid
ECLAMC	Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênicas
RADIUS	Routine Antenatal Diagnostic Imaging with Ultrasound
RH	Rhesus
RS	Rio Grande do Sul

### ARTIGO EM INGLÊS

A	Autopsy
EUROCATH	EUROpean study on Complement in ATHerogenesis
LH	Left heart
RADIUS	Routine Antenatal Diagnostic Imaging with Ultrasound
S	Sensitivity
US	Ultrasound

### ARTIGO EM PORTUGUÊS

AV	Átrio-ventricular
CIA	Comunicação inter-atrial
CIV	Comunicação inter-ventricular
EUROCATH	EUROpean study on Complement in ATHerogenesis
N	Necrópsia
RADIUS	Routine Antenatal Diagnostic Imaging with Ultrasound
S	Sensibilidade
US	Ultra-som
VE	Ventrículo esquerdo

## LISTA DE TABELAS

<b>Tabela 1</b> – Anomalias congênitas do sistema nervoso central.....	15
<b>Tabela 2</b> – Anomalias congênitas da cabeça, face e pescoço.....	15
<b>Tabela 3</b> – Anomalias congênitas do sistema circulatório.....	16
<b>Tabela 4</b> – Anomalias congênitas torácicas não cardíacas.....	17
<b>Tabela 5</b> – Anomalias congênitas do sistema digestivo e da parede abdominal.....	18
<b>Tabela 6</b> – Anomalias congênitas do aparelho reprodutor.....	19
<b>Tabela 7</b> – Anomalias congênitas do aparelho urinário.....	19
<b>Tabela 8</b> – Anomalias congênitas e deformidades do sistema osteomuscular.....	20
<b>Tabela 9</b> – Outras anomalias congênitas.....	22

### ARTIGO EM INGLÊS

<b>Table 1</b> – Ultrasound and autopsy in the C group cases.....	57
<b>Table 2</b> – Ultrasound sensitivity in the major congenital anomalies.....	57
<b>Table 3</b> – Ultrasound sensitivity in the minor congenital anomalies.....	58

### ARTIGO EM PORTUGUÊS

<b>Tabela 1</b> - Ultra-som e necrópsia nos casos do grupo C.....	73
<b>Tabela 2</b> - Sensibilidade do ultra-som nas anomalias congênitas maiores.....	74
<b>Tabela 3</b> – Sensibilidade do ultra-som nas anomalias congênitas menores.....	75



## SUMÁRIO

<b>RESUMO</b> .....	09
<b>ABSTRACT</b> .....	10
<b>1 INTRODUÇÃO</b> .....	11
<b>2 ANOMALIA CONGÊNITA</b> .....	12
<b>3 DIAGNÓSTICO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS</b> .....	25
3.1 ULTRA-SOM PRÉ-NATAL .....	30
3.2 NECRÓPSIA FETAL .....	35
3.3 AVALIAÇÃO CITOGENÉTICA .....	39
<b>4 OBJETIVO</b> .....	42
<b>REFERÊNCIAS</b> .....	43
<b>ARTIGO EM INGLÊS</b> .....	47
<b>ARTIGO EM PORTUGUÊS</b> .....	63
<b>CONSIDERAÇÕES FINAIS E PERSPECTIVAS</b> .....	79
ANEXO A – Protocolo de coleta de dados .....	80
ANEXO B – Termo de consentimento informado para necrópsia .....	83

## RESUMO

**Introdução:** O ultra-som é uma importante ferramenta para diagnóstico de anomalias congênitas. A necrópsia é um exame complementar em fetos e recém-nascidos com anomalias congênitas que evoluem ao óbito. A correlação de ambos fornece informação sobre a qualidade do diagnóstico pré-natal e permite aconselhamento genético mais adequado.

**Objetivo:** Correlacionar os achados do ultra-som e da necrópsia de fetos e neonatos com anomalias congênitas em serviço especializado de Medicina Fetal.

**Método:** Estudo de coorte retrospectivo correlacionando os achados da necrópsia de fetos e recém-nascidos com anomalias congênitas, com os achados do ultra-som pré-natal, com ambos os exames realizados no Hospital de Clínicas de Porto Alegre, no período de janeiro de 1993 a dezembro de 2005. Cada caso foi classificado em três categorias conforme a concordância ou não dos achados e conforme a modificação ou não do aconselhamento genético. Cada anomalia observada na necrópsia foi classificada conforme o sistema fetal envolvido e o grau de severidade da anomalia, e a sensibilidade da ultra-sonografia no seu diagnóstico foi calculada.

**Resultados:** Foram avaliados 100 laudos de necrópsia de fetos e recém-nascidos, sendo 10 excluídos por terem sido submetidos à cirurgia no período neonatal, totalizando 90 casos para o estudo. Foram incluídos 23 casos (25%) no grupo A (concordância dos achados), 54 casos (60%) no grupo B (discordância dos achados sem modificação diagnóstica) e 13 casos (15%) no grupo C (discordância dos achados que modificam o diagnóstico). Nos 90 fetos estudados, foram encontradas 303 anomalias congênitas na necrópsia, sendo 176 maiores e 127 menores. Entre as anomalias congênitas maiores, o ultra-som detectou 100% das anomalias da parede abdominal e das torácicas não-cardíacas, 82% do sistema osteomuscular 77% do sistema nervoso central, 65% do sistema urinário, 38% do sistema circulatório, 36% da cabeça, face e pescoço e 25% do sistema digestivo. No grupo das outras anomalias, que inclui hidropisia e teratoma como anomalias congênitas maiores o diagnóstico foi de 100%.

**Conclusão:** Com este trabalho demonstramos que o ultra-som é um exame imprescindível no diagnóstico pré-natal de anomalias congênitas, mas que apresenta limites quanto ao seu resultado, e as pacientes devem ser informadas destas limitações uma vez que o exame não faz o diagnóstico de 100% das anomalias congênitas. Nos casos que evoluem ao óbito, a realização de necrópsia é importante para confirmação dos achados pré-natais, assim como para identificação de outras anomalias que permitam estabelecer diagnóstico etiológico e prognóstico para futuras gestações.

## ABSTRACT

**Introduction:** The ultrasound is an important tool for diagnosis of congenital anomalies. The autopsy is a complementary exam in fetuses and newborns with congenital anomalies occurring to death. The correlation between both provides information on the quality of prenatal diagnosis and allows more appropriate genetic counseling. **Objective:** To correlate the findings of ultrasound and autopsy of fetuses and newborns with congenital anomalies in specialized service of Fetal Medicine. **Method:** Retrospective cohort study to correlate the findings of the autopsy of fetuses and newborns with congenital anomalies with the findings of the ultrasound prenatal, both examinations performed at the Hospital de Clinicas de Porto Alegre, from January 1993 to December 2005. Each case was classified into three categories according to the agreement or not of the findings and as the modification of genetic counseling or not. Each anomaly observed in the autopsy was ranked as the system involved and the degree of severity of fetal anomaly and the sensitivity of ultrasound in diagnosis was calculated. **Results:** 100 autopsy reports of fetus and newborns were evaluated, of which 10 have been excluded by undergoing surgery in the neonatal period, resulting in 90 cases for the study. We include 23 cases (25%) in group A (agreement of the findings), 54 cases (60%) in group B (disagreement of the findings without diagnostic modification) and 13 cases (15%) in group C (disagreement of the findings with modification of the diagnostic). In the 90 fetuses studied, were found 303 congenital anomalies in the autopsy, 176 major and 127 minor. Between the major congenital anomalies, the ultrasound detected 100% of the anomalies of the abdominal wall and of non-cardiac thoracic, 89% of the musculoskeletal system 77% of the central nervous system, 65% of the urinary system, 38% of the circulatory system, 36% of the head, face and neck and 25 % of the digestive system. In the group of other anomalies, which includes hydrops and teratoma as major congenital anomalies the diagnosis was 100%. **Conclusion:** With this work we showed that the ultrasound examination is essential in prenatal diagnosis of congenital anomalies, but presents limits on its outcome, and patients should be informed of these limitations, since the examination does not make the diagnosis to 100% of congenital anomalies. In cases occurring to death, carrying out necropsy is important to confirm the prenatal findings as well as for identification of other anomalies in order to establish etiologic diagnosis and prognosis for future pregnancies.

## 1 INTRODUÇÃO

O diagnóstico pré-natal das condições fetais faz parte dos objetivos da obstetrícia e, para tanto, diferentes métodos e técnicas foram desenvolvidas, através dos tempos, para avaliá-las.

No princípio, a obstetrícia esteve centrada na assistência ao parto. A assistência médica destinava-se à saúde da mãe e não havia como monitorizar a saúde do concepto. Os casos de anomalias congênitas eram explicados pela vontade divina ou por transtornos psicológicos na gravidez. Por volta dos anos 50 ou 60, quando a morte materna passou a ser mais controlada com o uso de antibióticos, com a criação de bancos de sangue e com o parto hospitalar, a preocupação voltou-se para o feto.

O conceito de morte pré-natal apareceu na década de 60 e o aforismo "salvem a mãe, não importa a criança" ficou diferente. Com a detecção da incompatibilidade sangüínea entre mãe e feto, pelo RH negativo, surgem as primeiras tentativas de tratar o feto dentro do útero.

A Medicina Fetal foi se desenvolvendo lentamente, e começou a ganhar força, no início da década de 1970, quando surgiu, no mundo todo, a preocupação com o rastreamento das síndromes. O termo Medicina Fetal alcançou consagração universal, no final dos anos 80, por meio da literatura médica e pela criação de departamentos de Medicina Fetal, em universidades americanas e européias, impulsionados pelo desenvolvimento do ultra-som obstétrico e do estudo do cariótipo fetal.

No campo de citogenética humana, Steele e Breg (1966), obtiveram sucesso na determinação do cariótipo em cultura de células do líquido amniótico. O estudo do cariótipo fetal possibilitou fazer o mapa cromossômico e detectar síndromes genéticas. A amniocentese é o procedimento invasivo mais antigo no acompanhamento pré-natal para avaliação da saúde fetal (Nonato, 2003). No Brasil, só em 1979 foi realizada a primeira amniocentese para estudo citogenético fetal (GOLLOP, 2005).

Desde a introdução do ultra-som para o uso na obstetrícia pelo escocês Sir Ian Donald, em 1950, ele se transformou em uma ferramenta imprescindível na evolução da anatomia fetal em todas as etapas da gestação.

A ocorrência de anomalia congênita é parte integrante da história da humanidade, conforme achados arqueológicos de pinturas e esculturas. Inicialmente, somente defeitos na superfície do corpo eram reconhecidos, mas, com o progresso da patologia e a prática da necrópsia, defeitos estruturais internos foram inclusos no termo.

## 2 ANOMALIA CONGÊNITA

Anomalia congênita é um defeito estrutural da morfogênese presente ao nascimento. Constitue alteração de estrutura, função ou metabolismo presente ao nascer, que resulta em anomalias físicas ou mentais, podendo ser isolada ou múltipla e de maior ou menor importância clínica.

Mais de 20% das gestações com fetos com anomalia congênita terminam em abortamento espontâneo; os 80% restantes irão nascer, vivos ou mortos, resultando em 3-5% de recém-nascidos com anomalias congênitas (AMORIM, 2006).

Na vida intra-uterina, a prevalência de anomalias congênitas é de 30% para os embriões abortados, 12% para fetos abortados até a 20ª semana de gestação e 7% para óbitos fetais após a 20ª semana de gestação (PAULA, 2007).

As anomalias congênitas podem ser classificadas em maiores e menores. As anomalias maiores são as que requerem intervenção clínica ou cirúrgica e/ou que têm impacto significativo no aspecto funcional ou estético. As anomalias menores são aquelas que não alteram o tratamento fetal, ou do neonato, e usualmente não são detectadas pelo ultra-som, mas quando se encontram associadas com anomalias maiores, podem levar à suspeita de cromossomopatia (CRANE, 1994). Anomalias menores são definidas como variações físicas que ocorrem em menos de 5% da população, porém não têm significado clínico. São mais comuns na face, mãos, genitália e pele (ADAM, 2003).

Podem-se separar, em termos estatísticos, anomalias congênitas menores de maiores desde decisões arbitrárias, sendo difícil separar o não importante do importante. Um dedo menor curvado pode ser uma variação hereditária sem importância, em uma criança, e um sinal da síndrome de Down em outra. Um sexto dedo pode ser um sinal insignificante, ou um sério prognóstico de um sinal da síndrome de Laurence-Moon- Biedl.

A respeito dos nascidos com anomalias congênitas clinicamente significativas, 0,7% são portadores de anomalias múltiplas, sendo que a maioria morre na infância. Somente 40% desses têm o diagnóstico de uma síndrome conhecida. As anomalias múltiplas podem ser derivadas de um único evento malformativo primário ou de um determinado fator mecânico, denominado seqüência. Quando se caracterizam por uma associação de sinais e sintomas que se relacionam com situações de desordens específicas e inespecíficas são denominadas síndromes (CASTRO, 2006).

O impacto das anomalias congênitas, na mortalidade infantil, depende de diversos fatores, incluindo a prevalência das anomalias, a qualidade e a disponibilidade de tratamento médico e cirúrgico, e a presença e a efetividade de medidas de prevenção primária. O

diagnóstico pré-natal, seguido da interrupção médica da gravidez, também pode afetar esse impacto, evitando-se o nascimento de muitas crianças que iriam perecer no primeiro ano de vida.

Com o avanço nos cuidados na área da saúde pública e a melhoria das condições socioeconômicas e dos cuidados médicos, a mortalidade infantil tem diminuído, ao longo dos anos, na maior parte dos países, inclusive no Brasil. Porém, após uma queda significativa inicial do índice, houve uma progressiva estagnação, mesmo em países desenvolvidos, e, na investigação das possíveis causas deste fenômeno, as anomalias congênicas aparecem como a principal causa de óbito na infância dos países do primeiro mundo (HERRERA, 2001).

Nos Estados Unidos, a cada oito segundos, nasce uma criança; a cada três minutos nasce uma criança com defeito congênito, e dezessete crianças morrem por dia devido à anomalia congênita (ADAM, 2003).

Na América Latina, as informações sobre a frequência de anomalias congênicas são ainda fragmentadas, por deficiência no diagnóstico e de estatísticas de saúde confiáveis (BARINI, 2002). Dados do Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênicas (ECLAMC), um programa de investigação clínica e epidemiológica das anomalias congênicas, que se iniciou em julho de 1967, em 17 maternidades argentinas, e atualmente conta com a participação de 183 hospitais, em 30 regiões de 12 países latino-americanos, mostram um incremento de 0,559 por 10.000 nascidos vivos ao ano nas taxas de anomalia congênita ao nascimento, desde 1982, representando tanto um aumento real como um aumento operacional devido ao melhor registro e ao aperfeiçoamento das técnicas diagnósticas (HERRERA, 2001).

Na América Latina e no Caribe, a proporção de mortes infantis atribuíveis às anomalias congênicas varia entre 2% e 27%, refletindo as grandes disparidades regionais (AMORIM, 2006). Estudos de morbidez em crianças indicam que doenças genéticas e anomalias congênicas representam 10 a 25% dos casos de internações em algumas cidades da América Latina.

Na cidade do Rio de Janeiro, as anomalias congênicas foram a causa de 15% dos óbitos infantis menores que 1 ano em 2000 e 18% em 2003 (COSTA, 2006). Em Pelotas, de 1990 a 2002, nasceram 71.500 crianças, dentre as quais, 980 apresentavam anomalias congênicas (1,37%); dessas, 78 (8,1%) recém-nascidos apresentavam anomalias múltiplas (CASTRO, 2006).

Em Porto Alegre – RS, segundo dados da Secretaria Municipal de Saúde, dos 18.383 nascidos vivos, declarados em 2006, a taxa de anomalia congênita foi de 1,8%. Entre as

causas de mortalidade infantil e neonatal, 26,5% foram atribuídas a anomalias congênitas, sendo a segunda causa mais freqüente. No acompanhamento de 2001 a 2006, as taxas de mortalidade infantil diminuíram, mas o percentual de anomalia congênita como causa do óbito manteve-se estável. Ainda, segundo dados da Secretaria Municipal de Saúde de Porto Alegre, dos óbitos fetais declarados em 2006, 13% relacionaram-se à anomalia congênita (BRITO, 2007 e CUNHA, 2006).

Nos Estados Unidos, o custo dos cuidados de saúde em crianças com anomalias congênitas tem sido estimado acima dos seis bilhões de dólares por ano. As crianças com anomalia congênita necessitam de cuidados médicos, educação e atendimento social especiais. De igual importância é o custo emocional para as famílias com crianças com alguma anomalia que têm sua dinâmica interpessoal completamente modificada, gerando *stress* familiar, medo de estigmatização, perda da cobertura dos serviços de saúde e discriminação genética (ADAM, 2003).

As anomalias congênitas devem ser entendidas como de natureza plurifatorial cuja origem é desconhecida em cerca de 62% dos casos; em 20% múltiplos fatores estão envolvidos; 13% têm etiologia gênica ou cromossômica e 5% dos casos são decorrentes de fatores ambientais (irradiação, infecções, doenças maternas, fármacos e outros agentes químicos) (TEDESCO, 2001).

Independente da história familiar, pessoal ou reprodutiva, todos os casais apresentam riscos para anomalias fetais. Este risco empírico é chamado de risco populacional, relacionado com o tipo de constituição da população e do meio ambiente que os cerca. Em 75% dos casos de anomalia congênita, as mães não possuem sinais que indiquem risco aumentado para anomalias fetais, sendo em 90% das vezes o primeiro caso na família (TEDESCO, 2001).

As anomalias podem ser classificadas conforme o sistema fetal envolvido. As tabelas de 1 a 9 ordenam as anomalias congênitas baseado no Código Internacional de Doenças (CID) 10.

**Tabela 1** – Anomalias congênicas do sistema nervoso central

<b>Defeitos de fechamento do tubo neural</b>	<b>Outras anomalias congênicas do sistema nervoso</b>
Anencefalia	Síndrome de Arnold-Chiari
Acefalia	Agenesia de nervo
Craniorraquisquise	Deslocamento do plexo braquial
Iniencefalia	Síndrome de "jaw-winking"
Espinha bífida	Síndrome de Marcus Gunn
Encefalocele	
Raquisquise	
<b>Microcefalia</b>	<b>Hidrocefalia</b>
Hidromicrocefalia	Anomalia do aqueduto de Sylvius
Microencéfalo	Síndrome de Dandy-Walker
<b>Outras anomalias congênicas do cérebro</b>	<b>Outras anomalias congênicas da medula</b>
Agenesia do corpo caloso	Amielia
Arrinencefalia	Atelomielia
Holoprosencefalia	Mielatelia
Agenesia ou aplasia de parte do encéfalo	Mielodisplasia da medula espinal
Hipoplasia de parte do encéfalo	Diastematomielia
Agiria	Outras anomalias congênicas da cauda equina
Hidranencefalia	Hidromielia
Lissencefalia	Hidrorráquio
Microgiria	
Paquigiria	
Displasia do septo e das vias ópticas	
Megalencefalia	
Cistos cerebrais congênicos	
Cisto plexo coróide	

Fonte: modificado de CID 10. (OMS, 2004)

**Tabela 2** – Anomalias congênicas da cabeça, face e pescoço

<b>Anomalias congênicas das pálpebras, aparelho lacrimal e órbitas</b>	<b>Outras anomalias congênicas do olho</b>
Ptose congênita	Coloboma da íris
Ectrópio congênito	Aniridia
Entrópio congênito	Anisocoria congênita
Abléfaro	Atresia da pupila
Ausência ou agenesia de cílios ou pálpebras	Corectopia
Blefarofimose congênita	Opacidade congênita da córnea ou do humor vítreo
Coloboma da pálpebra	Anomalia de Peter
Músculo ocular supranumerário	Microcórnea
Pálpebra acessória	Esclerótica azul
Ausência do ponto lacrimal	Anomalia de Rieger
Estenose ou estreitamento congênito do canal lacrimal	Aneurisma congênito da retina
Epicanto	Coloboma do disco óptico
Telacanto	Anomalia congênita da coróide
Fendas mongolóides	Coloboma do fundo do olho
	Glaucoma congênito
<b>Anoftalmia, micro e macroftalmia</b>	<b>Anomalias congênicas do nariz</b>
Olho cístico	Atresia das coanas
Agenesia do olho	Agenesia (Arrimia) ou hipoplasia do nariz
Aplasia do olho	Fissura, entalhe ou fenda nasal
Microftalmia	Perfuração congênita do septo nasal
Macroftalmia	Anomalia congênita da parede dos seios paranasais
	Nariz supranumerário



**Anomalias congênitas do cristalino**

Catarata congênita  
Luxação congênita do cristalino  
Coloboma do cristalino  
Afaquia congênita  
Esferofaquia

**Anomalias congênitas da audição**

Ausência congênita do pavilhão auricular  
Atresia ou estreitamento de meato ósseo  
Ausência da trompa de Eustáquio  
Coalescência (fusão) dos ossículos do ouvido  
Anomalia congênita do ouvido médio  
Anomalia congênita do ouvido interno  
Ausência congênita do ouvido externo

**Anomalias congênitas das orelhas**

Pavilhão supranumerário  
Macrotia  
Microtia  
Orelhas displásicas  
Implantação baixa da orelha  
Ausência congênita da orelha (anotia)

**Outras anomalias congênitas da face e do pescoço**

Vestígios branquiais  
Seio, fístula e cisto pré-auricular  
Malformação da fenda branquial  
Otocefalia  
Pavilhão cervical  
Pescoço alado  
Macrostomia  
Microstomia  
Hipertrofia congênita do lábio  
Microqueilia  
Cisto, fístula ou seio mediano da face e do pescoço  
Pescoço curto  
Prega nugal  
Higroma cístico

**Fenda palatina****Fenda labial**

Fonte: modificado de CID 10 (OMS, 2004)

