

Propedêutica invasiva fetal

Protocolos Febrasgo

Obstetrícia | nº 21 | 2021



DIRETORIA DA FEBRASGO 2020 / 2023

Agnaldo Lopes da Silva Filho

Presidente

Sérgio Podgaec

Diretor Administrativo

César Eduardo Fernandes

Diretor Científico

Olímpio B. de Moraes Filho

Diretor Financeiro

Maria Celeste Osório Wender

Diretora de Defesa e Valorização
Profissional

Marta Franco Finotti

Vice-Presidente

Região Centro-Oeste

Carlos Augusto Pires C. Lino

Vice-Presidente

Região Nordeste

Ricardo de Almeida Quinteiros

Vice-Presidente

Região Norte

Marcelo Zugaib

Vice-Presidente

Região Sudeste

Jan Pawel Andrade Pachnicki

Vice-Presidente

Região Sul



COMISSÃO NACIONAL ESPECIALIZADA EM MEDICINA FETAL - 2020 / 2023

Presidente

Roseli Mieko Yamamoto Nomura

Vice-Presidente

Jose Antonio de Azevedo Magalhaes

Secretário

Mario Henrique Burlacchini de Carvalho

Membros

Alberto Borges Peixoto
Carlos Henrique Mascarenhas Silva
Carolina Leite Drummond
Edward Araujo Júnior
Fernando Artur Carvalho Bastos
Guilherme Loureiro Fernandes
Jair Roberto da Silva Braga
Jorge Fonte de Rezende Filho
Marcello Braga Viggiano
Maria de Lourdes Brizot
Nádia Stella Viegas dos Reis
Reginaldo Antonio de Oliveira Freitas Junior
Rodrigo Ruano

Propedêutica invasiva fetal

Descritores

Amniocentese; Biópsia da vilosidade coriônica; Cordocentese; Exames invasivos pré-natais

Como citar?

Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia (FEBRASGO). Propedêutica invasiva fetal. São Paulo: FEBRASGO; 2021. (Protocolo FEBRASGO-Obstetrícia, n. 21/Comissão Nacional Especializada em Medicina Fetal).

Introdução

Este protocolo descreve os principais procedimentos invasivos para realização de diagnóstico pré-natal, seja genético, infeccioso ou etiológico. Serão abordados os métodos mais utilizados, suas indicações, riscos, complicações, técnicas e períodos que devem ser realizados. Atualmente, com a melhor seleção dos grupos de riscos para doenças cromossômicas ou gênicas fetais, já no primeiro trimestre da gestação, utilizando o rastreamento combinado e/ou o teste não invasivo pré-natal ([NIPT] - técnicas diagnósticas em células fetais livres no soro materno), é possível selecionar, de maneira mais precisa, as gestantes que necessitarão de propedêutica invasiva, observando queda no número desses procedimentos.

Biópsia de vilosidade corial

A biópsia de vilosidade corial (BVC) é caracterizada pela retirada de amostra de tecido trofoblástico (vilo corial ou córion frondoso), parte

Este protocolo foi elaborado pela Comissão Nacional Especializada em Medicina Fetal e validado pela Diretoria Científica como Documento Oficial da FEBRASGO. Protocolo FEBRASGO de Obstetrícia, n. 21. Aceso: <https://www.febrasgo.org.br/>

Todos os direitos reservados. Publicação da Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia (FEBRASGO).

da placenta que representa a origem fetal. Foi descrita pela primeira vez na China, em 1970, e permite o diagnóstico precoce de alterações citogenéticas e bioquímicas/metabólicas fetais.⁽¹⁻³⁾

Indicações⁽¹⁻³⁾

- Risco aumentado para aneuploidias fetais avaliado por marcadores biofísicos e bioquímicos durante a ultrassonografia morfológica de primeiro trimestre ou teste NIPT em soro materno.
- Anomalias fetais diagnosticadas no primeiro trimestre da gestação características de doenças cromossômicas/gênicas.
- História pregressa materna e/ou fetal de doenças gênicas específicas, doenças autossômicas recessivas ou translocações balanceadas.

