

## Rastreio de degranocitose e talassemia na gravidez

Este folheto explica os testes que pode realizar durante a gravidez para descobrir se é portadora de degranocitose ou talassemia. No caso de ser portadora, o pai do bebé também deverá realizar o teste. Existem vários tipos de portadores. No caso de a mãe e o pai serem portadores de “tipos importantes”, o bebé pode herdar a doença da degranocitose ou talassemia maior.

A mãe pode escolher se pretende ou não realizar estes testes.

**Caso a mãe ou o pai já tenham passado por um rastreio de degranocitose ou talassemia e tenham um cartão com o resultado, deverão informar a enfermeira de obstetrícia e o médico. Poderá ser-lhe oferecido o teste novamente.**

### O que é a doença da degranocitose e a talassemia maior?

A doença da degranocitose e a talassemia maior são problemas genéticos no sangue que afectam a hemoglobina dos glóbulos vermelhos. A hemoglobina é importante porque transporta o oxigénio pelo organismo. As pessoas que têm estes problemas precisam de cuidados especializados durante toda a vida. Existem também outras doenças da hemoglobina, menos comuns e habitualmente menos graves.

### Doença da degranocitose

As pessoas com a doença da degranocitose podem:

- desenvolver danos nos tecidos e nos órgãos, bem como sintomas de variados graus;
- ter ataques de dores severas que requerem estadias no hospital;
- ter uma maior propensão para contraírem infecções graves.

### Beta talassemia maior

As pessoas com beta talassemia maior têm:

- anemia severa, com a necessidade de transfusões de sangue de quatro em quatro ou de seis em seis semanas, entre outros tratamentos.

## Como se herdamos estes problemas?

A deprimocitose e a talassemia são doenças genéticas, são passadas nas famílias.

Se ambos os pais tiverem o gene da deprimocitose ou talassemia, existe uma probabilidade elevada (um em quatro, ou 25%) de o bebé ter a doença da deprimocitose ou talassemia maior.

Se apenas um dos pais (a mãe ou o pai) tiver o gene da deprimocitose ou talassemia, é muito pouco provável que o bebé tenha a doença da deprimocitose ou talassemia maior. Mas o bebé poderá ser portador. Isto significa que, tal como a mãe ou o pai, o bebé terá o gene da deprimocitose ou talassemia, embora o gene habitualmente não cause problemas. As mulheres portadoras podem ter problemas na gravidez, nomeadamente uma maior probabilidade de desenvolver anemia.

## Quem pode ser afectado?

Qualquer pessoa pode ser portadora de deprimocitose ou talassemia.

As probabilidades de ocorrência de deprimocitose ou talassemia são maiores em determinados grupos de pessoas, nomeadamente pessoas cuja família (independentemente da geração) vem do Mediterrâneo (por exemplo Chipre, Itália, Portugal, Espanha), da África, das Caraíbas, do Médio Oriente, da Índia, do Paquistão, da América do Sul ou do Sul e Sudeste da Ásia.

O gene da deprimocitose ou talassemia é pouco comum nas pessoas oriundas, ou cujas famílias são oriundas do Reino Unido e da República da Irlanda.

## O teste

O teste é uma análise ao sangue que pode ser realizada em conjunto com outras análises, habitualmente nas fases iniciais da gravidez.

O teste é oferecido apenas a mulheres com mais probabilidade de serem portadoras de deprimocitose ou talassemia. Consulte a secção “A quem é oferecido o teste” para ver se está incluída nesse grupo.

Como parte dos seus cuidados pré-natais, ser-lhe-á dada a oportunidade de realizar análises ao sangue (análises gerais) para verificar o seu nível de hemoglobina e detectar anemia. As análises gerais também podem detectar alguns tipos de talassemia.



A enfermeira de obstetrícia irá perguntar-lhe se gostaria de realizar o teste de rastreio da talassemia como parte das análises ao sangue. Se as análises ao sangue sugerirem que pode ter talassemia, o laboratório poderá também procurar problemas de degranocitose e talassemia.

## A quem é oferecido o teste?

Este teste pode ser oferecido nos casos em que:

- a mãe ou o parceiro têm um histórico familiar de degranocitose ou talassemia;
- a mãe, o parceiro, qualquer pessoa da sua família ou qualquer pessoa da família do parceiro, independentemente de essa geração ser ou não longínqua, são oriundos de qualquer parte do mundo para além do Reino Unido ou da República da Irlanda;
- a mãe ou o parceiro desconhecem o histórico familiar – por exemplo, no caso de adopções;
- a mãe tem uma anemia inexplicável.

## Quais são as vantagens do rastreio da degranocitose e talassemia na gravidez?

No caso de ser portadora de degranocitose ou talassemia, é importante sabê-lo para que possa ter os cuidados adequados durante a gravidez.

As mulheres que sabem que o seu bebé tem uma maior probabilidade de herdar a doença da degranocitose ou talassemia maior podem realizar um exame de diagnóstico para descobrir que o bebé será afectado. Este diagnóstico pode ser realizado através da colheita de vilosidades coriônicas ou da amniocentese. Se o bebé estiver afectado, a mãe pode decidir se pretende ou não seguir em frente com a gravidez.