**Tabela 3** – Anomalias congênitas do sistema circulatório

<b>Anomalias congênitas das câmaras e comunicações</b>	<b>Anomalias congênitas dos septos</b>
Persistência do canal arterial	Comunicação inter-ventricular
Ventrículo direito ou esquerdo com dupla via de saída	Comunicação inter-atrial
Dextrotransposição da aorta	Defeito septo atrioventricular
Transposição dos grandes vasos	Tetralogia de Fallot
Coração trilobular biatrial	Comunicação aortopulmonar
Ventrículo comum	Pentalogia de Fallot
Ventrículo Único	Síndrome de Eisenmenger
Átrio Único	Hipertrofia septal
Inversão ventricular	
Transposição	
Isomerismo dos apêndices atriais	
<b>Anomalias congênitas das válvulas cardíacas</b>	<b>Anomalias congênitas das grandes artérias</b>
Atresia congênita	Permeabilidade do canal arterial
Estenose congênita	Coarctação da aorta
Regurgitação congênita	Atresia ou estenose da aorta
Insuficiência congênita	Aneurisma congênito
	Dilatação da aorta
	Aplasia, ausência ou hipoplasia da aorta
	Duplo arco aórtico
	Atresia ou estenose da artéria pulmonar
	Agenesia da artéria pulmonar congênita
	Dilatação artéria pulmonar
	Hipoplasia da artéria pulmonar congênita
	Artéria pulmonar aberrante
	Ectasia venosa (flebectasia) congênita
	Variz congênita
	Aneurisma periférico congênito

**Outras anomalias congênitas do coração**

Hipoplasia ventrículo esquerdo  
 Dextrocardia  
 Levocardia  
 Cor triatum  
 Estenose do infundíbulo pulmonar  
 Estenose subaórtica congênita  
 Bloqueio congênito do coração  
 Divertículo congênito do ventrículo esquerdo  
 Doença de Uhl  
 Má-posição do coração  
 Anomalia congênita do miocárdio  
 Anomalia congênita do pericárdio  
 Anomalia de Ebstein  
 Síndrome do coração direito hipoplásico

Artéria subclávia aberrante  
 Calcificação arterial

**Anomalias congênitas das grandes veias**

Estenose congênita da veia cava  
 Persistência da veia cava superior esquerda  
 Comunicação venosa pulmonar anormal total ou parcial  
 Comunicação venosa portal anormal  
 Fístula entre a veia porta e a artéria hepática  
 Ausência da veia cava (inferior) (superior)  
 Continuação da veia cava inferior na veia ázigos  
 Persistência da veia cardinal posterior esquerda  
 Síndrome da cimitarra

Fonte: modificado do CID 10. (OMS, 2004)

**Tabela 4** – Anomalias congênitas torácicas não-cardíacas

<b>Anomalias congênitas da traquéia e dos brônquios</b>	<b>Anomalias congênitas da laringe</b>
Traqueomalácia congênita	Pterígio da laringe
Anomalia da cartilagem traqueal	Estenose subglótica congênita
Atresia da traquéia	Hipoplasia da laringe
Dilatação congênita da traquéia	Laringocele
Estenose congênita da traquéia	Estridor congênito da laringe
Traqueocele congênita	Agnesia, atresia ou ausência da cartilagem cricóide
Broncomalácia congênita	Agnesia, atresia ou ausência da epiglote
Estenose congênita dos brônquios	Agnesia, atresia ou ausência da glote
Agnesia, atresia ou ausência dos brônquios	Agnesia, atresia ou ausência da laringe
Divertículo dos brônquios	Agnesia, atresia ou ausência da cartilagem tireóide
	Estenose congênita de laringe
	Fissura da cartilagem tireóide
	Fissura da epiglote
	Fissura posterior da cartilagem cricóide
<b>Outras anomalias congênitas do sistema respiratório</b>	<b>Anomalias congênitas do pulmão</b>
Anomalia da pleura	Doença cística congênita do pulmão
Cisto congênito do mediastino	Doença policística congênita do pulmão
Atresia da nasofaringe	Pulmão em casa de abelha, congênita
Hérnia diafragmática	Lobo pulmonar supranumerário
	Seqüestro pulmonar
	Ausência do pulmão (lobo)
	Bronquectasia congênita
	Tecido ectópico intrapulmonar
	Hipoplasia do pulmão
	Displasia do pulmão
	Derrame pleural

Fonte: modificado do CID 10. (OMS, 2004)

**Tabela 5** – Anomalias congênicas do sistema digestivo e parede abdominal

<p><b>Outras anomalias congênicas da língua, da boca e da faringe</b></p> <p>Fístula congênita do lábio Anomalia labial congênita SOE Síndrome de Van der Woude Língua presa Macroglossia Aderência congênita da língua Fissura congênita da língua Aglossia Hipoglossia Hipoplasia da língua Língua bífida Microglossia Atresia ou ausência de glândulas ou de dutos salivares Fístula salivar congênita Glândulas ou dutos salivares supranumerários Ausência da úvula Pálato em ogiva Bolsa faríngea Divertículo da faringe</p>	<p><b>Outras anomalias congênicas do intestino</b></p> <p>Divertículo de Meckel Doença de Hirschsprung Dilatação congênita do cólon Aderências e bridas congênicas Má-rotação do cólon Membrana de Jackson Mesentério universal Rotação ausente, incompleta ou insuficiente do ceco e do cólon Duplicação do intestino Ânus ectópico Fístula congênita do reto e do ânus Persistência de cloaca Divertículo congênito do intestino Diverticulite congênita do cólon Dolicocólon Mega-apêndice Megaduodeno Microcólon Síndrome da alça cega, congênita Transposição do apêndice, do cólon ou do intestino</p>
<p><b>Outras anomalias congênicas do sistema digestivo superior</b></p> <p>Estenose hipertrófica congênita do piloro Hérnia congênita de hiato Deslocamento do estômago congênito Divertículo congênito do estômago Duplicação do estômago Estômago em ampulheta, congênito Megalogastria Microgastria</p>	<p><b>Ausência, atresia e estenose congênita do intestino delgado</b></p> <p>Ausência, atresia e estenose congênita do duodeno Imperfuração do jejuno Síndrome da casca da maçã Ausência, atresia e estenose congênita do íleo</p>
<p><b>Ausência, atresia e estenose congênita do cólon</b></p> <p>Ausência, atresia e estenose congênita do reto com fístula Imperfuração do reto Ausência, atresia e estenose congênita do ânus com fístula Imperfuração anal</p>	<p><b>Outras anomalias congênicas do sistema digestivo</b></p> <p>Agenesia, aplasia e hipoplasia do pâncreas Pâncreas anular Cisto pancreático congênito Pâncreas ectópico Pâncreas supranumerário Ausência (completa) (parcial) do trato digestivo Duplicação dos órgãos digestivos Má posição congênita dos órgãos digestivos Ascite</p>
<p><b>Anomalias congênicas da vesícula biliar, das vias biliares e do fígado</b></p> <p>Agenesia, aplasia e hipoplasia da vesícula biliar Vesícula biliar intra-hepática Atresia das vias biliares Estenose e estreitamento congênicos das vias biliares Cisto do colédoco Canal hepático supranumerário Duplicação do canal biliar ou do cístico Doença fibrocística do fígado Cisto hepático</p>	<p><b>Anomalias congênicas do esôfago</b></p> <p>Atresia de esôfago com ou sem fístula traqueoesofágica Estenose e estreitamento congênito do esôfago Pterígio do esôfago Dilatação congênita do esôfago Divertículo do esôfago Ausência do esôfago Deslocamento congênito do esôfago Duplicação do esôfago</p> <p><b>Anomalias congênicas da parede abdominal</b></p>

Ausência do fígado congênita	Onfalocele
Hepatomegalia congênita	Gastrosquise
Fígado supranumerário	Evisceração
Síndrome de Alagille	Síndrome do abdome em ameixa seca ("prune belly syndrome")

Fonte: modificado do CID 10. (OMS, 2004)

**Tabela 6 – Anomalias congênicas do aparelho reprodutor**

<b>Anomalias dos ovários, das trompas de Falópio e dos ligamentos largos</b>	<b>Anomalias do útero e do colo do útero</b>
Cisto ovariano de desenvolvimento	Agenesia e aplasia do útero
Torsão congênita do ovário	Útero duplo com duplicação do colo uterino e da vagina
Aplasia ovariana	Útero bicorno
Ovário supranumerário	Útero unicorno
Cisto da fímbria ovariana	Agenesia e aplasia do colo do útero
Cisto embrionário do ligamento largo	Cisto embrionário do colo do útero
Atresia ou ausência das trompas de Falópio e dos ligamentos largos	Fístula congênita útero-digestiva ou útero-urinária
Presença supranumerária das trompas de Falópio e dos ligamentos largos	Hipoplasia do útero e do colo do útero
<b>Outras anomalias congênicas dos órgãos genitais femininos</b>	<b>Outras anomalias congênicas dos órgãos genitais masculinos</b>
Ausência congênita da vagina	Ausência de testículo
Vagina septada	Monorquidia
Fístula reto-vaginal congênita	Fusão dos testículos
Imperfuração do hímen	Poliórquidia
Cisto do canal de Nuck	Atresia do canal deferente
Cisto embrionário vaginal	Ausência ou aplasia do cordão espermático
Fusão dos lábios vulvares	Ausência ou aplasia da próstata
Anomalia congênita do clitóris	Anomalia congênita do canal deferente, do epidídimo, das vesículas seminais ou da próstata
Ausência congênita da vulva	Ausência e aplasia congênicas do pênis
Cisto congênito da vulva	Curvatura (lateral) do pênis
<b>Hipospádias</b>	<b>Criptorquidia</b>
<b>Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo</b>	
Ovotestis	
Pseudo-hermafroditismo masculino ou feminino	
Genitália ambígua	
Hipoplasia genitália externa	

Fonte: modificado de CID 10. (OMS, 2004)

**Tabela 7 – Anomalias congênicas do aparelho urinário**

<b>Outras anomalias congênicas dos rins</b>	<b>Doenças císticas do rim</b>
Rim supranumerário	Cisto congênito único do rim
Rim lobulado, fundido ou em ferradura	Rim policístico, tipo infantil ou adulto
Rim ectópico	Displasia renal
Rim hiperplásico e gigante	Rim multicístico
Litíase renal congênita	Rim fibrocístico
	Síndrome de Meckel-Gruber
<b>Anomalias congênicas da pelve renal e do ureter</b>	<b>Outras anomalias congênicas do sistema urinário</b>
Hidronefrose congênita	Epispádias
Atresia e estenose do ureter	Extrofia vesical
Megaureter congênito	Atresia e estenose de uretra
Ureterocele congênita	Cisto ou prolapso do Úraco
Agenesia do ureter	Persistência do Úraco
Duplicação do ureter (duplo ou supranumerário)	

Má-posição do ureter  
Refluxo vésico-uretero-renal congênito

Ausência congênita da bexiga e da uretra  
Divertículo congênito da bexiga  
Fístula uretrorretal congênita  
Hérnia congênita da bexiga  
Meato urinário ou uretra dupla  
Prolapso congênito da bexiga, do meato urinário ou da uretra  
Bexiga ou uretra supranumerária

#### **Agenesia renal e outras anomalias de redução do rim**

Agenesia unilateral ou bilateral do rim  
Hipoplasia renal unilateral ou bilateral  
Síndrome de Potter

Fonte: modificado de CID 10. (OMS, 2004)

**Tabela 8 – Anomalias congênitas do sistema osteomuscular**

<b>Anomalias congênitas do quadril</b>	<b>Anomalias congênitas dos pés</b>
Luxação congênita unilateral ou bilateral do quadril	Pé torto
Subluxação congênita unilateral ou bilateral do quadril	Hálux varo congênito
Quadril instável (luxável ou subluxável)	Pé chato congênito, espástico ou rígido
Anteversão do colo do fêmur	Calcanhar proeminente
Coxa valga ou vara congênita	Astrágalo vertical
Displasia acetabular congênita	Coalescência tarsal
	Pé em martelo, congênito
	Talipes
	Dedos afilados
<b>Anomalias congênitas osteomusculares do crânio, face, tórax e coluna</b>	<b>Outras anormalidades congênitas osteomusculares</b>
Assimetria facial	Deformidade congênita do músculo esternocleidomastoideu
Deformidade facial por compressão	Joelho recurvado congênito
Dolicocefalia	Luxação congênita do joelho
Plagiocefalia	Encurvamento congênito do fêmur
Atrofia ou hipertrofia hemifacial	Encurvamento congênito da tíbia e do perônio [fíbula]
Depressões dos ossos do crânio	Deformidade congênita do antebraço
Desvio congênito do septo nasal	Deformidade congênita da clavícula
Nariz esmagado ou curvado congênito	Deformidade congênita do cotovelo
Raiz nasal alta/baixa	Deformidade congênita da escápula
Cifose, escoliose ou lordose congênita	Luxação congênita do cotovelo
Tórax escavado ou carinado	Luxação congênita do ombro
Tórax em barril congênito	
Tórax em peito de pomba congênito	
Micrognatia	
<b>Polidactilia</b>	<b>Sindactilia</b>
<b>Anomalias por redução do membro inferior</b>	<b>Anomalias por redução do membro superior</b>
Ausência congênita da coxa, da perna, do pé e/ou de artelho(s)	Ausência congênita do braço, do antebraço e/ou da mão
Deficiência focal femoral proximal	Ectrodactilia
Defeito por redução longitudinal da tíbia ou do perônio	Mão em clava (congênita)
Pé bífido	Mão radial
Encurtamento congênito do(s) membro(s) inferior(es)	Defeito de redução longitudinal do cúbito
	Campodactilia
	Encurtamento congênito do(s) membro(s) superior(es)
	Braquidactilia

**Outras osteocondrodisplasias**

Osteogênese imperfeita  
 Displasia poliostótica fibrosa  
 Osteopetrose  
 Displasia diafisária progressiva  
 Encondromatose  
 Displasia metafisária  
 Exostoses congênicas múltiplas  
 Osteopoiquiose  
 Condrodistrofia  
 Osteodistrofia  
 Acondroplasia

**Outras anomalias congênicas dos membros**

Deformidade de Madelung  
 Deformidade de Sprengel  
 Disostose cleidocraniana  
 Macrodactilia (dedos)  
 Ossos do carpo supranumerários  
 Polegar com três falanges  
 Pseudoartrose da clavícula congênita  
 Sinostose rádio-cubital (rádio-ulnar)  
 Ausência congênita de rótula  
 Joelho congênito valgo ou varo  
 Luxação congênita da rótula (patela)  
 Rótula rudimentar  
 Fusão da articulação sacroilíaca congênita  
 Artrogripose congênita múltipla  
 Clinodactilia

**Outras anomalias congênicas da coluna vertebral e tórax**

Espinha bífida oculta  
 Síndrome de fusão cervical  
 Espondilolistese ou Espondilólise  
 Fusão de hemivértebra ou falha de segmentação com escoliose  
 Ausência congênita de vértebra  
 Fusão congênita de vértebras  
 Hemivértebra  
 Platispondilise  
 Vértebra supranumerária  
 Costela supranumerária  
 Ausência de costela congênita  
 Coalescência de costelas  
 Ausência congênita do esterno  
 Esterno bífido

**Anomalias por redução de membros não especificada**

Amelia  
 Focomelia  
 Ectromelia  
 Hemimelia  
 Micromelia  
 Mesomelia  
 Rizomelia  
 Acromelia

**Não classificadas em outra parte**

Ausência de diafragma  
 Eventração do diafragma  
 Exonfalia  
 Síndrome de Ehlers-Danlos  
 Amiotrofia congênita  
 Ausência de músculo ou tendão  
 Cordão curto  
 Brida amniótica  
 Encurtamento congênito de tendão  
 Músculo supranumerário  
 Síndrome de Poland

**Outras anomalias congênicas dos ossos do crânio e da face**

Craniossinostose  
 Disostose craniofacial  
 Hipertelorismo  
 Macrocefalia  
 Disostose mandíbulo-facial  
 Disostose óculo-mandibular  
 Ausência congênita de ossos do crânio  
 Anomalia congênita da fronte  
 Platibasias  
 Anomalia congênita dos ossos da face  
 Anomalia congênita do crânio

**Osteocondrodisplasias com anomalias de crescimento dos ossos longos e da coluna vertebral**

Acondrogenesia  
 Nanismo tanatofórico  
 Displasia torácica  
 Condrodisplasia punctata  
 Acondroplasia  
 Displasia diastrófica  
 Displasia condroectodérmica  
 Displasia espondiloepifisária  
 Displasia esquelética

**Tabela 9 - Outras anomalias congênicas**

<b>Ictiose congênita</b>	<b>Epidermólise bolhosa</b>
Ictiose vulgar	
Ictiose ligada ao cromossomo X	
Ictiose lamelar	
Eritrodermia ictiosiforme bolhosa congênita	
Feto arlequim	
<b>Outras anomalias congênicas da pele</b>	<b>Anomalias congênicas da mama</b>
Linfedema hereditário	Ausência congênita da mama com ausência do mamilo
Xeroderma pigmentoso	Mama supranumerária
Mastocitose	Ausência de mamilo
Incontinentia pigmenti	Mamilo supranumerário
Displasia ectodérmica (anidrótica)	Hipoplasia mamária
Nevo não-neoplásico congênito	
Acrocordon	
Anomalias dos dermatoglifos	
Ceratose folicular [Darier-White]	
Ceratose palmo-plantar herdada	
Cútis laxa (hiperelástica)	
Pênfigo familiar benigno [Hailey-Hailey]	
Prega palmar anormal	
<b>Outras anomalias congênicas do tegumento</b>	<b>Outras síndromes que acometem múltiplos sistemas</b>
Alopécia congênita	Acrocefalopolissindactilia
Cabelos em conta	Acrocefalossindactilia [Apert]
Monilétrix	Cicloopia
Pili annulati	Rosto de assobio
Hipertricose congênita	Síndrome de criptoftálmica
Lanugo persistente	Síndrome de Goldenhar
Anoníquia	Síndrome de Moebius
Leuconíquia congênita	Síndrome oro-facio-digital
Hipertrofia e alargamento das unhas	Síndrome de Robin
Coiloníquia congênita	Síndromes com malformações congênicas associadas predominantemente com nanismo
Hipocratismo congênito	Síndromes com anomalias congênicas afetando predominantemente os membros
Anomalia congênita das unhas SOE	Síndromes com anomalias congênicas com hipercrescimento precoce
Aplasia congênita da cútis	Síndrome de Marfan
Pterigium	Síndrome de Alport
	Síndrome de Laurence-Moon(-Bardet)-Biedl
	Síndrome de Zellweger
<b>Facomatoses não classificadas em outra parte</b>	<b>Anormalidades congênicas por causas exógenas</b>
Neurofibromatose (não-maligna)	Síndrome fetal alcoólico (dismórfico)
Esclerose tuberosa	Síndrome fetal devida à hidantoína
Síndrome de Peutz-Jeghers	Síndrome de Meadow
Síndrome de Sturge-Weber (-Dimitri)	Dismorfismo devido ao Warfarin
Síndrome de Von Hippel-Lindau	
Hamartose	
<b>Outras anomalias congênicas não classificadas em outra parte</b>	
Asplenia (congênita)	
Esplenomegalia congênita	
Anomalias congênicas das supra-renais	
Cisto tireoglosso	
Persistência do canal tireoglosso	

Anomalia congênita da tireóide ou da paratireóide  
Teratoma  
Hidropisia  
Situs inversus  
Craniopago  
Dicéfalo  
Monstro duplo  
Pigópago  
Toracópago

---

Fonte: baseado no CID 10. (OMS, 2004)

O encéfalo é acometido com muita frequência durante a vida intra-uterina, devido a sua formação complexa e prolongada, que o torna suscetível a anomalias de desenvolvimento por um longo período, desde a terceira até a décima sexta semana de gestação (SOUZA, 2007).

As anomalias do aparelho urinário podem variar desde anomalias de pouca importância clínica até alterações dismórficas severas e potencialmente letais, tal como agenesia renal. A maioria das anormalidades do aparelho urinário tem pouco efeito no feto dentro do útero. Mesmo anomalias congênitas letais para os neonatos, não comprometem os fetos, uma vez que a placenta e a mãe administram a função homeostática renal. Entretanto, algumas delas fazem parte de anormalidades multissistêmicas complexas cujos efeitos cumulativos são letais no período fetal (NORONHA, 2003).

As anomalias congênitas da cabeça, da face e do pescoço se manifestam com uma grande variedade clínica, apesar de a sua origem embriológica comum. As fendas labiais e/ou palatinas são as anomalias faciais mais frequentes (BUDUNKI, 2001).

A gravidade das anomalias congênitas torácicas está relacionada ao tamanho da massa e da compressão de estruturas vizinhas, além do período em que se desenvolvem. Nas patologias envolvendo os estágios iniciais, haverá uma redução das divisões brônquicas devido à redução do volume torácico necessário para o desenvolvimento pulmonar. Se a alteração ocorrer nos estágios finais do desenvolvimento pulmonar, haverá uma redução do tamanho das vias aéreas, do número e tamanho dos sacos acinares e dos vasos sanguíneos pré e intra-acinares (ZUGAIB, 1997).

No Instituto Materno Infantil de Recife, estudo observacional verificou uma frequência global de anomalias congênitas de 2,8% de todos os partos ocorridos de setembro de 2004 a maio de 2005, com predomínio das anomalias do sistema nervoso central (27,4%), seguindo-se aquelas do sistema osteomuscular (21,2%), do sistema cardiovascular (14,2%), anomalias congênitas múltiplas (13,3%), do sistema digestivo (7,1%), do sistema urinário (4,4%) e genital (4,4%). Anomalias do olho, ouvido, face e pescoço estiveram presentes em



2,7%, sistema respiratório em 1,8% e fissura lábio-palatina em 1,8% dos casos. Dentre as anomalias do sistema nervoso central, as mais freqüentes foram hidrocefalia (11% do total de anomalias), meningomielocele com hidrocefalia (7,3%) e meningomielocele (4,5%). Dentre as anomalias osteomusculares, as mais freqüentes foram pé torto (4,5%) gastrosquise (4,5%) e onfalocele (4,5%) (AMORIM, 2006).

Em Pelotas, durante 13 anos de avaliação, 1,37% dos recém-nascidos foram diagnosticados com anomalia congênita. Foram verificadas várias associações entre as anomalias, sendo mais freqüentes as que envolviam anomalias craniofaciais e membros (11%), anomalias geniturinárias e membros (3,1%), e diferentes alterações nos membros (3,1%) (CASTRO, 2006).