Período de realização

A BVC deve ser realizada após a 10ª semana de gestação, preferencialmente entre a 11ª e a 14ª semana.^(2,3) O risco de perda fetal ou anomalias consequente à BVC aumentam quando realizadas antes de dez semanas. Após 14 semanas, é preferível realizar a amniocentese, por ser tecnicamente mais simples e com menos incidência de mosaicismos confinados à placenta.^(2,4) Em 13.011 mulheres que se submeteram à BVC, houve um total de 163 abortos espontâneos, resultando em risco de perda de 1,39% (IC95%: 0,76% a 2,02%). O risco de aborto espontâneo relacionado ao procedimento não foi significativo (0,20%; IC95%: -0,13 a 0,52%) após BVC.

Técnica

O procedimento é realizado preferencialmente por via transabdominal, por apresentar menos risco e ser menos desconfortável para a gestante, sempre guiado por ultrassonografia, de maneira contínua, atendendo aos seguintes passos:^(2,5,6)

- Paciente em decúbito dorsal horizontal;
- Assepsia e antisepsia local com colocação de campos cirúrgicos;
- Anestesia local;
- Verificação da vitalidade fetal e da localização da placenta pela ultrassonografia;
- Introdução de agulha longa, número 18 ou 19 gauge, sempre guiada por ultrassonografia, atingindo a maior extensão placentária;
- Aspiração por pressão negativa de amostra de tecido placentário, realizando movimentos de vai e vem, após conexão de seringa de 20 ml com 2 ml de meio de cultura (pode ser necessária a ajuda de um auxiliar);
- Demonstração da vitalidade fetal para a paciente e orientação sobre sinais de infecção e de certo desconforto abdominal;
- Encaminhamento do material para análise citogenética.

Em caso de gestação gemelar dicoriônica, realizam-se duas punções separadamente. Na gestação gemelar monócoriônica, com fetos concordantes, realiza-se punção única e, com fetos discordantes para crescimento ou presença de anomalia, realizam-se duas punções. Nas situações de dificuldade técnica, o procedimento pode ser substituído e a investigação, realizada por amniocentese.⁽³⁾

Riscos e complicações

- Perda fetal: estima-se que seja em torno de 1% a 2% em gestações únicas. Esse risco diminui com equipes mais experientes e aumenta com inserções repetidas e idades gestacionais inferiores a dez semanas.^(7,8)
- Sangramento vaginal: mais comum após abordagem transcervical (30%) do que transabdominal (10%).^(2,3)

- Rotura de membranas corioamnióticas: extremamente rara, ocorrendo em menos de 0,5% dos procedimentos.
- Corioamnionite e infecção uterina: o risco é de 1 a 2/3.000.^(2,3)
- Falha de cultura do material ocorre em menos de 0,5% dos casos.^(3,8)

Casos de mosaicismo placentário são vistos em 1% dos procedimentos e a amniocentese deve ser indicada para efetuar a diferenciação entre mosaicismo verdadeiro e mosaicismo confinado à placenta.⁽³⁾

Amniocentese

A amniocentese é caracterizada pela aspiração, por via transabdominal, de líquido amniótico da cavidade uterina.

Indicações^(1,3)

- Estudos cromossômicos e genéticos pré-natais.
- Moissacismo cromossômico após BVC.
- Diagnóstico de infecção fetal.
- Pesquisa de erros inatos do metabolismo.

Período de realização

A amniocentese deve ser realizada a partir de 15 semanas de gestação, preferencialmente após 16 semanas, quando será menor o risco de formação de tendas e rotura da membrana amniótica, em razão de sua total aderência com a decídua parietal. A amniocentese precoce (antes de 15 semanas) está associada a maiores taxas de complicações e perdas fetais, devendo ser evitada.⁽⁹⁻¹³⁾

Técnica

- Paciente em decúbito dorsal horizontal.