No sistema nervoso central, em 37% dos casos, a hidrocefalia está associada a outras malformações intracranianas, as alterações extracranianas estão presentes em 63% dos conceptos e as anomalias cromossômicas estão presentes em 3% dos fetos com hidrocefalia isolada, subindo este percentual para até 36% se outras anomalias estiverem presentes (HORTÊNCIO, 2001). Estudo realizado no Serviço de Medicina Fetal do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, em fetos com hidrocefalia severa, observou que a mortalidade foi significativamente maior nos recém-nascidos sem associação de defeitos do tubo neural, provavelmente devido à presença de outras anomalias congênitas mais graves associadas, principalmente cardíacas (SCHLATTER, 2008).

### 3 DIAGNÓSTICO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS

O pré-natalista deve procurar rastrear e diagnosticar as anomalias congênitas, de forma precisa, objetivando programar o nascimento dos fetos portadores de anomalias, ou mesmo, minimizar a ansiedade dos familiares, durante o período gestacional, estabelecendo o prognóstico de cada caso individualmente (PAULA, 2007).

Os benefícios da promoção da saúde e a prevenção de doenças geram um impacto positivo em termos de saúde populacional e em diminuição de custos governamentais. Na obstetrícia, os cuidados pré-natais ocupam o lugar primordial, no sentido de diminuir a morbimortalidade materna, perinatal e infantil, principais indicadores de saúde e desenvolvimento de um país.

É manifesto que, para o bom diagnóstico, o médico não precisa esgotar todo o arsenal de exames complementares disponíveis, mas também não pode negligenciar quanto à solicitação dos exames pertinentes a cada caso, ou o encaminhamento do paciente para interconsulta com especialista de outra área médica para a devida análise do quadro clínico e realização de outros exames que se façam necessários (PAULA, 2007).

Faz-se importante conscientizar os tocoginecologistas para a sua responsabilidade médico-civil quando não recomendam ou não tem, em sua rotina, o cuidado de rastrear precocemente a presença de anomalias congênitas através da ultra-sonografia morfológica, um comportamento que pode comprometer o prognóstico de determinadas patologias fetais. Além disso, a não solicitação de exames que se fazem obrigatórios, em determinadas situações específicas, caracteriza o não cumprimento devido ou omissão em relação às suas funções como médico, permitindo uma ação de reparação de danos contra o profissional responsável, seja pela perda da chance de cura ou de amortização dos agravos eventualmente presentes (PAULA, 2007).

O diagnóstico pré-natal permite a detecção, ainda no útero, de doenças que, de outra forma, somente seriam diagnosticadas após o nascimento. Milunsky, já em 1973, definiu como sendo a filosofia fundamental do diagnóstico pré-natal oferecer a um casal sob risco a possibilidade de ter uma criança normal, mesmo que a chance de ocorrer algum defeito seja extremamente elevada. O desenvolvimento de técnicas para diagnosticar as doenças genéticas intra-útero foi um grande avanço na genética clínica, mudando a perspectiva reprodutiva das famílias de risco, tornando o diagnóstico pré-natal parte integrante do processo de aconselhamento genético (SANSEVERINO, 2001).

O diagnóstico correto da anomalia específica constitui condição imprescindível para o prognóstico e para a elaboração de um plano de tratamento da criança afetada, assim como para o aconselhamento genético dos pais (CASTRO, 2006).

Identificação de associações e síndromes, no período neonatal, permite ao clínico antecipar complicações, resultando em melhores resultados. Por exemplo, o reconhecimento que um recém-nascido com palato fendido tem um problema de via aérea devido à seqüência de Pierre Robin (palato fendido, micrognatia e ptose da língua) pode levar ao manejo apropriado do problema, resultando em sucesso. Em outro exemplo, o reconhecimento que um recém-nascido com hidropisia tem coarctação da aorta associado com síndrome de Turner pode levar ao manejo apropriado e ao alívio dos sintomas cardiorespiratórios (ADAM, 2003).

Por outro lado, o atraso ou o erro no diagnóstico pode comprometer o manejo adequado, limitar a antecipação de complicações e a intervenção no momento adequado, tendo impacto negativo nos resultados. Por exemplo, a falha em reconhecer acondroplasia e suas complicações potenciais pode resultar em insuficiência pulmonar precoce ou compressão da medula cervical. Hemorragia com risco de vida pode ocorrer em recém-nascido com aplasia de rádio devido à síndrome de aplasia de rádio e trombocitopenia, se um procedimento eletivo, ou até mesmo uma circuncisão, é realizada sem uma contagem de plaquetas, ao acreditar erroneamente que a anomalia é isolada. Um recém-nascido com genitália ambígua devido à hiperplasia adrenal congênita pode desenvolver insuficiência adrenal com risco de vida antes de o diagnóstico ser considerado (ADAM, 2003).

O feto é considerado um indivíduo em formação, gozando, assim, dos direitos do ser humano, o que lhe confere o benefício dos recursos clínicos, biofísicos, bioquímicos e procedimentos invasivos para obtenção de amostras de tecidos fetais e análise cromossômica na assistência à sua saúde.

A utilização de métodos de rastreamento que se comprovem eficientes assegura ao casal a possibilidade do conhecimento precoce de alterações anatômicas, e ou cromossômicas fetais, preparando-os psicologicamente e permitindo uma assistência pré-natal e neonatal mais adequada às necessidades do concepto, além de permitir ao casal o conhecimento dos riscos em futuras gestações (TEDESCO, 2001).

O diagnóstico pré-natal não pode ser usado para excluir todas as anomalias fetais possíveis. Ele é limitado a determinar se o feto tem, ou talvez tenha uma determinada condição para a qual um risco aumentado é indicado pela idade materna avançada, história familiar ou outros fatores de risco bem definidos (NUSSBAM, 2002).

Nos casos de anomalia congênita, é essencial fazer um diagnóstico correto e dar um tratamento apropriado, que deve incluir o tratamento ao feto/neonato afetado e a ajuda aos familiares no sentido de que compreendam e se ajustem à natureza e às conseqüências do distúrbio. Quando se suspeita que uma anormalidade seja hereditária, entretanto, há uma dimensão adicional: a necessidade de informar aos outros membros da família quanto aos seus riscos e aos meios disponíveis para que eles modifiquem esses riscos.

O aconselhamento genético é o processo de ajudar as pessoas a entenderem e a se adaptarem às implicações médicas, psicológicas e familiares das doenças genéticas. Integra a interpretação da história familiar e médica do indivíduo afetado para estimar risco de recorrência da doença; informação aos interessados sobre herança, testes disponíveis, manejo, prevenção, recursos e pesquisas; e aconselhamento para promover escolhas informadas e adaptação ao risco estabelecido (RESTA, 2006). O diagnóstico acurado do membro afetado é de vital importância para o aconselhamento genético, portanto a necrópsia de fetos e neonatos com anomalia congênita, mesmo que tenham realizado exames pré-natais, é essencial para o aconselhamento genético.

O aconselhamento genético pré-concepcional é de extrema importância num país como o Brasil, em que não há leis que permitam a interrupção da gestação. Em alguns casos de anomalias congênitas graves incompatíveis com a vida, a interrupção da gestação é permitida somente após autorização judicial, o que ocorre, em geral, tardiamente. O avanço tecnológico atual permite que o casal conheça o risco genético de uma gravidez e, portanto, possa ter a opção de não ter filhos para evitar tal risco.

No discurso dos médicos, o aconselhamento genético pré-natal é valorizado, principalmente, em relação a dois aspectos: (1) a antecipação do diagnóstico, que permite o preparo das mulheres e da instituição médica para a recepção de uma criança com uma anomalia congênita; (2) a amenização ou a prevenção de riscos genéticos em uma futura gestação, a partir do estudo detalhado do feto da gestação atual e do diagnóstico o mais preciso possível daquela anomalia congênita. A “documentação do caso” e o “estudo preciso com vistas a uma futura prevenção” indicam a lógica preponderantemente médica que fundamenta o aconselhamento (CORREA, 2006).

O diagnóstico pré-natal é evento estressante, na medida em que existe a possibilidade do diagnóstico de anomalias fetais. O enfrentamento da realidade nem sempre é processo de fácil elaboração, principalmente quando a normalidade não é diagnosticada. Mesmo quando se presume que a anomalia fetal seja compatível com a vida, sinais de sofrimento e dúvidas

são freqüentemente relatados, principalmente devido aos questionamentos acerca da qualidade de vida e do prognóstico a longo prazo (BENUTE, 2006).

Mesmo tendo diagnóstico, não implica que intervenção terapêutica seja possível e isto pode frustrar enormemente a família. Um diagnóstico preciso favorece acúmulo de conhecimento e experiência para a condição em estudo e geralmente fornece uma melhor estimativa do risco de recorrência. Fornece uma base para o prognóstico e permite intervenções que podem prevenir, antecipar, ou, com maior chance de sucesso, tratar estas complicações. Em muitos meios, facilita os financiamentos e os estudos e permite às famílias interagirem com grupos de suporte específicos. Além do mais, o diagnóstico acurado é a chave para a pesquisa da identificação dos genes causadores, intervenções e tratamentos. O conhecimento das causas das anomalias congênitas, entretanto, é escasso. Mesmo hoje, a etiologia de 30% de todas as anomalias congênitas permanece desconhecida, dificultando a sua classificação (ADAM, 2003).

Um número pequeno, mas crescente, de anomalias congênitas pode ter tratamento pré-natal. Por exemplo, a grave obstrução da bexiga fetal pode ser diagnosticada pelo ultra-som fetal, e se não for tratada, a conseqüente redução da produção de urina causará um grave oligodrâmio e o pouco desenvolvimento pulmonar resultante. O alívio da obstrução da bexiga por procedimentos de desvio in útero pode evitar o dano irreversível aos pulmões em desenvolvimento e também pode melhorar as anomalias renais (NUSSBAM, 2002)

Em países onde o aborto é permitido, quando é estabelecido o diagnóstico de anomalias cromossômica do feto, a opção pela interrupção da gravidez ocorre em elevada percentagem dos casos: 100% dos casos na Suíça e 94 a 100% nos Estados Unidos. Quando se confirma o diagnóstico de distúrbios metabólicos, 100% das pacientes realizam a interrupção da gravidez na Austrália, o mesmo ocorrendo nos Estados Unidos. A detecção de espinha bífida leva ao aborto em 100% das gestações, na Inglaterra e nos Estados Unidos, e, em 95% das vezes, na Austrália (BENUTE, 2006). Estima-se que ocorram 1.800 abortos legais por anomalia congênita por ano na Inglaterra (KHONG, 1996).

Na Inglaterra, a solicitação de interrupção da gestação pode basear-se no resultado de estudos que indiquem que o feto tem uma anomalia letal (anencefalia), uma doença que cause grande morbidade (espinha bífida), ou uma anomalia com diagnóstico de letalidade e mortalidade fetal menos clara (hidrocefalia). Mas, independente da razão, após a interrupção, os pais desejam saber se o diagnóstico pré-natal foi correto e quais as implicações para futuras gestações. Isto é particularmente verdadeiro quando o diagnóstico pré-natal é baseado

somente nos achados ultra-sonográficos. Essas informações podem ser obtidas pela necrópsia (BOYD, 2003).

Na França, cuja lei permite o aborto por razões médicas fetais, a indicação de interrupção não encontra problemas éticos quando a severidade é evidente. Mas, dificuldades são enfrentadas pelos centros multidisciplinares relacionadas ao conceito de incurável, que não é bem definido pela lei e suscita dúvidas no potencialmente curável, ou parcialmente curável, e em aqueles cujas seqüelas podem ser minimizadas pelo uso de próteses. (PIERCECCHI-MARTI, 2004).

O dilema entre permitir ou não a interrupção da gestação de um feto afetado depende de considerações sobre o *status* moral do feto, crenças religiosas, posição quanto ao valor absoluto da vida e avaliação da qualidade de vida dos indivíduos afetados pela doença em questão. Quanto ao último ponto, é preciso ressaltar que o conceito de qualidade de vida é extremamente variável e está ligado à capacidade de suporte social para manter a criança. Por outro lado, é preciso garantir que o fato de se poder evitar o nascimento de crianças com alguma deficiência não influencie a posição da sociedade frente a indivíduos deficientes, incluindo a capacidade da aceitação de diferenças. Da mesma forma, não deve haver pressão social sobre as decisões tomadas pelo casal, tanto no sentido de interromper como no de continuar a gestação de um feto afetado (SANSEVERINO, 2001).

Em países onde o aborto terapêutico é permitido por lei, é um grave risco para o médico não diagnosticar uma anomalia congênita que poderia justificar um aborto, pois ele pode ser responsabilizado para custear os cuidados de uma criança incapacitada, e, além disso, no caso de a anomalia que motivar o aborto não ser confirmada a necrópsia, o médico também pode ser responsabilizado judicialmente. Equipamentos modernos, ultra-sonografistas treinados e um maior uso de avaliação pré-natal têm aumentado o número de anomalias congênitas diagnosticadas no pré-natal, mas, apesar dos progressos no diagnóstico fetal, o controle da qualidade dos diagnósticos permanece necessário, já que os achados pré-natais podem ser a base para a realização de aborto terapêutico, assim como preparar as condições “ideais” para o parto e a acolhida do feto, bem como, propiciar aos futuros pais a elaboração de suas dificuldades em relação ao filho. Esse controle de qualidade de diagnóstico fetal somente é possível pela necrópsia.

Em cardiopatias congênitas isoladas ducto dependentes (síndrome de hipoplasia do ventrículo esquerdo, dextro-transposição de grandes artérias, coarctação crítica da aorta), tem sido demonstrada a vantagem do diagnóstico pré-natal, melhorando significativamente o prognóstico. Existe evidência de que as crianças com diagnóstico pré-natal de cardiopatias

congênitas severas tendem a ter uma melhor condição no momento da cirurgia e menor tempo de estada na unidade de cuidados intensivos, o que poderia melhorar a morbidade e o desenvolvimento neurológico a longo prazo destas crianças (BACALTCHUK, 2001).

Antes do parto, a grande maioria das anomalias intratorácicas não causa repercussões para o feto (com exceção das malformações adenomatosas císticas dos pulmões). Elas geralmente representam um problema somente após o nascimento quando é clampeado o cordão umbilical e o pulmão fetal não se desenvolveu adequadamente para realizar a sua função de trocas gasosas devido à anomalia intra-torácica. Logo, o diagnóstico pré-natal correto é importante para o aconselhamento dos pais e para o planejamento do parto em hospital terciário de referência.

### 3.1 ULTRA-SOM PRÉ-NATAL

Atualmente, o ultra-som representa a principal arma para o diagnóstico e determinação de risco individual durante a gestação, carecendo de perigos diretos para a mãe e o feto. Sua grande qualidade é o fato de permitir a avaliação do feto em seu meio natural, a avaliação de seu bem estar e, muito especialmente, o estudo da anatomia fetal com o fim de reconhecer de maneira oportuna as anomalias de desenvolvimento.

O ultra-som pré-natal pode detectar muitas anomalias congênitas e, em países onde a interrupção da gestação é permitida por anormalidades fetais, pode diminuir a prevalência de anormalidades congênitas ao nascimento (NUSSBAM, 2002).

Antes do uso generalizado do ultra-som obstétrico, a maioria das anomalias congênitas eram conhecidas somente no momento do parto e, a partir de então, o pediatra e o obstetra iniciavam a busca dos fatores etiológicos, tentando oferecer aos pais uma explicação e, ao mesmo tempo, estabelecer um prognóstico (VÉLEZ, 2004).

O ultra-som é utilizado para rastreamento de anomalias congênitas fetais, pois é um método propedêutico de avaliação seguro, com grande sensibilidade, baixo custo, fácil reprodutibilidade, que pode, portanto, servir como método de triagem aplicável à população de baixo risco. O ultra-som seleciona as gestações nas quais o risco inerente à realização de exames invasivos como a amniocentese precoce ou a biópsia de vilo corial, com posterior determinação do cariótipo fetal, possa se justificar frente aos possíveis benefícios (TEDESCO, 2001).

Ultra-som é definido como onda sonora com frequência maior que 16 kHz acima do limite audível pelo ouvido humano. Suas aplicações técnicas tiveram início com o desenvolvimento tecnológico do período entre guerras e com o desenvolvimento de sonares utilizados na detecção de submarinos e de cardumes de peixes na pesca industrial. Na década de 30, surgiram na Áustria os trabalhos pioneiros dos irmãos Dussik, tendo início assim a utilização do ultra-som no diagnóstico médico (NONATO, 2003).

A descoberta da ultra-sonografia unidimensional (modo A) possibilitou a mensuração do diâmetro biparietal, permitindo a correlação do tamanho da cabeça fetal com a idade gestacional. Posteriormente, surgiu o ultra-som bidimensional (modo B), intensamente utilizado na ecocardiografia por diversos estudiosos. Foram notáveis os avanços, na década de 60, porém o fato mais importante para o futuro da ultra-sonografia foi o surgimento dos aparelhos de segunda geração em que a imagem passou a ser gerada em monitores de televisão, aumentando assim sua qualidade (SAPRA, 2005). Em 1964, cientistas americanos fizeram o primeiro diagnóstico de anomalia do cérebro de um feto com anencefalia.

Na terceira geração, foi incorporado aos equipamentos o computador, melhorando a dinâmica e a qualidade da imagem, bem como a velocidade do processamento. Na década de 80, surgiu o Doppler, equipamento que contribuiu definitivamente para o estudo vascular, com o Doppler colorido e o de amplitude, dotado de maior sensibilidade. Os anos 90 foram marcados pelo surgimento de aparelhos de ultra-som tridimensional, capazes de gerar imagem com um realismo nunca visto antes. Recentemente surgiram os equipamentos tridimensionais, em tempo real, a chamada ultra-sonografia de quarta dimensão (4D) e, finalmente, a ultra-sonografia virtual.

Do ponto de vista genético-clínico, em que vários casais são encaminhados por terem um filho anterior, nativo ou natimorto possuidor de uma ou várias anomalias congênitas indicadoras ou não de uma síndrome específica, o uso de minuciosos exames de ultra-sonografia pode representar o único meio para assegurar que o filho seguinte não seja acometido por uma anomalia congênita (JÚNIOR, 2002). A ultra-sonografia orienta o clínico em relação ao diagnóstico sobre a idade gestacional, sobre o bem-estar e anatomia fetais, evidenciando com eficácia as anomalias associadas à gestação; além disso, auxilia no prognóstico gestacional, no planejamento de condutas obstétricas, bem como na realização de procedimentos invasivos diagnósticos e terapêuticos (SAPRA, 2005).

Para que o médico possa assegurar à sua paciente o bem-estar fetal, é necessário que tal exame seja feito em vários períodos da gravidez, de modo a permitir diferentes diagnósticos de acordo com a época do aparecimento de seus primeiros sinais. Por exemplo,



os defeitos de fusão do tubo neural poderão ser detectados a partir da décima primeira semana de gestação, se for utilizado um transdutor vaginal; o funcionamento da bexiga, entre dezoito e vinte semanas; o perfil dos lábios, que possibilitam o diagnóstico de fendas labiais, a partir da vigésima semana; a defasagem do crescimento do fêmur nos diferentes nanismos, através de exames seqüenciais, a partir de doze semanas; a hidrocefalia, a partir de quatorze semanas, e a microcefalia, por diferentes avaliações, dependendo da época e da etiologia para ela se manifestar (JÚNIOR, 2002).

O ultra-som, no primeiro trimestre, entre 12 e 14 semanas, avalia, além da morfologia fetal, a translucência nucal, o osso do nariz do feto e o tamanho da bexiga fetal. Esses dados são combinados à idade da mãe e às medidas do feto e introduzidos em um programa de computador, criado pela Fundação de Medicina Fetal de Londres, para estimar o risco de anomalias genéticas como a síndrome de Down e outras doenças raras. Com todas essas informações, as chances de identificar esses quadros chegam a 86%. Se a eles for associado o resultado do perfil bioquímico materno, a possibilidade de acerto sobe para 96%. Esses avanços diminuem a necessidade de exames invasivos, como a biópsia de vilos coriais, indicados apenas se forem verificadas alterações, para confirmação do diagnóstico.

A ultra-sonografia é capaz de detectar em torno de 100% dos casos de anencefalia, que pode ser detectada com maior segurança a partir de 12 semanas (ZUGAIB, 1997). Já os casos de espinha bífida são detectados pelo ultra-som, em torno de 80%, a partir de décima sexta semana de gestação, sendo que os defeitos mais graves podem aparecer ainda mais precocemente, e os casos discretos podem passar despercebidos até o terceiro trimestre, principalmente se a lesão for pequena e/ou recoberta por pele (SOUZA, 2007). As características de face e pescoço podem ser identificadas ultra-sonograficamente ao redor de 11 semanas, tendo sido relatada contribuição da ultra-sonografia tridimensional (ZUGAIB, 1997).

A partir de 18 semanas de gestação, o coração pode ser adequadamente visualizado. As comunicações inter-atriais e a persistência do canal arterial geralmente são diagnosticadas somente no período neonatal, as comunicações inter-ventriculares (CIV) pequenas podem passar despercebidas em sua maior parte, e a coarctação da aorta pode ser de diagnóstico pré-natal difícil devido ao pequeno calibre do istmo aórtico do feto já que apenas 10% do fluxo que entra na aorta ascendente passa pelo istmo (PASTORE, 1997).

As cardiopatias congênitas que têm maior possibilidade de diagnóstico pré-natal são as mais severas (por alteração da imagem de quatro câmaras e vias de saída) e estão associadas a um maior risco de morte neonatal. Além do mais, associam-se a defeitos cromossômicos e

outras anomalias extra-cardíacas. O maior número de casos sem diagnóstico pré-natal são as CIV, o que é possível de explicar porque que em geral os aparelhos de ultra-som utilizados na atenção primária não são de última geração e não contam com doppler colorido, o que é muito útil para melhorar a capacidade diagnóstica neste caso. Como muitas destas CIV fecham-se espontaneamente e geralmente não são de urgência cirúrgica imediata, o risco pela falta de diagnóstico pré-natal desta patologia não é muito significante (BACALTCHUK, 2001).

As anomalias esqueléticas cursam com diversas formas de encurtamentos ósseos, alterando o aspecto das extremidades e também do tórax. Às vezes, o ultra-som não estabelece o diagnóstico da anomalia esquelética e deixa muitas dúvidas quanto à conduta a seguir. A radiografia intra-uterina pode ser feita para ajudar a confirmar uma hipótese levantada pelo ultra-som (ZUGAIB, 1997).

A princípio, o ultra-som morfológico só era indicado para gestantes de alto risco: acima de 35 anos, hipertensas, diabéticas, portadoras de distúrbios cardíacos e anemia, entre outras doenças; com histórico familiar de anomalias congênicas, casadas com primos ou parentes em primeiro grau; que esperavam gêmeos ou apresentaram alterações no ultra-som obstétrico. A constatação de que a maioria dos bebês com anomalias congênicas (mais de 90%) nasce de casais sem fatores de risco aparentes alterou essa indicação.

A sensibilidade da avaliação ultra-sonográfica pré-natal para a detecção de anomalias congênicas, em uma população de baixo risco, é baixa, ao redor de 34%, enquanto que a especificidade é bastante alta, de 99%. Quando se realiza exames dirigidos a uma população de alto risco, a sensibilidade melhora de maneira significativa, até 90%.

Algumas anomalias congênicas maiores podem não ser detectadas no ultra-som, como fenda palatina, ducto arterioso e foramen oval patente, estenose pilórica, hipospádia e má rotação intestinal, entre outros (CRANE, 1994).

O estudo RADIUS (Routine Antenatal Diagnostic Imaging with Ultrasound) conduzido pela Universidade Washington, entre 1987 e 1991, acompanhou 15.151 gestantes de baixo risco para anomalias congênicas e observou um índice de 2,3 % de fetos com anomalia maior, com diagnóstico ultra-sonográfico pré-natal de 34,8% , sendo que metade com diagnóstico antes da 24ª semana de gestação, quando foram realizados rotineiramente dois exames ultra-sonográficos, e diagnóstico ultra-sonográfico de 11% de anomalias quando o ultra-som foi por indicação médica (EWINGMAN, 1993 e CRANE, 1994).

Alguns tipos de anomalias ultra-sonográficas morfológicas fetais orientam para certos tipos de anomalias cromossômicas. Exemplos bastante significativos referem-se à síndrome de Turner. Assim, a presença do higroma cístico em feto do sexo feminino torna altamente

possível esse diagnóstico. Sinais importantes, como lábio-leporino, associado à diminuição das órbitas e à presença de polidactilia impõe que se avenge a hipótese da síndrome de Patau. A falta de visualização do osso nasal na 12ª semana de gestação ou um espessamento da pele na nuca de fetos, associada ou não a alterações da relação entre diâmetro biparietal e tamanho do fêmur, a partir da 15ª semana constitui associação sugestiva de que o feto pode ser possuidor da síndrome de Down (JÚNIOR, 2002).

Estudo realizado em Campinas, São Paulo, permitiu observar que a ultra-sonografia apresentou bom desempenho na triagem de gestações de risco para cromossomopatia, com sensibilidade de 97,5% e especificidade de 39,8%. A prevalência de cromossomopatias na população estudada foi de 9,2%, com um valor preditivo positivo do exame de 14% e o valor preditivo negativo de 99,3%. Os maiores riscos de cromossomopatia foram estimados para as anomalias da face, parede abdominal, cardiovascular, pescoço e membros. Alterações de pulmão, sistema urinário, sistema nervoso central, pescoço e trato gastrointestinal tiveram risco relativo elevado. Quando ocorreram anomalias múltiplas, o risco de cromossomopatia foi quatro vezes maior do que quando a anomalia morfológica foi isolada (BARINI, 2002).

Apesar de todos os esforços empregados, deve-se saber que não é possível detectar todas as anomalias congênicas antes do nascimento, e a paciente deve ser informada disso (GONZÁLEZ, 2005).

A sensibilidade da ultra-sonografia, na detecção de anomalias fetais, depende de vários fatores: habilidade, experiência e índice de suspeita do examinador; tempo dedicado a cada exame, qualidade do aparelho de ultra-sonografia e dificuldades técnicas durante o exame (obesidade materna, posição fetal, alterações no volume de líquido amniótico, gestações múltiplas e idade gestacional inadequada ao exame) (PAULA, 2007).

As anomalias congênicas que cursam com aumento do líquido amniótico são mais fáceis de diagnosticar, quando comparadas àquelas em que o líquido amniótico está diminuído, porque as imagens pela ultra-sonografia são muito mais nítidas na primeira e de difícil visualização na segunda (JÚNIOR, 2002).

A taxa de detecção diminui dramaticamente em gestações precoces, já que a condição anômala pode não ter se expressado ainda (exemplo: obstrução ureteropélvica), ou a lesão pode ser muito pequena para ser visualizada (exemplo: uma mielomeningocele pequena) (VÉLEZ, 2004).

Devido às implicações legais envolvidas na prática ultra-sonográfica, é necessário que o ultra-sonografista desenvolva um sistema de controle de qualidade da sua atividade (SALOMON, 2005). Muitos estudos baseiam a qualidade do ultra-som pré-natal na detecção

de anomalias congênitas. Levi e colaboradores identificaram os seguintes pontos como elementos potenciais que podem influenciar no resultado do *screening*: a) escolha da amostra da população e seleção das gestantes, b) idade gestacional de *screening* e número de ultrasons realizados, c) distribuição das anomalias nos diversos órgãos, d) prática de necrópsia de rotina nos casos de aborto e óbito intra-uterino e, e) o tamanho do feto (SALOMON, 2005).

O controle de qualidade do ultra-som pré-natal deve ir além da gravação dos exames e imagens e dos desfechos clínicos; deve avaliar também os equipamentos e o operador, já que estes dois componentes do processo não podem ser dissociados. A avaliação da qualidade deve incorporar testes de desempenho do equipamento utilizado, como a resolução, a penetração e a uniformidade das imagens obtidas. Métodos de avaliação da imagem fetal por meio de escores para parâmetros específicos (como a medida da translucência nucal) são úteis para treinamento e monitorização do operador e permitem identificação e correção de deficiências específicas (VILLE, 2008).

Exames ultra-sonográficos bem feitos são capazes de diagnosticar grande parte das anomalias congênitas e, por esse motivo, não é de estranhar que os programas de monitorização devam assinalar, nos próximos anos, decréscimo acentuado de nascimento de fetos com anomalias múltiplas. Isso porque é a ultra-sonografia que mais diagnostica anomalias congênitas. Crianças com anomalias graves como a anencefalia, grandes mielomeningoceles e alterações sérias da anatomia fetal não chegarão, pois, a nascer porque gestações com essas alterações serão interrompidas eticamente em fases precoces (JÚNIOR, 2002).

### 3.2 NECRÓPSIA FETAL

Necrópsia é o exame macro e microscópico realizado após a morte com finalidade de caracterizar a causa do óbito e doenças associadas, avaliando procedimentos terapêuticos e conduta clínica. O exame fetal ou neonatal consiste no exame externo, na abertura das cavidades cranianas, torácicas, abdominal e pélvica com exame dos respectivos órgãos “in loco”; na retirada dos órgãos para avaliação macro e microscópica e no exame da placenta e anexos.

A necrópsia perinatal, por meio de exame completo e sistemático do feto e neonato, permanece o padrão ouro para diagnóstico de anomalias congênitas e é de vital importância

para pacientes e médicos como meio de confirmar o diagnóstico pré-natal, reconhecer anomalias adicionais, propiciar associação com síndromes genéticas e para aconselhamento sobre possíveis riscos de recorrência, fatores predisponentes e estratégias para prevenção.

O Colégio Americano de Ginecologia e Obstetrícia declarou que uma necrópsia cuidadosamente realizada é o passo isolado mais útil na identificação da causa de morte fetal e inclui o exame patológico do feto e da placenta de uma forma esquematizada (FAYE-PETERSEN, 1999).

Do ponto de vista acadêmico, a necrópsia fornece informações úteis para os profissionais que realizam diagnóstico pré-natal, demarcando as limitações do exame ultrasonográfico e tentando melhorar a sensibilidade e acurácia dele, sendo vital para o entendimento das patologias fetais e para a educação médica continuada.

Os familiares que lidam com a ocorrência real da anomalia fetal ou neonatal estão sujeitos a vários graus de estresse emocional e social. A preocupação gerada pelo conhecimento de que a condição pode recorrer, a culpa ou a censura que algumas pessoas sentem e a necessidade de tomar decisões relacionadas à reprodução futura podem originar um grande sofrimento. A necrópsia fetal traz benefícios psicológicos aos familiares ao confirmar a realidade das anomalias fetais.

A ultra-sonografia e o anatomopatológico são exames complementares em fetos com anomalias congênitas que evoluem ao óbito. A avaliação da correlação entre ultra-sonografia e necrópsia fornece informação educativa para o examinador sobre sua capacitação e limitações do exame ultrasonográfico pré-natal. A necrópsia guiada pelos achados ultrasonográficos pré-natais torna possível o diagnóstico de pequenas anomalias por meio da seleção de planos especiais de cortes.

Poucos estudos comparam achados ultrasonográficos e anatomopatológicos e, quando o fazem, somente órgãos selecionados são examinados. Atualmente há pouca informação quantitativa sobre a influência da necrópsia no aconselhamento (BOYD, 2003). Estratégias para incrementar a validade, uso e padronização da necrópsia, assim como dados diretos, comparando acurácia do diagnóstico antenatal com achados da necrópsia, são necessários (FAYE-PETERSEN, 1999).

Quantificar o valor da necrópsia não é fácil, mas, em muitas doenças, tem-se o conhecimento de que, sem a realização deste exame, não se pode ter o diagnóstico preciso, e acaba havendo dificuldade em estimar o risco de recorrência para o aconselhamento genético dos familiares. Em alguns casos de displasia esquelética letal, a autópsia e o raio-X podem diferenciar entre displasia tanatofórica, que tem risco de recorrência baixo, de Síndrome de

Jeune, com risco de recorrência alto. Similarmente, as doenças renais císticas podem ser difíceis de definir somente pelo ultra-som, pois a diferença entre doença renal policística infantil (com risco de recorrência de 25%) e displasia cística renal (com risco de recorrência de 3%) só é possível pelo exame microscópico (BOYD, 2003).

O exame patológico pós-natal dos fetos com anomalias congênitas geralmente proporciona informações adicionais relevantes aos achados ultra-sonográficos e pode alterar ou refinar o diagnóstico feito antenatal afetando o aconselhamento genético e o manejo de futuras gestações (WESTON, 1993). O diagnóstico de uma síndrome genética, que é essencial para acurado aconselhamento e planos gestacionais, geralmente depende da presença de achados adicionais menores que muitas vezes não são visíveis pelos mais sofisticados aparelhos (FAYE-PETERSEN, 1999).

Alguns estudos demonstram que informações clínicas relevantes as quais podem alterar o aconselhamento genético e obstétrico são encontradas em mais de 46% dos casos após a necrópsia perinatal (Khong, 1996). Estudo retrospectivo, realizado por Boyd e colaboradores, avaliando gestações com óbito devido a anomalia congênita, observou que, dos 132 casos com anomalia estrutural sem evidência de cariótipo anormal, a necrópsia levou à redefinição de risco em 35 casos (27%), sendo 18 casos com aumento do risco (BOYD, 2003).

Faye-Petersen e colaboradores no Alabama mostraram que, em 19 de 37 casos (51%), a necrópsia permitiu aconselhamento que não tinha sido possível só com o ultra-som, pois em 13 casos forneceu um diagnóstico específico, em 2 casos identificou anormalidades adicionais e, em 4 casos, observou defeitos maiores não identificados somente ao ultra-som. Em alguns casos, as informações obtidas com a realização da necrópsia aumentaram o risco de recorrência em gestação futura, como, por exemplo, em um caso de diagnóstico ultra-sonográfico de anomalia cardíaca complexa isolada em que a necrópsia demonstrou haver associação de anomalia vertebral, anal, cardíaca, traqueoesofágica, renal e do rádio, levando ao diagnóstico de Síndrome Di George, que é associada com microdeleção do cromossomo 22, e cujo risco de recorrência pode ser maior que 50% se um dos pais carrega a deleção. Em outros casos, o risco estimado de recorrência pôde ser reduzido, como em dois fetos com hidropisia em que foi realizado o diagnóstico de Parvovirose, com pequena chance de recorrência (FAYE-PETERSEN, 1999).

Estudo de Bristol, na Inglaterra, observou que a necrópsia mostrou outras anormalidades fetais em 44% dos casos, mas somente em 25% foram achados significativos a ponto de modificar o aconselhamento genético (WESTON, 1993). E, na Dinamarca, Kock e

colaboradores relataram que 70% dos fetos mortos foram submetidos à necrópsia, sendo que, em 9% dos casos, o diagnóstico foi alterado e, em 22%, o diagnóstico foi mantido, mas acrescentaram-se informações adicionais na necrópsia (KOCK, 2003).

Estudo retrospectivo realizado na França com avaliação de 352 fetos com anomalias congênitas, submetidos à necrópsia fetal, mostrou confirmação do diagnóstico pré-natal pela necrópsia em 126 casos (35,8%), acréscimo de informações para aconselhamento genético em 179 casos (50,9%), sendo que, em nove destes, outras anomalias maiores foram observadas. Houve dificuldade de diagnóstico em 47 casos (13,3%), sendo 28 casos por condições de expulsão fetal inadequado para exame, principalmente de anomalias cerebrais, em que a autólise tissular impediu a avaliação adequada (PIERCECCHI-MARTI, 2004).

Deve-se ter em mente que certas condições de expulsão fetal atrapalham o exame já que envolvem um longo período de retenção fetal, levando à maceração em útero e lise tissular, principalmente tecido cerebral (PIERCECCHI-MARTI, 2004); entretanto, é importante fazer estudo necroscópico completo mesmo dos natimortos macerados, qualquer que seja a idade fetal e o grau de maceração. Os órgãos que ficam mais bem preservados são os pulmões, pele, músculo-esquelético e todos os órgãos com arcabouço muscular (coração, bexiga e tubo digestivo) (BITTENCOURT, 1996).

Estudos com alto índice de sucesso da necrópsia na determinação das causas das mortes fetais, por anomalia congênita ou não, chegaram à conclusão de que seus bons índices podiam ser relacionados ao fato de que todas as necrópsias foram realizadas conforme protocolo específico por patologista especializado em exame perinatal e em constante discussão com os outros especialistas (WESTON, 1993).

É amplamente reconhecido que os pais precisam uma explicação completa para uma decisão informada com relação à decisão de realizar necrópsia. Os pais necessitam informações amplas sobre os potenciais benefícios do exame, incluindo detalhes, tanto sobre o procedimento envolvido como sobre os benefícios em fornecer informação sobre risco de recorrência, para que possam tomar decisão informada e honesta. Esta discussão deve ser realizada por profissional apropriadamente treinado (BOYD, 2003).

Algumas observações têm demonstrado que a necrópsia fetal é subutilizada. Apesar dos benefícios relacionados a ela, seus índices têm decrescido em muitos estudos, mesmo tendo aumentado os índices de interrupção da gestação, quando permitido, por anormalidade fetal diagnosticada pré-natal. Estudos de centros dos EUA e Europa indicam que somente 40% dos fetos são submetidos à necrópsia (FAYE-PETERSEN, 1999).

Na Austrália, o número de necrópsia perinatal sofreu uma queda de 50% da década de 80 para a década de 90 (Doyle, 2000). E, na Dinamarca, o índice de necrópsias perinatal caiu de 85% para 63% após 1990. A obrigação por lei de consentimento informado pode ter sido uma das causas desta queda (KOCK, 2003).

Em um estudo de 400 mortes perinatais, entre 20 semanas de gestação e um ano de vida, a necrópsia só foi realizada em 58% das mortes analisadas. A recusa por parte dos pais ocorreu em 25% dos casos, chegando a 39% em natimortos (CARTLIDGE, 1995). Fatores demográficos, como sexo do feto ou neonato, idade materna e estado civil não foram relacionados como fatores determinantes deste decréscimo, mas a idade gestacional do óbito mostrou relação. Provavelmente, os médicos encorajam menos os familiares de fetos extremamente pré-termo a realizarem necrópsia. Mas, de modo geral, não se chegou a uma conclusão objetiva do motivo do declínio dos índices de necrópsia neonatal. O que se sabe é que um familiar bem informado, de forma objetiva, por um profissional consciente da importância da necrópsia, dificilmente se nega a realizar o exame, mesmo em um momento de sofrimento pela perda fetal ou neonatal (BRODLIE, 2006).

A não solicitação de necrópsia pode ser resultado de muitos fatores, incluindo crenças religiosas e *status* econômico (FAYE-PETERSEN, 1999). Alguns profissionais aceitam que o diagnóstico antenatal é completamente adequado e que a necrópsia não oferece informações precisas e pode aumentar a mágoa da família, interferindo nos procedimentos de funeral. Alguns pais apresentam restrições religiosas ou filosóficas ao exame, e outros querem enterrar o feto o mais rápido possível e não aceitam esperar a realização da necrópsia.

Mesmo após a necrópsia, muitas vezes, um diagnóstico definitivo não pode ser feito com as informações obtidas, possibilitando uma variedade de diagnósticos. Nesses casos, o armazenamento de amostras fetais para possível análise genética futura fornece a esperança de um diagnóstico acurado em uma data futura, que pode vir a ter implicações para o restante da família (BOYD, 2003).

### 3.3 AVALIAÇÃO CITOGENÉTICA

Acima de 50% das anomalias congênitas são de causa desconhecida e 6% são devidas a causas cromossômicas. Entre 5,6 e 11,5% das mortes perinatais estão associadas a



anormalidades cromossômicas. Considerando-se esses relevantes dados, a partir dos anos 70, o diagnóstico pré-natal das anormalidades cromossômicas tem sido utilizado como um procedimento diagnóstico formal (SANSEVERINO, 2001).

Por doença genética entende-se qualquer alteração do patrimônio genético, o que abrange todas as alterações gênicas presentes no indivíduo que podem ser transmitidas a gerações futuras, bem como o aumento ou a diminuição da quantidade de DNA, seja por meio de cromossomos inteiros ou por frações dos mesmos, por deleções, duplicações ou ainda, translocações não equilibradas. As não-disjunções que ocorrem na primeira divisão meiótica são, talvez, as alterações genéticas mais frequentes da espécie humana, sendo as perdas no primeiro trimestre de gestações (cerca de 50% a 70%) causadas por aberrações cromossômicas (JÚNIOR, 2002).

A análise do genoma fetal de células obtidas por amniocentese, ou biópsia de vilos coriais, é o padrão-ouro no diagnóstico das síndromes genéticas. Mas, estas técnicas invasivas têm riscos importantes como sangramento, infecção, ruptura de membranas e abortamento. Pequenos sinais ultra-sonográficos, conhecidos como marcadores de cromossomopatias, podem indicar aumento no risco para anomalias congênitas. Esses sinais não constituem necessariamente uma anomalia congênita, mas muitas vezes são as únicas informações que levam à suspeita de anomalias genéticas e abrem caminho para uma melhor investigação fetal, além de auxiliar na decisão da paciente em se submeter a procedimentos invasivos que permitam confirmação diagnóstica (NONATO, 2003).

No Brasil, a maioria dos pacientes e famílias, acometidos de doenças puramente genéticas ou influenciadas pelos genes, desconhece amplamente a condição médica que possuem e não foram investigados de maneira adequada para evidenciar os fatores genéticos envolvidos (BRUNONI, 2002).

Nos últimos anos tem surgido, em todo o mundo, o interesse em identificar anomalias cromossômicas fetais principalmente por meio de métodos não invasivos. Têm sido utilizados, com mais frequência, os rastreamentos por grupo de risco, bioquímico e ultra-sonográfico. Os progressos na tecnologia da ultra-sonografia têm contribuído para aumento da detecção de fetos com anomalias estruturais em populações de baixo risco, tornando-se paulatinamente parte da rotina dos cuidados pré-natais. O exame de ultra-sonografia permite identificar diretamente alterações morfológicas individuais, sinais indiretos relacionados (crescimento fetal restrito e alterações do volume de líquido amniótico, entre outras), além das anomalias associadas, que apresentam estreita correlação com quadros sindrômicos. Com a aquisição de maior experiência na identificação da morfologia fetal e o acesso simplificado a

estudos citogenéticos, cresceu o conhecimento sobre a correspondência entre achados morfológicos alterados à ultra-sonografia e alterações específicas do cariótipo (BARINI, 2002).

Os pais que estão considerando um diagnóstico pré-natal precisam de informações que lhes permitam compreender sua situação e dar ou não seu consentimento para o procedimento. Além disso, a equipe profissional do programa de diagnóstico pré-natal deve avaliar a situação, determinar o risco genético e verificar se outros problemas genéticos também devem ser considerados. A origem genética ou a história familiar podem indicar a necessidade de testes de portador dos genitores antes do teste de diagnóstico pré-natal (NUSSBAM, 2002).

A consulta genética preliminar dos candidatos ao diagnóstico pré-natal, em geral, lida com o risco de que o feto seja afetado, a natureza e as prováveis conseqüências do problema específico, os riscos e as limitações dos procedimentos a serem usados, o tempo necessário antes que se tenha um relato e a possível necessidade de repetir o procedimento no caso de falha da tentativa. Além disso, o casal deve ser alertado para o fato de que o resultado pode ser de difícil interpretação, que outros testes e consultas podem ser necessários, e que, mesmo assim, os resultados podem não ser necessariamente definitivos. Finalmente, embora a maioria dos diagnósticos pré-natais termine em um bom resultado, as opções disponíveis aos pais no evento de uma anomalia, no qual o término da gestação é apenas uma, devem ser discutidos (NUSSBAM, 2002).

Acima de tudo, os pais devem entender que, ao fazer um diagnóstico pré-natal, eles não estão obrigados a terminar a gestação no caso de uma anomalia ser detectada. O objetivo do diagnóstico pré-natal é determinar se a criança é afetada ou não pelo distúrbio em questão. O diagnóstico de uma criança afetada pode, pelo menos, permitir que os pais se preparem emocional e medicamente para lidar com um neonato que tem um distúrbio (NUSSBAM, 2002).