- Assepsia e antissepsia local com colocação de campos cirúrgicos.
- Anestesia local é opcional para os casos de excessivo desconforto materno.
- Verificação da vitalidade fetal e da localização da placenta pela ultrassonografia.
- Identificação por meio de ultrassonografia do maior bolsão de líquido amniótico, sem partes fetais ou cordão umbilical evitando a passagem transplacentária.
- Introdução de agulha longa número 20 a 22 gauge a 45° e 2 cm do transdutor guiada continuamente por ultrassonografia.
- Aspiração de 20 a 30 ml de líquido amniótico (pode ser necessária a ajuda de um auxiliar). Para diminuir os riscos de contaminação com células maternas, é recomendado descartar os primeiros 2 ml de líquido.^(13,14)
- Demonstração da vitalidade fetal para a paciente e orientação sobre sinais de infecção e de certo desconforto abdominal.
- Encaminhamento do material para análise.

Em caso de gestação gemelar dicoriônica, preferencialmente se realizam duas punções separadamente. A punção única com passagem da agulha entre as membranas é uma técnica alternativa.⁽¹⁵⁻¹⁸⁾ Na gemelar monocoriônica, realiza-se punção de um único saco gestacional; na presença de anomalias ou crescimento discordantes, também se realiza dupla punção de líquido amniótico. Não é recomendada a passagem da agulha entre as membranas, para evitar a monoamniocidade iatrogênica.^(15,17,18)

Riscos e complicações

- Perda fetal: o risco varia de 0,1% a 1%, sendo maior em gestações gemelares.^(3,12,19-21)
- Ruptura das membranas: risco varia entre 1% e 2%.^(3,12)

- Lesão fetal ou complicação materna: extremamente rara, mais comum em equipes menos experientes ou nas punções repetitivas.^(1,3,20)
- Corioamnionite: risco muito baixo (inferior a 0,1%).^(1,21)
- Complicações maternas: bastante raras, relatadas em um pequeno estudo, normalmente causadas por punção inadvertida do intestino.^(3,19)
- Falha na cultura: ocorre em 0,1% dos casos, sendo maior em idades gestacionais mais avançadas.^(8,19)

Cordocentese

É a punção do cordão umbilical (veia umbilical), guiada por ultrassonografia, para aspiração de sangue fetal, podendo ter finalidade diagnóstica ou terapêutica.^(3,22)

Indicações^(3,22)

- Risco aumentado de anomalias cromossômicas fetais.
- Investigação do moisacismo cromossômico após amniocentese.
- Avaliação hematológica do feto.
- Terapêutica fetal (transfusão intraútero ou administração de medicamentos).

Período de realização

A cordocentese deve ser realizada a partir de 18 semanas de gestação, preferencialmente após a 20ª semana, pois o risco de perda fetal é maior antes desse período.⁽²²⁾

Técnica

- Paciente em decúbito dorsal horizontal.
- Assepsia e antisepsia local com colocação de campos cirúrgicos.

- Anestesia local é opcional para os casos de excessivo desconforto materno.
- Verificação da vitalidade fetal e da localização da placenta por ultrassonografia.
- Introdução transabdominal de agulha longa de 20 a 22 gauge, guiada continuamente por ultrassonografia, e punção da veia umbilical, preferencialmente próximo à inserção placentária, evitando-se puncionar em alça livre e também transfixação da placenta, por mais risco de hemorragia.^(3,22,23)
- Em seringa heparinizada, coleta-se 1 a 4 ml de sangue (pode ser necessária a ajuda de um auxiliar).
- Demonstração da vitalidade fetal para a paciente e orientação sobre sinais de infecção e de certo desconforto abdominal.
- Encaminhamento do material para análise.

Riscos e complicações

- Perda fetal: o risco é de 1% a 2%, podendo aumentar quando realizado antes de 24 semanas.^(23,24-27)
- Hemorragia: sangramento do local de punção é a complicação mais comum, principalmente quando se punciona a artéria umbilical, ocorrendo em 20% a 30% dos casos.^(22,23-27)
- Bradicardia: ocorre em 5% a 10% dos fetos e normalmente é transitória, resolvendo-se espontaneamente.⁽²²⁾
- Infecção: o risco de corioamnionite é baixo, não sendo recomendado o uso de antibioticoprofilaxia.^(3,23,26)