A biologia molecular tem contribuído de maneira significativa para a compreensão e diagnóstico de um número crescente de patologias e tem sido útil para evitar outros exames invasivos, identificar casais em risco e prevenir o nascimento de novos afetados (a partir do aconselhamento genético e do diagnóstico pré-natal) (JÚNIOR, 2002).

#### **4 OBJETIVO**

Correlacionar os achados do ultra-som e da necrópsia de fetos e neonatos com anomalias congênicas em serviço especializado de Medicina Fetal.

## REFERÊNCIAS

- ADAM, Z. Basics of dysmorphology: a review. **Ultrasound Review of Obstetrics and Gynecology**. 2003; 3 (4): 227 – 35.
- AMORIM, M. M. R.; VILELA, P. C.; SANTOS, A. R. V. D. et al. Impacto das malformações congênitas na mortalidade perinatal e neonatal em uma maternidade-escola do Recife. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**. 2006; 6 (1): 19-25.
- BACALTCHUK, T.; ANTUNES, P.; ZIELINSKY, P. Rastreamento pré-natal de anormalidades cardíacas: papel da ultra-sonografia obstétrica de rotina. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**. 2001; 23 (9): 553-8.
- BARINI R.; STELLA, J. H.; RIBEIRO, S. T. et al. Desempenho da ultra-sonografia pré-natal no diagnóstico de cromossomopatias fetais em serviço terciário. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**. 2002; 24 (2):121-7.
- BENUTE, G. R. G.; NOMURA, R. M. Y.; LUCIA, M. C. S. et al. Interrupção da gestação após o diagnóstico de malformação fetal letal: aspectos emocionais. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**. 2006; 28(1):10-17.
- BITTENCOURT, A. Necropsia em Medicina Fetal. In: **Isfer. Medicina Fetal: diagnóstico pré-natal e conduta**. Revinter; 1996.
- BOYD, P. A; TONDI, F.; HICKS, N. R. et al. Autopsy after termination of pregnancy for fetal anomaly: retrospective cohort study. **British Medical Journal**. 2003; 1-5.
- BRITO, M. R.; CONZATTI, P.; LISBOA, E. et al. **Sistema de Informação sobre mortalidade – relatório 2006**. Prefeitura Municipal de Porto Alegre 2007.
- BRODLIE, M.; LAING, I. A.; KEELING, J. W. et al. Ten years of neonatal autopsies in tertiary referral centre: retrospective study. **British Medical Journal**. 2006; 324:761-3.
- BUDUNKI, V.; RUANO, R.; SAPIENZA, A. D. et al. Diagnóstico pré-natal de fenda labial e palatina: experiência de 40 casos. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**. 2001; 23 (9): 561-6.
- BRUNONI, D. Aconselhamento genético. **Ciência e Saúde Coletiva**. 2002; 7(1):30-5.
- CARTLIDGE, P. H. T; DAWSON, A.; STEWART, J. H. et al. Value and quality of perinatal and infant postmortem examinations: cohort analysis of 400 consecutive deaths. **British Medical Journal**. 1995; 310:155-58.

CASTRO, M. L. S.; CUNHA, C. J.; MOREIRA, P. B. et al. Frequência das malformações múltiplas em recém-nascidos na Cidade de Pelotas, Rio Grande do Sul, Brasil, e fatores sócio-demográficos associados. **Cadernos de Saúde Pública**. 2006; 22 (5):1009-15.

CORREA, M. C. D. V.; GUILAM; M. C. R. O discurso do risco e o aconselhamento genético pré-natal. Revista **Cadernos de Saúde Pública**. 2006, 22 (10): 2141-9.

COSTA, C. M. S.; GAMA, S. G. N.; LEAL, M. C. Congenital malformations in Rio de Janeiro, Brazil: prevalence and associated factors. **Caderno de Saúde Pública**. 2006; 22(11):2423-31.

CRANE, J. P.; LEFEVRE, M. L.; WINBORN, R. C. et al. A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: Impact on the detection, management and outcome of anomalous fetuses. **American Journal of Obstetrics and Gynecology**. 1994; 171(2): 392-399.

CUNHA, J. SINASC. **Prá-Saber**- informações de interesse à saúde 2006.

DOYLE, L. W. **Effects of perinatal necropsy on counseling**. The Lancet 2000; 355 (9221): 2093.

EWINGMAN, B. G.; CRANE, J. P.; FRIGOLETTO, F. D. et al. Effect of prenatal ultrasound screening on perinatal outcome. **New England Journal**. 1993; 329(12): 821-7.

FAYE-PETERSEN, O. M.; GUINN, D. A.; WENSTROM, K. D. Value of perinatal autopsy. **Obstetrics and Gynecology** 1999; 94(6):915-20.

GOLLOP, T. R. **Aspectos Éticos em Medicina Fetal. Femina**. 2005; 33 (4): 307-11.

GONZÁLEZ, R.; DEZEREGA, V.; VASQUEZ, R. Contribución de la ecografía rutinaria em el período 22 a 26 semanas al diagnóstico de anomalías congêntas, experiência de 2 años em 1162 ecografías. **Revista Chilena de Ginecologia y Obstetría**. 2005; 70(5):289-95

HERRERA, J. N. Malformaciones congêntas. In: **Livro editado pelo Serviço de Neonatologia Hospital Clínico Universidade do Chile**. 2001: 218-23.

HORTÊNCIO, A. P. B.; LANDIM, E. R.; NOGUEIRA, M. B. et al. Avaliação ultrasonográfica da hidrocefalia fetal: associação com mortalidade perinatal. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetría**. 2001; 23 (6): 383-9.

JÚNIOR, W. P. Diagnóstico pré-natal. **Ciência e Saúde Coletiva**. 2002; 7(1): 139-57.

KHONG, T. Y. Ethical considerations of the perinatal necropsy. **Journal of Medical Ethics**. 1996; 22 (2): 111-5.

KOCK K. F.; VESTERGAARD, V. V.; HARDT-MADSEN, M. et al. Declining autopsy rates in stillbirths and infant deaths: Results from Funen County, Denmark, 1986-96. *Journal of Maternal, Fetal e Neonatal Medicine*. 2003; 13 (6): 403-7.

NONATO, M. A.; TRINDADE, C. R. Ultra-sonografia no primeiro trimestre de gestação. *Femina*. 2003; 31 (10): 869-74.

NORONHA, L.; REICHERT, A.; MARTINS, V. D. M. et al. Estudo das malformações congênitas do aparelho urinário: análise de 6.245 necropsias pediátricas. *Jornal Brasileiro de Patol. Med. Lab.* 2003; 39 (3): 237-43.

NORONHA, L.; MEDEIROS, F.; MARTINS, V. D. M. et al. Malformações do sistema nervoso central: análise de 157 necrópsias pediátricas. *Arq. Neuro-Psiquiatria* 2000; 58 (3B):890-6.

NUSSBAM, R. L.; MCINESES, R. R.; WILLARD, H. F. Diagnóstico pré-natal. In: **Genética Médica Thompson e Thompson**. 6 ed. Guanabara; 2002.

OMS - Organização Mundial de Saúde. **CID 10**: Classificação Estatística Internacional de doenças e problemas relacionados à saúde. 10ª ed. Edusp; 2004.

PASTORE, A. R.; CERRI, G. G. **Ultra-sonografia Obstetrícia e Ginecologia**. São Paulo: Sarvier, 1997.

PAULA, T. B. C.; MURTA, C. G. V.; FERNANDES, C. D. Diagnóstico das malformações fetais: implicações médico-jurídicas. *Femina* 2007; 35 (2):123-6.

PIERCECCHI-MARTI, M. D.; LIPRANDI, A.; SIGAUDY, S. et al. Value of fetal autopsy after medical termination of pregnancy. *Forensic Science International*. 2004; 144: 7-10.

RESTA, R.; BIESECKER, B.; BENNETT, R. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors Task Force Report. *Journal of Genetic Counseling*. 2006; 15: 77-83.

SALOMON, L. J.; VILLE, Y. Quality control of prenatal ultrasound. *Ultrasound Review of Obstetrics and Gynecology*. 2005; 5 (4):297-303.

SANSEVERINO, M. T. V.; KESSLER, R. G.; BURIN, M. G. et al. Diagnóstico pré-natal: avanços e perspectivas. *Revista Hospital de Clínicas de Porto Alegre*. 2001; 3: 301-16.

SAPRA, P.; NETO, F. M.; FILHO, F. M. et al. Futuro da ecografia obstétrica. *Femina* 2005; 33 (3): 219-21.

SCHLATTER, D.; SANSEVERINO, M. T. V.; SCHMITT, J. M. R. et al. Severe fetal hydrocephalus with and without neural tube defect: a comparative study. *Fetal Diagn Ther*. 2008;23:23-9.

SOUZA, A. S. R.; ARRUDA, T. A. M.; AMORIM, M. M. R. Espinha bífida: conceitos atuais. **Femina** 2007; 35 (7): 455-62.

TEDESCO, R. P.; ACÁCIO, G. L.; CECATTI, J. G. et al. Risco de desenvolvimento de anomalias fetais- Avaliação não invasiva. **Femina** 2001; 29 (9): 607-11.

VÉLEZ, J. E.; HERRERA, L. E.; ARANGO, F. et al. Malformaciones Congêntas: correlacion, diagnostico ecografico y clinico. **Revista Colombiana de Obstetrícia y Ginecologia**. 2004; 55 (3): 201-8.

VILLE, Y. Ceci n'est pás une écographie: a plea for quality assessment in prenatal ultrasound. **Ultrasound Obstetric and Gynecol**. 2008; 31: 1-5.

WESTON, M. J.; PORTER, H. J.; ANDREWS, H. S. Correlation of antenatal ultrasonography and pathological examinations in 153 malformed fetuses. **Journal Clin Ultrasound** 1993; 21:387-92.

ZUGAIB, M.; PEDREIRA, D. A. L.; BRIZOT, M. L.; BUNDUKI, V. **Medicina Fetal**. 2 ed. SãoPaulo: Atheneu; 1997.

**ARTIGO EM INGLÊS**

Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Porto Alegre, RS, Brazil

**Comparative study between prenatal ultrasound and autopsy in congenital anomalies diagnosis**

Panisson IA(1), Magalhães JAA(2,6), Sanseverino MTV(3,6), Leite JCL(3), Gus R(3,6),  
Barrios P(4,6), Cerski MR(5), Oliveira ALB(1)

- 1 - Program for Post-graduation in Medical Clinics of Universidade Federal do Rio Grande do Sul
- 2 - Gynecology and Obstetrics Department of Hospital de Clínicas de Porto Alegre
- 3 - Medical Genetics Department of Hospital de Clínicas de Porto Alegre
- 4 - Pediatric Cardiology Department of Hospital de Clínicas de Porto Alegre
- 5 - Pathology Department of Hospital de Clínicas de Porto Alegre
- 6 - Fetal Medicine Group of Hospital de Clínicas de Porto Alegre

**Key Words:** congenital anomaly, ultrasound, autopsy, genetic counseling, quality

**Corresponding Address:**

Panisson, Ivana de Almeida

58 Álvares de Azevedo St, apartment 201

Zip Code 90450-080, Porto Alegre, RS, Brazil

E-mail: ivapan@uol.com.br



## INTRODUCTION

Congenital anomaly is a structural defect of morphogenesis present at birth, may be single or multiple and of major or minor clinical relevance. Over 20% of the pregnancies with fetuses with congenital anomalies end in spontaneous abortion, and the remaining 80% will be born dead or alive, resulting in 3-5% newborns with congenital anomalies.(1)

In the general population, many are the cases of congenital anomalies, each presenting its own characteristics concerning about incidence, genetic influence, severity and associated morbidity.(2) The impact of congenital anomalies in the infant mortality depends on various factors including the degree of commitment (more or less), the quality and availability of medical and surgical treatment, and the presence and effectiveness of measures for primary prevention. Prenatal diagnosis, followed by medical interruption of pregnancy, also can affect this impact, avoiding the birth of many children who would perish in the first year of life.

Regardless of family, personal or reproductive history, all couples present risk for fetal anomalies. This empiric risk is called populational risk, which keeps relationship with the type of the constitution of the population and the ambient environment that surround them. In 75% of cases of fetal anomalies, mothers do not have signs that indicate an increased risk for fetal anomalies, and in 90% of the time it is the first occurrence in family. (3).

Genetic counseling is the process of helping people to understand and adapt to the implications for medical, psychological and family of genetic diseases. It integrates the interpretation of medical and family history of the individual affected to estimate risk of recurrence of the disease; information to stakeholders on inheritance, tests available, management, prevention, resources and research and advice to promote informed choices and adapt to the risk set (4) .

The prenatal ultrasound is used for the screening of fetal congenital anomalies because it is a propedeutic method with safe assessment, with great sensitivity, low cost, easy reproducibility, which can, thus, serve as a screening method for the population at low risk. The ultrasound selects the pregnancies in which the inherent risk of invasive methods such as early amniocentesis or chorion villi sampling, with subsequent determination of fetal karyotype, can be justified against the possible benefits.(3)

The high quality of ultrasound is the fact that it allows the fetus assessment in his natural environment, the evaluation of his well-being and, especially, the study of fetal anatomy in order to recognize the anomalies in a timely manner for development.

The sensitivity of the ultrasound examination in detecting fetal anomalies depends of several factors: skill, experience and index of suspicion of the examiner; time devoted to each quality of ultrasound machine and technical difficulties during the examination (maternal obesity, fetal position, change in the volume of amniotic fluid, multiple pregnancies and gestational age inappropriate for examination). (5)

Due to the clinical and legal implications involved in the ultrasound practice, it is necessary that the examiner develops a control system of the quality of his activity. Many studies based on the prenatal ultrasound quality in prenatal detection of congenital anomalies. (6)

The perinatal autopsy, a complete and systematic examination of the fetus and newborn, remains the gold standard for diagnosis of fetal anomalies, and it is of vital importance, for both, patients and physicians, as a mean of provide or confirm the prenatal diagnosis, recognize additional anomalies, providing association with genetic syndromes, and for advice on possible recurrence risks, predisposing factors and prevention strategies.(7)

The ultrasound and the pathological examination are complementary exams in fetuses with congenital anomalies occurring to death. The assessment of the correlation between ultrasound and autopsy findings provides educational information to the examiner on his training and limitations of the prenatal ultrasound. The autopsy guided by ultrasound findings makes possible the diagnosis of small anomalies through the selection of special plans for cuts.

Few studies compare prenatal sonographic findings and postnatal autopsy results, and when they do, only selected organs are examined. Currently there is little quantitative information about the influence of autopsy on advice for parents and family to modify the genetic counseling. (8) Strategies to improve the validity, use and standardization of the perinatal autopsy, as well as additional data directly comparing accuracy of antenatal diagnosis with postmortem findings are needed. (7)

The objective of this study is to correlate the findings of ultrasound and autopsy of fetuses and newborns with congenital anomalies in specialized service of Fetal Medicine.

## PATIENTS AND METHODS

We reviewed the reports of autopsies performed in the Service of Pathology, Hospital de Clinicas, of fetuses and newborns that evolved to death, who had at least a congenital anomaly. We selected the cases that had performed obstetric morphological ultrasound prior

in Fetal Medicine Section of the same hospital, and that had not been submitted to neonatal surgery to correct the anomaly.

The period was referenced in January 1993 to December 2005. The study was designed as a retrospective cohort. From the diagnostic of congenital anomaly in fetuses and neonates who performed autopsy, left for the assessment of the ultrasound reports performed during prenatal care, identifying then all the autopsy and ultrasound findings for each case and correlating them, considering the autopsy the gold standard.

A form of collection was filled with the following data: the maternal age, the findings of morphological obstetric ultrasound, the findings of fetal echocardiography, the sentence of death (intra-uterine or neonatal), the gestational age of intra-uterine death, the findings of the autopsy, the amniotic fluid and the presence of maceration.

For each fetus and neonate, the ultrasound findings and the autopsy were compared and made the classification into three categories: group A - total agreement among the findings of ultrasound and the autopsy; group B - ultrasound findings of the autopsy and discordant, but without modification of the diagnostic, and group C - ultrasound findings of the autopsy and discordant, that modified the diagnoses. Change in genetic counseling was considered both a change of diagnosis that could have altered the management of pregnancy studied how that could change the prognosis for other future pregnancies.

The sensitivity of ultrasound in detecting fetal abnormalities was calculated for each anomaly observed in the autopsy, which were classified as the system involved and the degree of fetal anomaly. We considered major anomalies those requiring medical or surgical intervention and / or which have significant impact on functional or esthetic appearance. The minor anomalies were considered those that do not change the treatment of newborn or fetal and usually are not detected by ultrasound, are defined as physical changes but have no isolated clinical significance.

The autopsies were performed by pathologists of the Sector of Pathology, Hospital de Clinicas, guided by expert in perinatal and placental diseases. A protocol for fetal assessment was followed by each pathologist that included the overall external evaluation, the evaluation of the internal organs, placenta and umbilical cord. Although the information of the major ultrasound findings was available for the pathologists at the time of autopsy, details of the ultrasound examination were not always informed.

The morphological obstetric ultrasound was performed by single examiner, Obstetrician and Gynecologist physician with clearance in Ultrasound and Fetal Medicine, using Kretz and Aloka machines. The fetal echocardiography was performed by Pediatric Cardiologist

physician qualified in Fetal Echocardiography, from 24 weeks of gestational age, and its findings were included in congenital anomalies detected by ultrasound morphological.

## RESULTS

We reviewed records of 100 fetuses and newborns that performed autopsy in the Department of Pathology, Hospital de Clinicas, in the period under study, which found at least a congenital anomaly, and had conducted ultrasound obstetrics, at least a moment in the prenatal period, in the Office of the Fetal Medicine of this same Hospital. Of these, 10 newborns performed surgery to correct the anomaly and were excluded from the study, totaling 90 patients who underwent ultrasound prenatal and autopsy at the Hospital de Clinicas de Porto Alegre and who met the criteria for inclusion in the study.

In the same period under review other 68 fetuses and newborns who underwent ultrasound at Division of Fetal Medicine and monitoring by congenital anomaly were to death, but were not subjected to autopsy. Considering, then, that 168 fetuses who underwent ultrasound, at Division of Fetal Medicine, with ultrasound diagnosis of congenital anomaly, were the death, from January 1993 to December 2005, but that 100 autopsy performed, arrives to a percentage of 60% of conducting autopsy after death in fetus with suspected prenatal of congenital anomaly.

In 90 cases studied the maternal age focused on the range of 20 to 29 years in more than half the cases (54%) and there were six cases of pregnant women above 40 years. The average maternal age in this study was 28 years.

The deaths occurred in uterus in 63 cases (70%), with 89% of these before 32 weeks and 10% before the 18 weeks of gestation.

The analysis of prenatal karyotype was held in 47 of the 90 cases studied (52%). The material analysis, in most cases, amniotic fluid was obtained by amniocentesis, and in two cases, fetal blood is analyzed, obtained by cordocentesis, and in one case, was performed biopsy of corial villous. Of the total karyotypes made, 16 were amended, which represents 18% of the 90 case studies and 34% of cases in which it was conducted karyotype. Of the karyotypes changed, nine were trissomias (5 cases of trisomy of 18, 3 cases of trisomy of 21 and 1 case of the trisomy 13), 2 cases of triploidia, 1 case of Turner, 2 cases of translocation and 2 cases of chromosomic marker.

Unique congenital anomaly in the autopsy was observed in 29 fetuses (32%), in 37 fetuses (41% of cases) were observed two to four congenital anomalies and the other 24 fetuses had more than four anomalies associated (27%).

Of the total of 90 fetuses and newborns studied, 23 cases (25%) were included in group A, where there was total agreement among the findings of the ultrasound prenatal and autopsy, 54 cases (60%) were included in group B, in which the findings of ultrasound and autopsy were discordant, but without modifying of the diagnostic and 13 cases (15%) were included in group C, in which the findings of ultrasound and autopsy were discordant and there was change in diagnostic. In total, in 77 cases there was no change in the genetic counseling after the completion of autopsy (85%), and in 13 cases this change occurred after the information obtained from the necropsy (15%).

The fetal echocardiography was performed in 23 cases.

Table 1 describes the congenital anomalies observed in the ultrasound and autopsy of cases of group C.

In 90 fetuses studied, the autopsy showed 303 congenital anomalies, 176 major anomalies and 126 minor anomalies. The number of findings in the autopsy and ultrasound, and the sensitivity of ultrasound for each congenital anomaly, as the degree of severity, can be seen in the tables 2 and 3. The major congenital anomalies of the central nervous system, circulatory system and head, face and neck were those that had a greater number of findings in the autopsy, respectively 48, 37 and 25, totaling 62% of all major congenital anomalies.

The ultrasound viewed 100% of major congenital anomalies of the abdominal wall and of non-cardiac thoracic, 82% of the musculoskeletal system, 77% of the central nervous system, 65% of the urinary system, 38% of the circulatory system, 36% of the head, face and neck and 25% of the digestive system. In the group of other anomalies, which included hidropisia and teratoma as major congenital anomalies the diagnosis was 100%.

The major congenital anomalies that have ultrasound diagnostic at 100% of the cases were: anencephaly, encephalocele, diaphragmatic hernia, atrial-ventricular septal defect, arterial calcification, esophageal atresia, evisceration, gastroschisis, omphalocele, policístico kidney, skeletal dysplasia, scoliosis and teratoma. The major congenital anomalies not identified by ultrasound in any of the cases were: aortic valve atresia, septal hypertrophy, tetralogy of Fallot, unique ventricle, expansion of the pulmonary artery, biliary atresia, ambiguous genitalia, hipospádia and arthrogryposis. Other major congenital anomalies little seen in the ultrasound prenatal were cleft palate, the inter-atrial and anal imperforation, with

90%, 86% and 83% of cases not displayed on the prenatal ultrasound. The other major congenital anomalies were viewed by ultrasound in 33% to 89% of cases.

Among the minor congenital anomalies, the prenatal ultrasound identified 60% of the cases of single umbilical artery, 50% of micromelia, 33% of syndactyly, 29% of campodactyly, 25% of cases of clubfoot deformity and absent bone arm, 8% of low deployment of ears, and the other minor anomalies were not seen in the prenatal ultrasound.

## DISCUSSION

The prenatal identification of congenital anomalies by ultrasound examination is considered one of the parameters for assessing the quality of a service of prenatal diagnosis. The correct diagnosis of each fetus allows an appropriate counseling with respect to prognosis of specific pregnancy and helps in the estimation of future reproductive risks. For these reasons, knowing the sensitivity of the prenatal ultrasound in detection of congenital anomalies of our service, considered the reference to fetal diseases in the state of Rio Grande do Sul, is very important, and so was the goal of our work.

The autopsy is considered the gold standard for diagnosis of congenital anomalies allowing the confirmation of prenatal diagnosis and / or recognition of additional anomalies that may provide association with genetic syndromes, specifying thus the limitations of ultrasound examination and trying to improve its sensitivity and accuracy.

Our hospital has specialized pathologists in fetal abnormalities, and is conduct of the service of Fetal Medicine request autopsy for all cases occurring with the death. In the period under study, 60% of fetuses and newborns that evolved to death and held follow, were subjected to autopsy. This percentage is too similar to that seen in other studies, with a range of 40 to 70% of conducting autopsy after fetal and perinatal death (6,8,9)

We have no specific data to determine the causes of lack of autopsy in the other cases but, as reported in the literature (6,8,9,10), some of the reasons may be the refusal of parents and do not request examination by plantonists physicians that sometimes are who attends the complications. It should be empathized the concern, noted in comments to some studies, with respect to lowering the percentage of completion of autopsy of fetuses and newborns in recent years, even with the rate of congenital anomaly interruptions increasing in countries where it is allowed. (9,11).

Of the 90 cases studied, 68% had multiple anomalies, while 27% had an association of more than four anomalies. The literature shows that most individuals with multiple anomalies

die in infancy and only 40% of these are diagnosed with a syndrome known. (2) In such cases of multiple anomalies, it is important that the karyotype is carried out prenatal, since after death is difficult to obtain material for culture. The distribution of congenital anomalies in our study, as the fetal system affected was similar to that seen in studies of the incidence of congenital anomalies in the general population (1,12,13)

In our study, of 90 cases studied, in 77 cases (85%) there was no change in the diagnosis and genetic counseling when compared ultrasound findings and autopsy, which is similar to the international literature that shows variation of 25 to 51 % of change in the genetic counseling after the autopsy.

A retrospective study conducted by Boyd and collaborators, assessing pregnancies with death due to congenital fetal anomaly, noted that in the cases with structural anomaly and no evidence of abnormal karyotype, the autopsy led to the redefinition of risk in 27% of the cases (7). Faye-Petersen et al in Alabama showed that in 51% of the cases autopsy allows counseling that had not been possible only with the ultrasound (6) Study of Bristol, England, noted that the autopsy showed other fetal abnormalities in 44% of cases, but in only 25% were found significant the point of modifying the genetic counseling. (14) In Denmark, Kock and colleagues reported that on 9% of cases the diagnosis was changed and in 22% the diagnosis was maintained, but added additional information to the autopsy. (9) A retrospective study conducted in France showed increase of information for genetic counseling by the autopsy in 50,9% of the cases (15) In Sweden the autopsy provided additional diagnostic information in 47% of cases (16). And in Portugal, study conducted at the Faculty of Medicine of Porto showed increase of information on 38.9% of cases (17).

The sensitivity found in our service for diagnosis of major congenital anomalies varied as the system fetal involved, but had results similar to those observed in several studies reviewed, with the differences as the population studied. (18, 19, 20, 21, 22) We noticed a display of sensitivity of 100% of major congenital anomalies of the abdominal wall and of non-cardiac thoracic, 82% of the musculoskeletal system, 77% of the central nervous system, 65% of the urinary system, 38% of the circulatory system, 36% of the head, face and neck and 25% of the digestive system. In the group of other anomalies, which included hydrops and teratoma as major congenital anomalies the diagnosis was 100%.

In literature we find a very large variation of the sensitivity of the ultrasound prenatal care, with rates ranging from 34% to 85% of correct detection, depending on the group evaluated (low or high risk) and the system fetal studied. The study RADIUS (Routine Antenatal Diagnostic Imaging with Ultrasound) led by Washington University between 1987

and 1991 in pregnant women at low risk for congenital anomalies, showed diagnostic ultrasound prenatal of major congenital anomalies of 34.8% (18,19) Multicenter study conducted in Europe in the 90, and published by the EUROCAT group in 2005 found a detection rate of major anomalies that ranged from 25 to 88%, with an average of 64%. (23) In a study conducted in Budapest, with fetuses with the diagnosis of trisomy 18, the sensitivity of the ultrasound prenatal correlated with the autopsy was 43.9% for all congenital anomalies. (20) Yeo et al, on analysis of the correlation of ultrasound prenatal and necropsy observed ultra-sonographic detection of 75% of major anomalies and 18% of minor (21) A survey carried out in Turkey of fetuses with interruption of pregnancy for fetal abnormalities showed that the rate of detection by ultrasound prenatal considering all abnormalities was 77%, and only the largest was 100% (in this study were observed only major anomalies of the nervous system, urinary system and circulatory system) (22).

Despite all efforts, we should know that we can not detect all birth defects before birth, and the patient should be informed that (24). The congenital anomalies that have increased amniotic fluid are easier to diagnose when compared to those in which the amniotic fluid is reduced, because the images by ultrasound are much more clear in the first and difficult to view in the second (25). The detection rate decreases dramatically in early pregnancies, as the anomalous condition may not have even been expressed, or the damage may be too small to be displayed (13) . In our study, 16 cases had oligohydramnios when the implementation of ultrasound (18%) and in 10% of the cases the ultrasound diagnostic was performed before 18 weeks.

Some major congenital anomalies can not be detected on ultrasound, such as cleft palate, arteriosus ducts and patent oval foramen, pyloric stenosis, hypospadias and poor intestinal rotation, among others (19).

The atrial septal defect and persistent arteriosus ducts usually diagnosed only in the neonatal period, the small ventricular septal defect can go unnoticed for the most part, and coarctation of the aorta may be of prenatal diagnosis difficult because the small size of the isthmus aortic the fetus since only 10% of which flow into the ascending aorta passes through the isthmus (26). Study conducted at the Institute of Cardiology in Porto Alegre noted that only 24.7% of newborns undergoing treatment for congenital heart anomaly had prenatal diagnosis. (28) In our study, the birth defects that affect the heart had prenatal diagnosis variable, with an average of 38%, with better performance of ultrasound for diagnosis of the defect in the atrial-ventricular septal defect, the ventricular septal defect, hypoplastic LH and unique atrium. In our sample, fetal echocardiography was performed in 23 cases.



The discrete cases of spina bifida may pass unnoticed until the third quarter, especially if the injury is minor and / or covered by skin (27). In our assessment, spina bifida was diagnosed by ultrasound in 50% of cases.

Offerdal et al, Norway, studied cases of cleft lip and palate, and observed that no case of cleft palate alone was detected by ultrasound prenatal care, and 45% of cases of cleft lip with or without cleft palate were diagnosed. (29) In our study the detection of cleft lip was 33% and 10% of cleft palate.

The anal imperforation is a major anomaly that shows no sign to direct ultrasound, however, its detection in the autopsy may contribute to the establishment of a definitive diagnosis of a syndrome or association, for example VATER.

Dysmorphologic standards, especially of face, extremities and genitalia are not detectable by ultrasound.

Studies show that certain conditions of expulsion hinder the fetal autopsy because involve a long period of restraint leading to fetal maceration in utero and tissue autolysis, particularly brain tissue. In a study conducted in France, there was difficulty of diagnosis in 8% of cases for expulsion of fetal conditions unsuitable for examination, mainly from abnormal brain, where the tissue autolysis prevented the proper assessment. (15) In our study, 29% of the fetuses had some degree of maceration upon completion of the autopsy.

With this work we showed that the ultrasound examination is essential in prenatal diagnosis of congenital anomalies. It is a safe method of propedeutic evaluation, with great sensitivity, low cost and easy reproducibility, which allows the evaluation of the fetus in their natural environment and recognition of deficiencies in its development. Meanwhile, the ultrasound sets limits on its outcome, particularly when conditions that affect their achievement are present, and patients should be informed of these limitations, since the examination does not make the diagnosis to 100% of congenital anomalies. In cases occurring to death, carrying out necropsy is important to confirm the prenatal findings as well as for identification of other anomalies in order to establish etiologic diagnosis and prognosis for future pregnancies.

## TABLES

**Table 1** – Ultrasound and autopsy in the C group cases

ULTRASOUND	AUTOPSY
Anencephaly	Anencephaly, Cleft lip and Cleft palate
Anencephaly	Anencephaly, Spina bifida and Cleft lip
Anencephaly and Clubfoot deformity	Anencephaly Spina bifida, Clubfoot deformity and Unique umbilical artery
Anencephaly	Anencephaly, Spina bifida, Cleft lip, Cleft palate, Renal dysplasia and Anal imperforation
Ventricular septal defect and Hydrocephalus	Atrial septal defect, Hydrocephalus, Clinodactyly, Epicanthal folds, Assimetric face, Mongol fissure, Macroglossia, Displasic ears, Low-set ears and Base nose low
Unilateral renal agenesis	Unilateral renal agenesis, Contralateral renal dysplasia Arthrogyriposis, Renal dysplasia, Anal atresia, Low-set ears and Syndactyly
Unilateral renal agenesis and contralateral renal dysplasia	Unilateral renal agenesis, Contralateral renal dysplasia, Absent bone arm, Campodactyly, Clinodactyly, Mongol fissure, Micrognathia, Winged neck, Short neck, Clubfoot deformity, Base nose high and Epicanthal folds
Renal agenesis and Sirinomely	Renal agenesis, Ventricular septal defect, Anal imperforation, Low-set ears and Sirinomely
Microcephaly	Microcephaly, Proeminent back foot, Afiliated fingers, Cleft lip, Cleft palate, Myocardial anomaly, Microcephaly, Microphthalmia, Short neck and Polydactyly
Hydrocephalus and Congenital scoliosis	Hydrocephalus, Renal agenesis, Unique umbilical artery, Pulmonary hypoplasia and Low-set ears
Omphalocele and Congenital scoliosis	Omphalocele, Biliar ways atresia, Campodactyly, Atrial septal defect, Ventricular septal defect, Short umbilical cord, Congenital scoliosis and Pulmonary hypoplasia
Arthrogyriposis	Cleft palate, Hypertelorism, Pulmonary hypoplasia, Low-set ears, Clubfoot deformity and Pterygium
Hydrops	Atrial septal defect and Hydrops

**Table 2** – Ultrasound sensitivity in major congenital anomalies

	A	US	S
<b>Central nervous system</b>	<b>48</b>	<b>37</b>	<b>77%</b>
Anencephaly	17	17	100%
Encephalocele	4	4	100%
Spina bifida	10	5	50%
Hydrocephalus	14	9	64%
Microcephaly	3	2	67%
<b>Head, face and neck</b>	<b>25</b>	<b>9</b>	<b>36%</b>
Cleft lip	9	3	33%
Cleft palate	10	1	10%
Cystic hygroma	6	5	83%
<b>Non-cardiac thoracic</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>100%</b>

Diaphragmatic hernia	5	5	100%
<b>Circulatory system</b>	<b>32</b>	<b>12</b>	<b>38%</b>
Aortic valvular atresia	1	0	0%
Atrial septal defect	7	1	14%
Ventricular septal defect	10	6	60%
Atrial-ventricular septal defect	1	1	100%
Septal hipertrophic	2	0	0%
Hypoplastic LH	4	2	50%
Tetralogy of Fallot	1	0	0%
Unique ventricle	1	0	0%
Pulmonar artery dilatation	1	0	0%
Arterial calcification	1	1	100%
<b>Digestive System</b>	<b>12</b>	<b>3</b>	<b>25%</b>
Esophageal atresia	2	2	100%
Biliar ways atresia	4	0	0%
Anal imperforation	6	1	17%
<b>Abdominal wall</b>	<b>10</b>	<b>10</b>	<b>100%</b>
Evisceration	1	1	100%
Gastroschisis	1	1	100%
Omphalocele	8	8	100%
<b>Reproductive tract</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>0%</b>
Ambiguous genitally	4	0	0
Hypospadias	2	0	0
<b>Urinary tract</b>	<b>20</b>	<b>13</b>	<b>65%</b>
Renal agenesis	6	4	67%
Renal dysplasia	9	5	55%
Hydronephrosis	3	2	66%
Polycystic kidney	2	2	100%
<b>Osteomuscular</b>	<b>11</b>	<b>9</b>	<b>82%</b>
Congenital scoliosis	2	2	100%
Arthrogriposis	1	0	0%
Skeletal dysplasia	6	6	100%
Sirinomely	2	1	50%
<b>Another</b>	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>100%</b>
Hydrops	6	6	100%
Teratoma	1	1	100%

A= autopsy, U = ultrasound, S = sensitivity

Table 3 – Ultrasound sensitivity in minor congenital anomalies

	A	US	S
<b>Head, face and neck</b>	<b>52</b>	<b>1</b>	<b>2%</b>
Winged neck	1	0	0%
Short neck	5	0	0%
Arrinia	1	0	0%
Facial dismorphology 1	10	0	0%
Microphthalmia	2	0	0%
Microstomia	1	0	0%
Hypertelorism	2	0	0%

Micrognathia	4	0	0%
Base nose high/low	8	0	0%
Other ears anomalies 2	6	0	0%
Low-set ear	12	1	8%
<b>Circulatory</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>60%</b>
Unique umbilical artery	5	3	60%
<b>Digestive system</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0%</b>
Hepatic cystic	1	0	0%
Intestinal diverticulum	1	0	0%
Ectopic pancreas	1	0	0%
<b>Reproductive tract</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>0%</b>
Absent testicle	1	0	0%
Cryptorchidia	4	0	0%
Bicornual uterus	1	0	0%
<b>Urinary tract</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0%</b>
Horseshoe kidney	3	0	0%
<b>Osteomuscular</b>	<b>55</b>	<b>9</b>	<b>16%</b>
Other extremities reduction	7	0	0%
Absent bone arm	4	1	25%
Micromelia	2	1	50%
Proeminent back foot	4	0	0%
Clubfoot deformity	12	3	25%
Campodactyly	7	2	29%
Clinodactyly	5	0	0%
Aphalangia	1	0	0%
Amniotic band	1	0	0%
Short umbilical cord	2	0	0%
Polidactyly	4	0	0%
Syndactyly	6	2	33%
<b>Outras</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0%</b>
Pterygium	1	0	0%
Abnormal palmar pleat	2	0	0%

A = autopsy, U = ultrasound, S = sensitivity

1- Facial dysmorphism: epicanthal folds, mongol fissure, telecanthus and asymmetric face

2- Other ears anomalies: anotia, microtia, dysplastic ear

3- Other extremities reduction: acromelia, brachydactyly, ectrodactyly and rhizomelia

## REFERENCES

1. AMORIM, M. M. R.; VILELA, P. C.; SANTOS, A. R. V. D. et al. Impacto das malformações congênitas na mortalidade perinatal e neonatal em uma maternidade-escola do Recife. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*. 2006; 6 (1): 19-25.
2. CASTRO, M. L. S.; CUNHA, C. J.; MOREIRA, P. B. et al. Frequência das malformações múltiplas em recém-nascidos na Cidade de Pelotas, Rio Grande do Sul, Brasil, e fatores sócio-demográficos associados. *Cadernos de Saúde Pública*. 2006; 22 (5):1009-15.

3. TEDESCO, R. P.; ACÁCIO, G. L.; CECATTI, J. G. et al. Risco de desenvolvimento de anomalias fetais- Avaliação não invasiva. **Femina** 2001; 29 (9): 607-11.
4. RESTA, R.; BIESECKER, B.; BENNETT, R. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors Task Force Report. **Journal of Genetic Counseling**. 2006; 15: 77-83.
5. SALOMON, L. J.; VILLE, Y. Quality control of prenatal ultrasound. **Ultrasound Review of Obstetrics and Gynecology**. 2005; 5 (4):297-303.
6. FAYE-PETERSEN, O. M.; GUINN, D. A.; WENSTROM, K. D. Value of perinatal autopsy. **Obstetrics and Gynecology** 1999; 94(6):915-20.
7. BOYD, P. A; TONDI, F.; HICKS, N. R. et al. Autopsy after termination of pregnancy for fetal anomaly: retrospective cohort study. **British Medical Journal**. 2003; 1-5.
8. CARTLIDGE, P. H. T; DAWSON, A.; STEWART, J. H. et al. Value and quality of perinatal and infant postmortem examinations: cohort analysis of 400 consecutive deaths. **British Medical Journal**. 1995; 310:155-58.
9. KOCK K. F.; VESTERGAARD, V. V.; HARDT-MADSEN, M. et al. Declining autopsy rates in stillbirths and infant deaths: Results from Funen County, Denmark, 1986-96. *Journal of Maternal, Fetal e Neonatal Medicine*. 2003; 13 (6): 403-7.
10. BRODLIE, M.; LAING, I. A.; KEELING, J. W. et al. Ten years of neonatal autopsies in tertiary referral centre: retrospective study. **British Medical Journal**. 2006; 324:761-3.
11. DOYLE, L. W. **Effects of perinatal necropsy on counseling**. *The Lancet* 2000; 355 (9221): 2093.
12. COSTA, C. M. S.; GAMA, S. G. N.; LEAL, M. C. Congenital malformations in Rio de Janeiro, Brazil: prevalence and associated factors. **Caderno de Saúde Pública**. 2006; 22(11):2423-31.
13. VÉLEZ, J. E.; HERRERA, L. E.; ARANGO, F. et al. Malformaciones Congêntas: correlacion, diagnostico ecografico y clinico. **Revista Colombiana de Obstetrícia y Ginecologia**. 2004; 55 (3): 201-8.
14. WESTON, M. J.; PORTER, H. J.; ANDREWS, H. S. Correlation of antenatal ultrasonography and pathological examinations in 153 malformed fetuses. **Journal Clin Ultrasound** 1993; 21:387-92.
15. PIERCECCHI-MARTI, M. D.; LIPRANDI, A.; SIGAUDY, S. et al. Value of fetal autopsy after medical termination of pregnancy. **Forensic Science International**. 2004; 144: 7-10.

16. AMINI, H.; ANTUNSSON, P.; PAPADOGIANNAKIS, N. et al. Comparison of ultrasound and autopsy findings in pregnancies terminated due to fetal anomalies. **Acta Obstet Gynecol Scand.** 2006;85(10):1208-16.
17. RAMALHO, C.; MATIAS, A.; BRANDÃO, O. et al. Critical evaluation of elective termination of pregnancy in a tertiary fetal medicine center during 43 months: correlation of prenatal diagnostics findings and postmortem examination. **Prenat Diagn.** 2006;26(11):1084-8.
18. EWINGMAN, B. G.; CRANE, J. P.; FRIGOLETTO, F. D. et al. Effect of prenatal ultrasound screening on perinatal outcome. **New England Journal.** 1993; 329(12): 821-7.
19. CRANE, J. P.; LEFEVRE, M. L.; WINBORN, R. C. et al. A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: Impact on the detection, management and outcome of anomalous fetuses. **American Journal of Obstetrics and Gynecology.** 1994; 171(2): 392-399.
20. SZIGETI, Z.; CSAPÓ, Z.; JOÓ, J. et al. Quality control of prenatal sonography in detecting trisomy 18. **The value of perinatal autopsy.** *Early Hum Dev* 2007; 83 (8): 505-9.
21. YEO, L.; GUZMAN, E. R.; SHEN-SCHWARZ, S.; WALTERS, C. et al. Value of a complete sonography survey in detecting fetal abnormalities – correlation with perinatal autopsy. **J Ultrasound Med.** 2002; 21: 501-10.
22. AKGUN, H.; BASBUG, M.; OZGUN, M. T. et al. Correlation between prenatal ultrasound and fetal autopsy findings in fetal anomalies terminated in the second trimester. **Prenat Diagn** 2007; 27(5):457-62.
23. GARNE, E.; LOANE, M.; DOLK, H. et al. Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe. **Ultrasound Obstet Gynecol** 2005; 25(1):6-11.
24. GONZÁLEZ, R.; DEZEREGA, V.; VASQUEZ, R. Contribución de la ecografía rutinaria em el período 22 a 26 semanas al diagnóstico de anomalías congênitas, experiência de 2 años em 1162 ecografías. **Revista Chilena de Ginecología y Obstetría.** 2005; 70(5):289-95
25. JÚNIOR, W. P. Diagnóstico pré-natal. **Ciência e Saúde Coletiva.** 2002; 7(1): 139-57.
26. PASTORE, A. R.; CERRI, G. G. **Ultra-sonografia Obstetrícia e Ginecologia.** São Paulo: Sarvier, 1997.
27. SOUZA, A. S. R.; ARRUDA, T. A. M.; AMORIM, M. M. R. Espinha bífida: conceitos atuais. **Femina** 2007; 35 (7): 455-62.
28. BACALTCHUK, T.; ANTUNES, P.; ZIELINSKY, P. Rastreamento pré-natal de anormalidades cardíacas: papel da ultra-sonografia obstétrica de rotina. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia.** 2001; 23 (9): 553-8.

**29. OFFERDAL, K.; JEBENS, N.; SYVERTSEN, T. et al. Prenatal ultrasound detection of facial clefts: a prospective study of 49.314 deliveries in a non-selected population in Norway. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2008; on line 2 april.**

## ARTIGO EM PORTUGUÊS

Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Porto Alegre, RS, Brasil

### **Estudo comparativo entre a ultra-sonografia pré-natal e a necrópsia no diagnóstico de anomalias congênitas**

Panisson IA(1), Magalhães JAA(2,6), Sanseverino MTV(3,6), Leite JCL(3), Gus R(3,6),  
Barrios P(4,6), Cerski MR(5), Oliveira ALB(1)

- 1 - Programa de Pós Graduação em Ciências Médicas da Universidade Federal do Rio Grande do Sul
- 2 - Departamento de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
- 3 - Departamento de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
- 4 - Departamento de Cardiologia Pediátrica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
- 5 - Departamento de Patologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
- 6 - Grupo de Medicina Fetal do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Palavras-Chave: anomalia congênita, ultra-som, necrópsia, aconselhamento genético, qualidade

Endereço para correspondência:

Ivarna de Almeida Panisson

Rua Álvares de Azevedo 58, apartamento 201

CEP: 90450-080, Porto Alegre, RS, Brasil

E-mail: ivapan@uol.com.br



## INTRODUÇÃO

Anomalia congênita é um defeito estrutural da morfogênese presente ao nascimento, podendo ser única ou múltipla e de maior ou menor importância clínica. Mais de 20% das gestações com fetos com anomalias congênitas terminam em abortamento espontâneo; os 80% restantes irão nascer vivos ou mortos, resultando em 3-5% de recém-nascidos com anomalias congênitas (1).