Considerações prévias aos procedimentos

Antes de iniciar qualquer procedimento, o médico especialista que atua na área de medicina fetal ou o geneticista deve realizar:

- aconselhamento do casal, explanando os benefícios esperados, riscos e aspectos técnicos do teste;
- explicitar as diferenças entre BVC e amniocentese, em termos de precisão, resultados, riscos, complicações, falhas e limitações dos testes laboratoriais;
- discutir a possibilidade de interromper a gestação em casos de resultados anormais considerados letais;
- realizar o rastreio infeccioso materno para doenças virais com transmissão sanguínea (hepatites B, C e HIV). Em gestantes com carga viral baixa, se o procedimento for extremamente necessário, poderá ser discutida sua realização, evitando-se a passagem transplacentária da agulha,^(1,3,8,28)
- obter o consentimento pela aplicação do termo de consentimento livre e esclarecido e realizar laudo detalhado do procedimento, para a paciente e para arquivo do serviço.

Aloimunização

Nos casos de gestante Rh negativo não sensibilizada, é necessária a profilaxia da aloimunização pela administração de imunoglobulina anti-D (300 µg intramuscular) até 72 horas após o procedimento.^(7,14,15)

Referências

1. American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 88, December 2007. Invasive prenatal testing for aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2007;110(6):1459-67.
2. Wapner RJ. Chorionic villus sampling. *Obstet Gynecol Clin North Am.* 1997;24(1):83-110.
3. Ghi T, Sotiriadis A, Calda P, Da Silva Costa F, Raine-Fenning N, Alfirevic Z, et al.; International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG). ISUOG Practice Guidelines: Invasive procedures for prenatal diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016;48(2):256-68.
4. Ghidini MD. Chorionic villus sampling [Internet]. Waltham, MA: UpToDate Inc; 2017 [cited 2018 Sep 10]. Available from: www.uptodate.com

- Jackson LG, Zachary JM, Fowler SE, Desnick RJ, Golbus MS, Ledbetter DH, et al.; The U.S. National Institute of Child Health and Human Development Chorionic-Villous Sampling and Amniocentesis Study Group. A randomized comparison of transcervical and transabdominal chorionic-villous sampling. *N Engl J Med.* 1992;327(9):594–8.
- Mujezinovic F, Alfirevic Z. Analgesia for amniocentesis or chorionic villus sampling. *Cochrane Database Syst Rev.* 2011 Nov;(11):CD008580.
- Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (RCOG). Amniocentesis and chorionic villus sampling. Green-top Guideline no.8. London: RCOG; 2010.
- American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins—Obstetrics Committee on Genetics. Society for Maternal-Fetal Medicine. Practice Bulletin No. 162: Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstet Gynecol.* 2016;127(5):e108–22.
- The Canadian Early and Mid-trimester Amniocentesis Trial (CEMAT) Group. Randomised trial to assess safety and fetal outcome of early and midtrimester amniocentesis. *Lancet.* 1998;351(9098):242–7.
- Farrell SA, Summers AM, Dallaire L, Singer J, Johnson JA, Wilson RD. Club foot, an adverse outcome of early amniocentesis: disruption or deformation? CEMAT. Canadian Early and Mid-Trimester Amniocentesis Trial. *J Med Genet.* 1999;36(11):843–6.
- Kähler C, Gembruch U, Heling KS, Henrich W, Schramm T; DEGUM. [DEGUM guidelines for amniocentesis and chorionic villus sampling]. *Ultraschall Med.* 2013;34(5):435–40. German.
- Bombard AT, Powers JF, Carter S, Schwartz A, Nitowsky HM. Procedure-related fetal losses in transplacental versus nontransplacental genetic amniocentesis [Level III]. *Am J Obstet Gynecol.* 1995;172(3):868–72.
- Giorlandino C, Mobili L, Bilancioni E, D'Alessio P, Carcioppolo O, Gentili P, et al. Transplacental amniocentesis: is it really a higher-risk procedure? *Prenat Diagn.* 1994;14(9):803–6.
- ACOG practice bulletin. Prevention of Rh D alloimmunization. Number 4, May 1999 (replaces educational bulletin Number 147, October 1990). Clinical management guidelines for obstetrician-gynecologists. American College of Obstetrics and Gynecology. *Int J Gynaecol Obstet.* 1999;66(1):63–70.
- Simonazzi G, Curti A, Farina A, Pilu G, Bovicelli L, Rizzo N. Amniocentesis and chorionic villus sampling in twin gestations: which is the best sampling technique? *Am J Obstet Gynecol.* 2010;202(4):365.e1–5.
- Weisz B, Rodeck CH. Invasive diagnostic procedures in twin pregnancies. *Prenat Diagn.* 2005;25(9):751–8.
- Rustico MA, Baietti MG, Coviello D, Orlandi E, Nicolini U. Managing twins discordant for fetal anomaly. *Prenat Diagn.* 2005;25(9):766–71.
- Di Mascio D, Khalil A, Rizzo G, Buca D, Liberati M, Martellucci CA, et al. Risk of fetal loss following amniocentesis or chorionic villus sampling in twin pregnancy:

- systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020 Jul 6. doi: 10.1002/uog.22143.
19. Salomon LJ, Sotiriadis A, Wulff CB, Odibo A, Akolekar R. Risk of miscarriage following amniocentesis or chorionic villus sampling: systematic review of literature and updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019;54(4):442–51.
 20. Epley SL, Hanson JW, Cruikshank DP. Fetal injury with midtrimester diagnostic amniocentesis. *Obstet Gynecol.* 1979;53(1):77–80.
 21. Cambiaghi S, Restano L, Cavalli R, Gelmetti C. Skin dimpling as a consequence of amniocentesis. *J Am Acad Dermatol.* 1998;39(5 Pt 2):888–90.
 22. Berry SM, Stone J, Norton ME, Johnson D, Berghella V; Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM). Fetal blood sampling. *Am J Obstet Gynecol.* 2013;209(3):170–80.
 23. Boupajit K, Wanapirak C, Piyamongkol W, Sirichotiyakul S, Tongsong T. Effect of placenta penetration during cordocentesis at mid-pregnancy on fetal outcomes. *Prenat Diagn.* 2012;32(1):83–7.
 24. Tongsong T, Wanapirak C, Kunavikantikul C, Sirirchotiyakul S, Piyamongkol W, Chanprapaph P. Fetal loss rate associated with cordocentesis at midgestation. *Am J Obstet Gynecol.* 2001;184(4):719–23.
 25. Maxwell DJ, Johnson P, Hurley P, Neales K, Allan L, Knott P. Fetal blood sampling and pregnancy loss in relation to indication. *Br J Obstet Gynaecol.* 1991;98(9):892–7.
 26. Antsaklis A, Daskalakis G, Papantoniou N, Michalas S. Fetal blood sampling—indication-related losses. *Prenat Diagn.* 1998;18(9):934–40.
 27. Srisupundit K, Wanapirak C, Piyamongkol W, Sirichotiyakul S, Tongsong T. Comparisons of outcomes after cordocentesis at mid-pregnancy between singleton and twin pregnancies. *Prenat Diagn.* 2011;31(11):1066–9.
 28. Gagnon A, Davies G, Wilson RD, Wilson RD, Audibert F, Brock JA, et al.; GENETICS COMMITTEE. Prenatal invasive procedures in women with hepatitis B, hepatitis C, and/or human immunodeficiency virus infections. *J Obstet Gynaecol Can.* 2014;36(7):648–53.

Veja alguns dos temas dos Protocolos Febrasgo:

Obstetrícia

- ▶ Aborto - classificação, diagnóstico e conduta
- ▶ Epilepsia e gravidez
- ▶ Imunização ativa e passiva durante a gravidez
- ▶ Prevenção dos defeitos abertos do tubo neural
- ▶ Gravidez e depressão
- ▶ Cardiopatia e gravidez

Ginecologia

- ▶ Dor pélvica crônica
- ▶ Câncer do colo do útero
- ▶ Insuficiência ovariana prematura
- ▶ Lesões precursoras do câncer de mama
- ▶ Síndrome dolorosa vesical
- ▶ Incontinência urinária de esforço