Nas populações em geral, muitos são os casos de anomalias congênitas, cada qual apresentando características próprias quanto à prevalência, influência genética, gravidade e morbidez associada (2). Seu impacto na mortalidade infantil depende de diversos fatores, incluindo o grau de comprometimento (maior ou menor) das mesmas, a qualidade e a disponibilidade de tratamento médico e cirúrgico, e a presença e efetividade de medidas de prevenção primária. O diagnóstico pré-natal, seguido da interrupção médica da gravidez, também pode afetar este impacto, evitando-se o nascimento de muitas crianças que iriam perecer no primeiro ano de vida.

Independente da história familiar, pessoal ou reprodutiva, todos os casais apresentam riscos para anomalias fetais. Este risco empírico é chamado de risco populacional, que guarda relação com o tipo de constituição da população e do meio ambiente que os cerca. Em 75% dos casos de anomalia congênita, as mães não possuem sinais que indiquem risco aumentado para anomalias fetais, sendo em 90% das vezes a primeira ocorrência na família (3).

O aconselhamento genético é o processo de ajudar as pessoas a entenderem e a se adaptarem às implicações médicas, psicológicas e familiares das doenças genéticas. Integra a interpretação da história familiar e médica do indivíduo afetado para estimar risco de recorrência da doença; informação aos interessados sobre herança, testes disponíveis, manejo, prevenção, recursos e pesquisas; e aconselhamento para promover escolhas informadas e adaptação ao risco estabelecido (4).

O ultra-som é utilizado para rastreamento de anomalias congênitas fetais, pois é um método propedêutico de avaliação seguro, com grande sensibilidade, baixo custo, fácil reprodutibilidade, que pode, portanto, servir como método de triagem aplicável à população de baixo risco. O ultra-som seleciona as gestações nas quais o risco inerente à realização de exames invasivos como a amniocentese precoce ou a biópsia de vilos coriais, com posterior determinação do cariótipo fetal, possa se justificar frente aos possíveis benefícios. (3)

A grande qualidade do ultra-som é o fato de permitir a avaliação do feto em seu meio natural, a avaliação de seu bem-estar e, muito especialmente, o estudo da anatomia fetal com o fim de reconhecer de maneira oportuna as anomalias de desenvolvimento.

A sensibilidade da ultra-sonografia, na detecção de anomalias fetais, depende de vários fatores: habilidade, experiência e índice de suspeita do examinador; tempo dedicado a cada exame; qualidade do aparelho de ultra-sonografia e dificuldades técnicas durante o exame (obesidade materna, posição fetal, alterações no volume de líquido amniótico, gestações múltiplas e idade gestacional inadequada ao exame) (5).

Devido às implicações clínicas e legais envolvidas na prática ultra-sonográfica, é necessário que o ultra-sonografista desenvolva um sistema de controle de qualidade da sua atividade. Muitos estudos baseiam a qualidade do ultra-som pré-natal na detecção de anomalias fetais. (6).

A necrópsia perinatal, através de exame completo e sistemático do feto e neonato, permanece o padrão ouro para diagnóstico de anormalidades fetais e é de vital importância para pacientes e médicos como meio de confirmar o diagnóstico pré-natal, reconhecer anomalias adicionais, propiciar associação com síndromes genéticas e para aconselhamento sobre possíveis riscos de recorrência, fatores predisponentes e estratégias para prevenção (7).

A ultra-sonografia e a necrópsia são exames complementares em fetos com anomalias congênitas que evoluem ao óbito. A avaliação da correlação entre seus achados fornece informação educativa para o examinador sobre sua capacitação e sobre as limitações do exame ultra-sonográfico pré-natal e pode proporcionar informações adicionais relevantes para o diagnóstico antenatal afetando o aconselhamento genético e o manejo de futuras gestações. A necrópsia guiada pelos achados ultra-sonográficos pré-natais torna possível o diagnóstico de pequenas malformações por meio da seleção de planos especiais de cortes.

Poucos estudos comparam achados ultra-sonográficos e anatomopatológicos, e, quando o fazem, somente órgãos selecionados são examinados. Atualmente há pouca informação quantitativa sobre a influência da necrópsia no aconselhamento genético para pais e familiares (8). Estratégias para incrementar a validade, uso e padronização da necrópsia, assim como dados diretos, comparando acurácia do diagnóstico antenatal com achados da necrópsia são necessários (7).

O objetivo deste estudo é correlacionar os achados do ultra-som e da necrópsia de fetos e neonatos com anomalias congênitas em serviço especializado de Medicina Fetal.

## PACIENTES E MÉTODOS

Foram revisados os laudos das necrópsias realizadas no Serviço de Patologia do Hospital de Clínicas, de fetos e recém-nascidos que evoluíram ao óbito, que apresentavam pelo menos uma anomalia congênita. Foram selecionados os casos que haviam realizado ultra-som obstétrico morfológico prévio no Setor de Medicina Fetal do mesmo hospital, e que não tivessem sido submetidos à cirurgia neonatal para a correção da anomalia.

O período referenciado foi de janeiro de 1993 a dezembro de 2005. O estudo foi delineado como uma coorte retrospectiva. A partir do diagnóstico de anomalia congênita em fetos e neonatos que realizaram necrópsia, partiu-se para a avaliação dos laudos ultrasonográficos realizados no período pré-natal, identificando-se então todos os achados da necrópsia e da ultra-sonografia para cada caso e correlacionando-os, considerando a necrópsia o padrão ouro.

Uma ficha de coleta foi preenchida com os seguintes dados: a idade materna, os achados do ultra-som obstétrico morfológico, os achados da ecocardiografia fetal, o período do óbito (intra-uterino ou neonatal), a idade gestacional do óbito intra-uterino, os achados da necrópsia, o líquido amniótico e a presença de maceração.

Para cada feto e neonato, os achados ultra-sonográficos e os da necrópsia foram comparados e feita a classificação em três categorias: grupo A – concordância total entre os achados da ultra-sonografia e da necrópsia; grupo B – achados da ultra-sonografia e necrópsia discordantes, mas sem modificação do diagnóstico; e grupo C – achados do ultra-som e necrópsia discordantes, que modificam o diagnóstico. Modificação no aconselhamento genético foi considerada tanto a modificação do diagnóstico que pudesse ter alterado o manejo da gestação estudada como que pudesse alterar o prognóstico futuro para gestações futuras.

A sensibilidade da ultra-sonografia em detectar anormalidades fetais foi calculada para cada anomalia congênita observada na necrópsia, que foram classificadas conforme o sistema fetal envolvido e o grau da anomalia. Foram consideradas anomalias maiores as que requeriam intervenção clínica ou cirúrgica e/ou que têm impacto significativo no aspecto funcional ou estético. As anomalias menores foram consideradas aquelas que não alteram o tratamento fetal ou do neonato e usualmente não são detectadas pelo ultra-som; são definidas como variações físicas mas que isoladamente não têm significado clínico.

As necrópsias foram realizadas por patologistas do Serviço de Patologia do Hospital de Clínicas, orientados por especialista em patologias perinatais e placentárias. Um protocolo

para avaliação fetal foi seguido por cada patologista que incluía a avaliação global externa, dos órgãos internos, da placenta e do cordão umbilical. Embora as informações sobre os achados ultra-sonográficos maiores estivessem disponíveis para os patologistas, no momento da necrópsia, detalhes do exame ultra-sonográfico não eram sempre informados.

O ultra-som obstétrico morfológico foi realizado por examinador único, médico Obstetra e Ginecologista com habilitação em Ultra-som e Medicina Fetal, usando aparelhos Kretz e Aloka. A ecocardiografia fetal foi realizada por médica Cardiologista Pediátrica habilitada em Ecocardiografia Fetal, a partir de 24 semanas de idade gestacional, e seus achados foram incluídos nas anomalias congênicas detectadas pelo ultra-som morfológico.

## RESULTADOS

Revisaram-se 100 prontuários de fetos e recém-nascidos que realizaram necrópsia no Serviço de Patologia do Hospital de Clínicas, no período em estudo, nos quais se encontrou pelo menos uma anomalia congênita, e que tinham realizado ultra-som obstétrico, em pelo menos um momento no período pré-natal, no Serviço de Medicina Fetal do Hospital. Desses, 10 recém-nascidos realizaram cirurgia para correção da anomalia e foram excluídos do estudo, totalizando 90 casos que realizaram ultra-som pré-natal e necrópsia no Hospital de Clínicas de Porto Alegre e que preencheram os critérios para inclusão no estudo.

No mesmo período em estudo, outros 68 fetos e recém-nascidos que realizaram ultra-som no Setor de Medicina Fetal e acompanhamento por anomalia congênita foram ao óbito, mas não foram submetidos a necrópsia. Considerando, então, que 168 fetos que realizaram ultra-som, no Setor de Medicina Fetal, com diagnóstico ultra-sonográfico de anomalia congênita, foram ao óbito, no período de janeiro de 1993 a dezembro de 2005, mas que 100 realizaram necrópsia, chega-se a um percentual de 60% de realização de necrópsia após óbito em feto com suspeita pré-natal de anomalia congênita.

Nos 90 casos estudados a idade materna concentrou-se na faixa dos 20 aos 29 anos em mais de metade dos casos (54%) e houve seis casos de gestantes acima dos 40 anos. A média da idade materna neste estudo foi de 28 anos.

O óbito ocorreu intra-útero em 63 casos (70%), sendo 89% destes antes das 32 semanas e 10% antes das 18 semanas de gestação.

A análise do cariótipo pré-natal foi realizada em 47 dos 90 casos estudados (52%). O material analisado, na maioria dos casos, foi líquido amniótico obtido por amniocentese, sendo que, em dois casos, analisou-se sangue fetal obtido por cordocentese e, em um caso, foi

realizada biópsia de vilosidade corial. Do total de cariótipos realizados, 16 foram alterados, que representa 18% dos 90 casos estudados e 34% dos casos em que foi realizado cariótipo. Dos cariótipos alterados, nove foram trissomias (5 casos de trissomia do 18, 3 casos de trissomia do 21 e 1 caso de trissomia do 13), 2 casos de triploidia, 1 caso de Turner, 2 casos de translocação e 2 casos de marcador cromossômico.

O ecocardiograma fetal foi realizado em 23 casos.

Anomalia congênita única na necrópsia foi observada em 29 fetos (32%), em 37 fetos (41 dos casos) foram observadas duas a quatro anomalias congênicas e os demais 24 fetos apresentavam mais que quatro anomalias associadas (27%).

Do total de 90 fetos e recém-nascidos estudados, 23 casos (25%) foram incluídos no grupo A, no qual houve concordância total entre os achados do ultra-som pré-natal e da necrópsia, 54 casos (60%) foram incluídos no grupo B, no qual os achados da ultra-sonografia e necrópsia foram discordantes, mas sem modificação diagnóstica e 13 casos (15%) foram incluídos no grupo C, no qual os achados do ultra-som e necrópsia foram discordantes que modificaram o diagnóstico. No total, em 77 casos não houve modificação do aconselhamento genético após a realização de necrópsia (85%), e em 13 casos ocorreu esta modificação após as informações obtidas com a necrópsia (15%).

A tabela 1 descreve as anomalias congênicas observadas no ultra-som e na necrópsia dos casos do grupo C.

Nos 90 fetos estudados, a necrópsia demonstrou 303 anomalias congênicas, sendo 176 anomalias maiores e 127 anomalias menores. O número de achados na necrópsia e no ultra-som, e a sensibilidade do ultra-som para cada anomalia congênita, conforme o grau de severidade, pode ser observado nas tabelas 2 e 3. As anomalias congênicas maiores do sistema nervoso central, do sistema circulatório e da cabeça, face e pescoço foram as que tiveram maior número de achados na necrópsia, respectivamente 48, 37 e 25, totalizando 62% do total das anomalias congênicas maiores.

Foram visualizadas 100% das anomalias congênicas maiores da parede abdominal e das torácicas não-cardíacas, 82% do sistema osteomuscular, 77% do sistema nervoso central, 65% do sistema urinário, 38% do sistema circulatório, 36% da cabeça, face e pescoço e 25% do sistema digestivo. No grupo das outras anomalias, que incluía hidropisia e teratoma como anomalias congênicas maiores o diagnóstico foi de 100%.

As anomalias congênicas maiores que tiveram diagnóstico ultra-sonográfico em 100% dos casos foram: anencefalia, encefalocele, hérnia diafragmática, defeito do septo átrio-ventricular, calcificações arteriais, atresia de esôfago, evisceração, gastrosquise, onfalocele,

rim policístico, displasia esquelética, escoliose e teratoma. As anomalias congênicas maiores que não foram identificadas pelo ultra-som foram: atresia de válvula aórtica, hipertrofia septal, tetralogia de Fallot, ventrículo único, dilatação da artéria pulmonar, atresia de vias biliares, genitália ambígua, hipospádia e artrogripose. Outras anomalias congênicas maiores pouco visualizadas no ultra-som pré-natal foram fenda palatina, comunicação inter-atrial e imperfuração anal, com 90%, 86% e 83% dos casos não visualizados no ultra-som pré-natal. As demais anomalias congênicas maiores tiveram visualização pelo ultra-som em 33% a 89% dos casos.

Entre as anomalias congênicas menores, o ultra-som pré-natal identificou 60% dos casos de artéria umbilical única, 50% dos casos de micromelia, 33% dos casos de sindactilia, 29% dos casos de campodactilia, 25% dos casos de pé torto e ausência de ossos do braço, 8% dos casos de implantação baixa de orelhas, e as demais anomalias menores não foram visualizadas no ultra-som pré-natal..

## DISCUSSÃO

A identificação pré-natal de anomalias congênicas através do exame ultra-sonográfico é considerada um dos parâmetros para avaliação da qualidade de um serviço de diagnóstico pré-natal. O diagnóstico correto de cada feto avaliado permite um aconselhamento adequado com relação ao prognóstico da gestação específica e auxilia na estimativa de riscos reprodutivos futuros. Por estes motivos, conhecer a sensibilidade do ultra-som pré-natal na detecção de anomalias congênicas de nosso serviço, considerado de referência para patologias fetais no estado do Rio Grande do Sul, é muito importante, e por isso foi o objetivo de nosso trabalho.

A necrópsia é considerada o padrão ouro para o diagnóstico de anomalias congênicas já que permite a confirmação do diagnóstico pré-natal e/ou reconhecimento de anomalias adicionais que podem propiciar associação com síndromes genéticas, demarcando, assim, as limitações do exame ultra-sonográfico e tentando melhorar a sua sensibilidade e acurácia.

Nosso hospital possui patologistas especializados em anomalias fetais, e é conduta do serviço de Medicina Fetal solicitar necrópsia para todos os casos acompanhados que evoluem ao óbito. No período em estudo, 60% dos fetos e neonatos que evoluíram ao óbito e realizavam acompanhamento, foram submetidos a necrópsia. Este percentual é muito similar ao observado em outros estudos, com variação de 40 a 70% de realização de necrópsia após óbito fetal e perinatal (6,8,9).

Não temos dados específicos para determinar as causas da não realização de necrópsia nos outros casos, mas, conforme relatos da literatura (6, 8, 9,10), alguns dos motivos podem ser a recusa dos pais e a não solicitação do exame por parte dos médicos plantonistas que são os que por vezes acabam atendendo as intercorrências. Deve-se salientar a preocupação, observada nos comentários de alguns estudos, com relação ao decréscimo dos percentuais de realização de necrópsia de fetos e neonatos nos últimos anos, mesmo com o índice de interrupções por anomalia congênita aumentando nos países onde é permitido. (9,11).

Dos 90 casos estudados, 68% apresentavam anomalias múltiplas, sendo que 27% apresentavam a associação de mais de quatro anomalias. A literatura mostra que a maioria dos portadores de anomalias múltiplas morrem na infância e somente 40% desses têm o diagnóstico de uma síndrome conhecida. (Castro 2006) Nesses casos de múltiplas anomalias, é importante que o cariótipo seja realizado pré-natal, uma vez que após o óbito é difícil a obtenção de material para cultura. A distribuição das anomalias congênicas no nosso estudo, conforme o sistema fetal acometido foi similar ao observado em estudos de incidência de anomalias congênicas na população em geral (1,12,13)

No nosso estudo, dos 90 casos estudados, em 77 casos (85%) não houve modificação do diagnóstico e do aconselhamento genético quando comparados achados ultra-sonográficos e da necrópsia, o que é similar com a literatura internacional que mostra variação de 25 a 51% de modificação do aconselhamento genético após a necrópsia.

Estudo retrospectivo realizado por Boyd e colaboradores, avaliando gestações com óbito devido à anomalia congênita fetal, observou que nos casos com anomalia estrutural sem evidência de cariótipo anormal, a necrópsia levou à redefinição de risco em 27% dos casos (7). Faye-Petersen et al no Alabama mostraram que em 51% dos casos a necrópsia permitiu aconselhamento que não tinha sido possível só com o ultra-som (6) Estudo de Bristol, na Inglaterra, observou que a necrópsia mostrou outras anormalidades fetais em 44% dos casos, mas somente em 25% foram achados significativos a ponto de modificar o aconselhamento genético (14). Na Dinamarca, Kock e colaboradores relataram que em 9% dos casos o diagnóstico foi alterado e em 22% o diagnóstico foi mantido, mas acrescentaram-se informações adicionais na necrópsia. (9) Estudo retrospectivo realizado na França mostrou acréscimo de informações para aconselhamento genético pela necrópsia em 50,9% dos casos (15) Na Suécia a necrópsia forneceu informação diagnóstica adicional em 47% dos casos (16). E em Portugal, estudo conduzido na Faculdade de Medicina do Porto mostrou acréscimo de informação em 38,9% dos casos (17).

A sensibilidade encontrada no nosso serviço para diagnóstico das anomalias congênitas maiores variou conforme o sistema fetal envolvido, mas teve resultados similares aos observados nos diversos estudos revisados, respeitadas as diferenças que existem conforme a população estudada. (18,19,20,21,22) Observamos uma sensibilidade de visualização de 100% das anomalias congênitas maiores da parede abdominal e das anomalias torácicas não cardíacas, 82% do sistema osteomuscular, 77% do sistema nervoso central, 65% do sistema urinário, 38% do sistema circulatório, 36% da cabeça, face e pescoço e 25% do sistema digestivo. No grupo das outras anomalias, que incluía hidropisia e teratoma como anomalias congênitas maiores o diagnóstico foi de 100%.

Na literatura encontramos uma variação muito grande da sensibilidade do ultra-som pré-natal, com índices que vão dos 34% aos 85% de detecção correta, dependendo do grupo avaliado (baixo ou alto risco) e do sistema fetal estudado. O estudo RADIUS (Routine Antenatal Diagnostic Imaging with Ultrasound) conduzido pela Universidade Washington entre 1987 e 1991 em gestantes de baixo risco para anomalias congênitas, mostrou diagnóstico ultra-sonográfico pré-natal de anomalias congênitas maiores de 34,8% (18, 19) Estudo multicêntrico conduzido na Europa nos anos 90, e publicado pelo grupo de estudos EUROCAT em 2005 observou uma taxa de detecção de anomalias maiores que variou de 25 a 88%, com média de 64%.(23) Em estudo realizado em Budapeste, com fetos com diagnóstico de trissomia do 18, a sensibilidade do ultra-som pré-natal correlacionada com a necrópsia foi de 43,9% para todas as anomalias congênitas. (20 ) Yeo et al, em análise da correlação do ultra-som pré-natal e necrópsia observou detecção ultra-sonográfica de 75% das anomalias maiores e 18% das menores (21) Estudo realizado na Turquia de fetos com interrupção da gestação por anomalias fetais mostrou que a taxa de detecção pelo ultra -som pré-natal considerando todas anomalias foi de 77%, e somente as maiores foi de 100% (neste estudo só foram observadas anomalias maiores do sistema nervoso, sistema urinário e sistema circulatório)(22)

Apesar de todos os esforços empregados, deve-se saber que não é possível detectar todas as anomalias congênitas antes do nascimento, e a paciente deve ser informada disso (24). As anomalias congênitas que cursam com aumento do líquido amniótico são mais fáceis de diagnosticar, quando comparadas àquelas em que o líquido amniótico está diminuído, porque as imagens pela ultra-sonografia são muito mais nítidas na primeira e de difícil visualização na segunda (25). A taxa de detecção diminui dramaticamente em gestações precoces, já que a condição anômala pode não ter se expressado ainda, ou a lesão pode ser muito pequena para ser visualizada (13). No nosso estudo, 16 casos cursavam com



oligodrâmnio quando da realização da ultra-sonografia (18%) e em 10% dos casos os diagnósticos ultra-sonográficos foram realizados antes das 18 semanas.

Algumas anomalias congênicas maiores podem não ser detectadas no ultra-som, como fenda palatina, ducto arterioso e foramen oval patente, estenose pilórica, hipospádia e má rotação intestinal, entre outros (19).

As comunicações inter-atriais e a persistência do canal arterial geralmente são diagnosticadas somente no período neonatal, as comunicações inter-ventriculares pequenas podem passar despercebidas em sua maior parte, e a coarctação da aorta pode ser de diagnóstico pré-natal difícil devido ao pequeno calibre do istmo aórtico do feto já que apenas 10% do fluxo que entra na aorta ascendente passa pelo istmo (26). Estudo realizado no Instituto de Cardiologia de Porto Alegre observou que somente 24,7% dos neonatos submetidos a tratamento por anomalia congênita cardíaca tinham diagnóstico pré-natal. (28) No nosso estudo, as anomalias congênicas que afetam o coração tiveram diagnóstico pré-natal pelo ultra-som obstétrico variável, com média de 38%, com melhor desempenho do ultra-som para o diagnóstico de defeito do septo átrio-ventricular, comunicação inter-ventricular, hipoplasia de ventrículo esquerdo e átrio único. Na nossa amostra, ecocardiografia fetal foi realizada em 23 casos.

Os casos discretos de espinha bífida podem passar despercebidos até o terceiro trimestre, principalmente se a lesão for pequena e/ou recoberta por pele (27). Na nossa avaliação, espinha bífida foi diagnosticada pelo ultra-som em 50% dos casos.

Offerdal et al, na Noruega, estudaram casos de fendas labiais e palatinas, e observaram que nenhum caso de fenda palatina isolada foi detectada pelo ultra-som pré-natal, e 45% dos casos de fenda labial com ou sem fenda palatina foram diagnosticados. (29) No nosso estudo a detecção de fenda labial foi de 33% e de fenda palatina de 10%.

A imperfuração anal é uma anomalia maior que não apresenta sinais diretos ao ultra-som, no entanto, a sua detecção na necrópsia pode contribuir para o estabelecimento de um diagnóstico definitivo de uma síndrome ou associação, por exemplo VATER.

Padrões dismórficos, especialmente de face, extremidades e genitália não são detectáveis ao ultra-som.

Estudos revelam que certas condições de expulsão fetal atrapalham a necrópsia já que envolvem um longo período de retenção fetal levando a maceração in útero e lise tissular, principalmente tecido cerebral. Em estudo realizado na França, houve dificuldade de diagnóstico em 8% dos casos por condições de expulsão fetal inadequado para exame, principalmente de anomalias cerebrais, em que a autólise tissular impediu a avaliação

adequada. (15) No nosso estudo, 29% dos fetos apresentavam algum grau de maceração no momento da realização da necrópsia.

Com este trabalho demonstramos que o ultra-som é um exame imprescindível no diagnóstico pré-natal de anomalias congênitas. É um método propedêutico de avaliação seguro, com grande sensibilidade, baixo custo e de fácil reprodutibilidade, que permite a avaliação do feto em seu meio natural e o reconhecimento de anomalias do seu desenvolvimento. Entretanto, o ultra-som apresenta limites quanto ao seu resultado, principalmente quando condições que prejudicam sua realização estão presentes, e as pacientes devem ser informadas destas limitações, uma vez que o exame não faz o diagnóstico de 100% das anomalias congênitas. Nos casos que evoluem ao óbito, a realização de necrópsia é importante para confirmação dos achados pré-natais, assim como para identificação de outras anomalias que permitam estabelecer diagnóstico etiológico e prognóstico para futuras gestações.

## TABELAS

Tabela 1 – Ultra-som e necrópsia nos casos do grupo C

ULTRA-SOM	NECRÓPSIA
Anencefalia	Anencefalia, Fenda labial e Fenda palatina
Anencefalia	Anencefalia, Espinha bífida e Fenda labial
Anencefalia e Pés tortos	Anencefalia, Espinha bífida, Pés tortos e Artéria umbilical única
Anencefalia	Anencefalia, Espinha bífida, Fenda labial, Fenda palatina, Displasia renal e Imperfuração anal
CIV e Hidrocefalia	CIA, Hidrocefalia, Clinodactilia, Epicanto, Face achatada, Fenda mongolóide, Macroglossia, Orelhas displásicas, Orelhas com implantação baixa e Raiz nasal baixa
Agenesia renal unilateral	Agenesia renal unilateral, Displasia renal contralateral, Artrogripose, Imperfuração anal, Implantação baixa de orelhas e Sindactilia
Agenesia renal unilateral e Displasia renal contralateral	Agenesia renal, Displasia renal contralateral, Ausência ossos do braço, Campodactilia, Clinodactilia, Fenda mongolóide, Micrognatia, Pescoço alado, Pescoço curto, Pés tortos, Raiz nasal alta e Telecanto
Agenesia renal e Sirenomelia	Agenesia renal, CIV, Imperfuração anal, Implantação baixa de orelhas e Sirenomelia
Microcefalia	Microcefalia, Calcânhares proeminentes, Dedos afilados, Fenda labial, Fenda palatina, Anomalia miocárdio, Microftalmia, Pescoço curto e Polidactilia
Hidrocefalia e Escoliose	Hidrocefalia, Agenesia renal, Artéria umbilical única, Hipoplasia pulmonar e Implantação baixa de orelhas

Onfalocele e Escoliose	Onfalocele, Atresia vias biliares, Campodactilia, CIA, CIV, Cordão umbilical curto, Escoliose e Hipoplasia pulmonar
Artrogripose	Fenda palatina, Hipertelorismo, Hipoplasia pulmonar, Implantação baixa de orelhas, Pés tortos e Pterigium
Hidropisia	CIA e Hidropisia

Tabela 2 – Sensibilidade do ultra-som nas anomalias congênitas maiores

	<b>N</b>	<b>US</b>	<b>S</b>
<b>Sistema nervoso central</b>	<b>48</b>	<b>37</b>	<b>77%</b>
Anencefalia	17	17	100%
Encefalocele	4	4	100%
Espinha bífida	10	5	50%
Hidrocefalia	14	9	64%
Microcefalia	3	2	67%
<b>Cabeça, face e pescoço</b>	<b>25</b>	<b>9</b>	<b>36%</b>
Fenda labial	9	3	33%
Fenda palatina	10	1	10%
Higroma cístico	6	5	83%
<b>Torácicas não-cardíacas</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>100%</b>
Hérnia diafragmática	5	5	100%
<b>Circulatório</b>	<b>32</b>	<b>12</b>	<b>38%</b>
Atresia válvula aórtica	1	0	0%
Átrio Único	3	1	33%
CIA	7	1	14%
CIV	10	6	60%
Defeito septo AV	1	1	100%
Hipertrofia septal	2	0	0%
Hipoplasia VE	4	2	50%
Tetralogia de Fallot	1	0	0%
Ventrículo Único	1	0	0%
Dilatação artéria pulmonar	1	0	0%
Calcificação arterial	1	1	100%
<b>Sistema digestivo</b>	<b>12</b>	<b>3</b>	<b>25%</b>
Atresia de esôfago	2	2	100%
Atresia de vias biliares	4	0	0%
Imperfuração anal	6	1	17%
<b>Parede abdominal</b>	<b>10</b>	<b>10</b>	<b>100%</b>
Evisceração	1	1	100%
Gastrosquise	1	1	100%
Onfalocele	8	8	100%
<b>Aparelho reprodutor</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>0%</b>
Genitália ambígua	4	0	0
Hipospádia	2	0	0
<b>Aparelho urinário</b>	<b>20</b>	<b>13</b>	<b>65%</b>
Agenesia renal	6	4	67%
Displasia renal	9	5	55%
Hidronefrose	3	2	66%
Rim policístico	2	2	100%
<b>Osteomuscular</b>	<b>11</b>	<b>9</b>	<b>82%</b>

Escoliose congênita	2	2	100%
Artrogripose	1	0	0%
Displasia esquelética	6	6	100%
Sirenomelia	2	1	50%
<b>Outras</b>	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>100%</b>
Hidropisia	6	6	100%
Teratoma	1	1	100%

N= necrópsia, U= ultra-som, S= sensibilidade

Tabela 3 – Sensibilidade do ultra-som nas anomalias congênitas menores

	N	US	S
<b>Cabeça, face e pescoço</b>	<b>52</b>	<b>1</b>	<b>2%</b>
Pescoço alado	1	0	0%
Pescoço curto	5	0	0%
Dismorfias faciais 1	10	0	0%
Arrinia	1	0	0%
Microftalmia	2	0	0%
Microstomia	1	0	0%
Hipertelorismo	2	0	0%
Micrognatia	4	0	0%
Raiz nasal alta/baixa	8	0	0%
Outras anomalias orelha 2	6	0	0%
Implantação baixa orelhas	12	1	8%
<b>Sistema circulatório</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>60%</b>
Artéria umbilical única	5	3	60%
<b>Sistema digestivo</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0%</b>
Cisto hepático	1	0	0%
Divertículo do intestino	1	0	0%
Pâncreas ectópico	1	0	0%
<b>Aparelho reprodutor</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>0%</b>
Ausência de testículo	1	0	0%
Criptorquidia	4	0	0%
Útero bicorno	1	0	0%
<b>Aparelho urinário</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0%</b>
Rim em ferradura	3	0	0%
<b>Osteomuscular</b>	<b>55</b>	<b>9</b>	<b>16%</b>
Outras reduções de membros 3	7	0	0%
Ausência ossos do braço	4	1	25%
Micromelia	2	1	50%
Calcanhar proeminente	4	0	0%
Pé torto	12	3	25%
Campodactilia	7	2	29%
Clinodactilia	5	0	0%
Dedos afilados	1	0	0%
Brida amniótica	1	0	0%
Cordão umbilical curto	2	0	0%
Polidactilia	4	0	0%
Sindactilia	6	2	33%
<b>Outras</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0%</b>
Pterigium	1	0	0%

Prega palmar anormal	2	0	0%
----------------------	---	---	----

N: necrópsia, U: ultra-som, S: sensibilidade

1- Dismorfias faciais: epicanto, fendas mongolóides, telecanto e assimetria facial

2- Outras anomalias orelhas: anotia, microtia, orelhas displásicas

3- Outras redução de membros: acromelia, braquidactilia, ectrodactilia e rizomelia

## REFERÊNCIAS

1. AMORIM, M. M. R.; VILELA, P. C.; SANTOS, A. R. V. D. et al. Impacto das malformações congênitas na mortalidade perinatal e neonatal em uma maternidade-escola do Recife. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**. 2006; 6 (1): 19-25.
2. CASTRO, M. L. S.; CUNHA, C. J.; MOREIRA, P. B. et al. Frequência das malformações múltiplas em recém-nascidos na Cidade de Pelotas, Rio Grande do Sul, Brasil, e fatores sócio-demográficos associados. **Cadernos de Saúde Pública**. 2006; 22 (5):1009-15.
3. TEDESCO, R. P.; ACÁCIO, G. L.; CECATTI, J. G. et al. Risco de desenvolvimento de anomalias fetais- Avaliação não invasiva. **Femina** 2001; 29 (9): 607-11.
4. RESTA, R.; BIESECKER, B.; BENNETT, R. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors Task Force Report. **Journal of Genetic Counseling**. 2006; 15: 77-83.
5. SALOMON, L. J.; VILLE, Y. Quality control of prenatal ultrasound. **Ultrasound Review of Obstetrics and Gynecology**. 2005; 5 (4):297-303.
6. FAYE-PETERSEN, O. M.; GUINN, D. A.; WENSTROM, K. D. Value of perinatal autopsy. **Obstetrics and Gynecology** 1999; 94(6):915-20.
7. BOYD, P. A; TONDI, F.; HICKS, N. R. et al. Autopsy after termination of pregnancy for fetal anomaly: retrospective cohort study. **British Medical Journal**. 2003; 1-5.
8. CARTLIDGE, P. H. T; DAWSON, A.; STEWART, J. H. et al. Value and quality of perinatal and infant postmortem examinations: cohort analysis of 400 consecutive deaths. **British Medical Journal**. 1995; 310:155-58.
9. KOCK K. F.; VESTERGAARD, V. V.; HARDT-MADSEN, M. et al. Declining autopsy rates in stillbirths and infant deaths: Results from Funen County, Denmark, 1986-96. **Journal of Maternal, Fetal e Neonatal Medicine**. 2003; 13 (6): 403-7.
10. BRODLIE, M.; LAING, I. A.; KEELING, J. W. et al. Ten years of neonatal autopsies in tertiary referral centre: retrospective study. **British Medical Journal**. 2006; 324:761-3.
11. DOYLE, L. W. **Effects of perinatal necropsy on counseling**. *The Lancet* 2000; 355 (9221): 2093.

12. COSTA, C. M. S.; GAMA, S. G. N.; LEAL, M. C. Congenital malformations in Rio de Janeiro, Brazil: prevalence and associated factors. **Caderno de Saúde Pública**. 2006; 22(11):2423-31.
13. VÉLEZ, J. E.; HERRERA, L. E.; ARANGO, F. et al. Malformaciones Congênicas: correlacion, diagnostico ecografico y clinico. **Revista Colombiana de Obstetrícia y Ginecologia**. 2004; 55 (3): 201-8.
14. WESTON, M. J.; PORTER, H. J.; ANDREWS, H. S. Correlation of antenatal ultrasonography and pathological examinations in 153 malformed fetuses. **Journal Clin Ultrasound** 1993; 21:387-92.
15. PIERCECCHI-MARTI, M. D.; LIPRANDI, A.; SIGAUDY, S. et al. Value of fetal autopsy after medical termination of pregnancy. **Forensic Science International**. 2004; 144: 7-10.
16. AMINI, H.; ANTNSSON, P.; PAPADOGIANNAKIS, N. et al. Comparison of ultrasound and autopsy findings in pregnancies terminated due to fetal anomalies. **Acta Obstet Gynecol Scand**. 2006;85(10):1208-16.
17. RAMALHO, C.; MATIAS, A.; BRANDÃO, O. et al. Critical evaluation of elective termination of pregnancy in a tertiary fetal medicine center during 43 months: correlation of prenatal diagnostics findings and postmortem examination. **Prenat Diagn**. 2006;26(11):1084-8.
18. EWINGMAN, B. G.; CRANE, J. P.; FRIGOLETTO, F. D. et al. Effect of prenatal ultrasound screening on perinatal outcome. **New England Journal**. 1993; 329(12): 821-7.
19. CRANE, J. P.; LEFEVRE, M. L.; WINBORN, R. C. et al. A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: Impact on the detection, management and outcome of anomalous fetuses. **American Journal of Obstetrics and Gynecology**. 1994; 171(2): 392-399.
20. SZIGETI, Z.; CSAPÓ, Z.; JOÓ, J. et al. Quality control of prenatal sonography in detecting trisomy 18. **The value of perinatal autopsy**. *Early Hum Dev* 2007; 83 (8): 505-9.
21. YEO, L.; GUZMAN, E. R.; SHEN-SCHWARZ, S.; WALTERS, C. et al. Value of a complete sonography survey in detecting fetal abnormalities – correlation with perinatal autopsy. **J Ultrasound Med**. 2002; 21: 501-10.
22. AKGUN, H.; BASBUG, M.; OZGUN, M. T. et al. Correlation between prenatal ultrasound and fetal autopsy findings in fetal anomalies terminated in the second trimester. **Prenat Diagn** 2007; 27(5):457-62.
23. GARNE, E.; LOANE, M.; DOLK, H. et al. Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe. **Ultrasound Obstet Gynecol** 2005; 25(1):6-11.

24. GONZÁLEZ, R.; DEZEREGA, V.; VASQUEZ, R. Contribución de la ecografía rutinaria em el período 22 a 26 semanas al diagnóstico de anomalías congênitas, experiênciã de 2 años em 1162 ecografías. **Revista Chilena de Ginecologia y Obstetrícia**. 2005; 70(5):289-95
25. JÚNIOR, W. P. Diagnóstico pré-natal. **Ciência e Saúde Coletiva**. 2002; 7(1): 139-57.
26. PASTORE, A. R.; CERRI, G. G. **Ultra-sonografia Obstetrícia e Ginecologia**. São Paulo: Sarvier, 1997.
27. SOUZA, A. S. R.; ARRUDA, T. A. M.; AMORIM, M. M. R. Espinha bífida: conceitos atuais. **Femina** 2007; 35 (7): 455-62.
28. BACALTCHUK, T.; ANTUNES, P.; ZIELINSKY, P. Rastreamento pré-natal de anormalidades cardíacas: papel da ultra-sonografia obstétrica de rotina. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**. 2001; 23 (9): 553-8.
29. OFFERDAL, K.; JEBENS, N.; SYVERTSEN, T. et al. Prenatal ultrasound detection of facial clefts: a prospective study of 49.314 deliveries in a non-selected population in Norway. **Ultrasound Obstet Gynecol**. 2008; on line 2 april.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS E PERSPECTIVAS

Este estudo compara achados ultra-sonográficos e da necrópsia em fetos e neonatos com anomalias congênitas, contribuindo para fornecer à comunidade médica informação sobre a influência da necrópsia no aconselhamento genético para pais e familiares, e fornecendo dados diretos sobre a acurácia do diagnóstico pré-natal.

A modificação no diagnóstico após a realização de necrópsia ocorreu em 15% dos casos estudados e a sensibilidade para diagnóstico pelo ultra-som pré-natal das anomalias congênitas maiores variou de 25 a 100% conforme o sistema fetal avaliado.

Implementaremos atividades para fazer chegar ao conhecimento de todos médicos envolvidos no processo de tratamento dos fetos com anomalias fetais os nossos resultados, visando mostrar a importância da solicitação rotineira de necrópsia em todos os casos, mostrando-lhes que o processo de tratamento destes casos não se encerra quando o feto ou neonato evolui ao óbito, o aconselhamento aos familiares é parte essencial deste tratamento.



## ANEXO A – Protocolo de coleta de dados

## PROTOCOLO

Nome: \_\_\_\_\_

Prontuário: \_\_\_\_\_ Prontuário RN: \_\_\_\_\_

Idade: \_\_\_\_\_ Telefone: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Observações: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

DUM: \_\_\_\_\_ ECO para IG (mais precoce): \_\_\_\_\_

ECO na Medicina fetal: Data: \_\_\_\_\_ IG: \_\_\_\_\_

Achados: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Eco cardio: Dia: \_\_\_\_\_ IG: \_\_\_\_\_

Achados: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Amniocentese: ( ) não

( ) sim. ( ) genética: \_\_\_\_\_

( ) pesquisa infecções ou erros

inatos do metabolismo: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Término gestação: Data: \_\_\_\_\_ Hora: \_\_\_\_\_

IG: \_\_\_\_\_ Peso: \_\_\_\_\_ Sexo: \_\_\_\_\_

Óbito:

( ) Intra-uterino

( ) Neonatal

Anatomopatológico: Data: \_\_\_\_\_ Hora: \_\_\_\_\_

Avaliação genética/ dismorfológica: ( ) não

( ) sim \_\_\_\_\_

---

Investigação radiológica: ( ) não

( ) sim \_\_\_\_\_

---

Laudos: \_\_\_\_\_

---

\_\_\_\_\_

---

\_\_\_\_\_

---

\_\_\_\_\_

---

\_\_\_\_\_

---

\_\_\_\_\_

---

\_\_\_\_\_

---

\_\_\_\_\_

---

Histologia: \_\_\_\_\_

---

\_\_\_\_\_

Cariótipo pós natal: ( ) não

( ) sim \_\_\_\_\_

Diagnóstico pré natal: \_\_\_\_\_

Diagnóstico pós autópsia: \_\_\_\_\_

Aconselhamento genético: \_\_\_\_\_

---

\_\_\_\_\_

---

ANEXO B – Termo de consentimento informado para necrópsia  
TERMO DE ESCLARECIMENTOS, CIÊNCIA E CONSENTIMENTO  
("CONSENTIMENTO INFORMADO")

Por este instrumento, eu \_\_\_\_\_  
, CI \_\_\_\_\_, declaro que:

1º) fui informado (a) pelo(a) médico (a) de que as avaliações e os exames realizados revelaram a(s) seguinte(s) alteração(ões) e / ou diagnóstico(s):

\_\_\_\_\_

2º) recebi todas as explicações necessárias quanto aos benefícios do procedimento, bem como fui informado(a) sobre os benefícios e/ou riscos de não ser tomada nenhuma atitude terapêutica diante da natureza da(s) enfermidade(s) diagnosticada(s);

3º) esta autorização é dada ao(à) médico(a) do Setor de Patologia para realização de necrópsia em \_\_\_\_\_

4º) tive a oportunidade de esclarecer todas as minhas dúvidas relativas ao(s) procedimento(s), após ter lido e compreendido todas as informações deste documento, antes de sua assinatura;

Porto Alegre, \_\_\_\_\_

---

Assinatura do responsável

# Livros Grátis

( <http://www.livrosgratis.com.br> )

Milhares de Livros para Download:

[Baixar livros de Administração](#)

[Baixar livros de Agronomia](#)

[Baixar livros de Arquitetura](#)

[Baixar livros de Artes](#)

[Baixar livros de Astronomia](#)

[Baixar livros de Biologia Geral](#)

[Baixar livros de Ciência da Computação](#)

[Baixar livros de Ciência da Informação](#)

[Baixar livros de Ciência Política](#)

[Baixar livros de Ciências da Saúde](#)

[Baixar livros de Comunicação](#)

[Baixar livros do Conselho Nacional de Educação - CNE](#)

[Baixar livros de Defesa civil](#)

[Baixar livros de Direito](#)

[Baixar livros de Direitos humanos](#)

[Baixar livros de Economia](#)

[Baixar livros de Economia Doméstica](#)

[Baixar livros de Educação](#)

[Baixar livros de Educação - Trânsito](#)

[Baixar livros de Educação Física](#)

[Baixar livros de Engenharia Aeroespacial](#)

[Baixar livros de Farmácia](#)

[Baixar livros de Filosofia](#)

[Baixar livros de Física](#)

[Baixar livros de Geociências](#)

[Baixar livros de Geografia](#)

[Baixar livros de História](#)

[Baixar livros de Línguas](#)

[Baixar livros de Literatura](#)  
[Baixar livros de Literatura de Cordel](#)  
[Baixar livros de Literatura Infantil](#)  
[Baixar livros de Matemática](#)  
[Baixar livros de Medicina](#)  
[Baixar livros de Medicina Veterinária](#)  
[Baixar livros de Meio Ambiente](#)  
[Baixar livros de Meteorologia](#)  
[Baixar Monografias e TCC](#)  
[Baixar livros Multidisciplinar](#)  
[Baixar livros de Música](#)  
[Baixar livros de Psicologia](#)  
[Baixar livros de Química](#)  
[Baixar livros de Saúde Coletiva](#)  
[Baixar livros de Serviço Social](#)  
[Baixar livros de Sociologia](#)  
[Baixar livros de Teologia](#)  
[Baixar livros de Trabalho](#)  
[Baixar livros de Turismo](#)