## Quais são as desvantagens do rastreio da degranocitose e talassemia na gravidez?

O teste pode causar alguma ansiedade, caso descubra que é portadora de degranocitose ou talassemia. Algumas mulheres terão a oportunidade de realizar o exame de diagnóstico para ver se o bebé será afectado. Devido à possibilidade de aborto dos exames de diagnóstico, muitas mulheres têm dificuldade em tomar esta decisão. Por ser uma decisão difícil, algumas mulheres chegam a pensar que teria sido melhor não ter feito o teste de rastreio.

## **Devo fazer as análises ao sangue para detecção da degranocitose e talassemia?**

Esta decisão cabe-lhe apenas a si. Algumas mulheres preferem saber se o bebé tem degranocitose ou talassemia, ao passo que outras não. A realização do teste pode causar alguma ansiedade, visto que o resultado pode significar a realização de outros exames.

## **Onde serão feitas as análises ao sangue?**

A sua enfermeira de obstetrícia explicará onde pode fazer as análises.

## **Resultados**

### **O meu resultado será confidencial?**

O NHS mantém confidenciais os resultados de todos os testes. As políticas hospitalares variam relativamente ao número de pessoas do NHS que tem acesso aos resultados dos exames. A sua enfermeira de obstetrícia poderá explicar as políticas locais.

### **Como obtenho o resultado das análises?**

A enfermeira de obstetrícia, o médico ou o consultor do centro local de degranocitose e talassemia dar-lhe-ão os resultados.

### **O que me dizem os resultados?**

Se o resultado mostrar que não é portadora, é muito pouco provável que o bebé possa ter a doença da degranocitose ou talassemia maior. Embora o teste seja bastante preciso, um pequeno número de resultados pode ser pouco claro. Neste caso, ser-lhe-á dada a possibilidade de realizar outro exame.

Se o teste mostrar que é portadora ou uma possível portadora, poderá falar com uma enfermeira ou um médico especializados para pedir mais informações. Estes especialistas irão sugerir que peça ao pai do bebé para realizar análises ao sangue no sentido de verificar se ele é portador. Se o resultado mostrar que o pai não é portador, é muito pouco provável que o bebé tenha a doença da degranocitose ou talassemia maior.

### **E se o pai do bebé também for portador?**

Se o teste mostrar que o pai do bebé também é portador, existe uma probabilidade de 1 em 4 (ou 25%) de o bebé ter a doença da degranocitose ou talassemia maior. Nesse caso, poderá decidir realizar mais exames para ver se o bebé foi afectado. Estes exames têm o nome de exames de diagnóstico. Caso decida não realizar mais testes, o bebé pode ser testado à nascença para detecção destes problemas. Isso significa que, no caso de o bebé ter o problema, o tratamento pode ser iniciado rapidamente.



## O que são exames de diagnóstico?

### Colheita de vilosidades coriônicas e amniocentese

Estes exames são exames de diagnóstico, e são formas bastante precisas de testar a ocorrência da doença da degranocitose e talassemia maior. Se decidir realizar o exame de diagnóstico, ser-lhe-á pedido a si e ao pai da criança mais uma amostra de sangue para ajudar o laboratório a emitir um diagnóstico preciso.

### O que é a colheita de vilosidades coriônicas?

É um procedimento durante o qual o médico retira uma pequena amostra de tecido da placenta. As células desse tecido são testadas em laboratório com o objectivo de analisar os cromossomas do bebé. Habitualmente, é possível realizar este exame a partir da 11<sup>a</sup> semana e até à 14<sup>a</sup>. No entanto, em casos especiais, poderá ser realizado depois das 14 semanas.

Este procedimento acarreta um risco de 2% de aborto (o que significa que 1 em cada 50 mulheres que realiza o teste pode perder o bebé).

### O que é a amniocentese?

A amniocentese é um procedimento que passa pela remoção de 15 a 20 mililitros (cerca de três a quatro colheres de chá) do fluido amniótico que rodeia o bebé. As células do bebé que estão a flutuar neste fluido podem ser testadas em laboratório.

Este procedimento pode ser realizado depois da 15<sup>a</sup> semana da gravidez.

A amniocentese envolve algum risco, causando o aborto em cerca de 1 em cada 100 gravidezes (1%).



## Quais são os possíveis resultados dos exames de diagnóstico?

Caso faça a colheita de vilosidades coriônicas ou a amniocentese, o resultado pode indicar:

- que o bebé não tem o problema;
- que o bebé tem a doença da degranocitose ou talassemia maior. A mãe poderá então preparar-se para o nascimento de um bebé com degranocitose ou talassemia maior, ou então decidir terminar a gravidez.

A colheita de vilosidades coriônicas pode detectar outras anomalias cromossómicas. Pode obter mais informações no folheto de relativo à colheita de vilosidades coriônicas e amniocentese.

## Mais informações

Poderá obter mais informações sobre a degranocitose e a talassemia junto da enfermeira de obstetrícia ou do médico do hospital (o obstetra).

## Outras organizações

Sickle Cell Society  
Site: [www.sicklecellsociety.org](http://www.sicklecellsociety.org)

UK Thalassaemia Society  
Site: [www.ukts.org](http://www.ukts.org)

© Copyright 2010 Public Health Wales NHS Trust. Todos os direitos reservados. Não pode ser reproduzido parcialmente ou na totalidade sem a autorização do detentor dos direitos.

[www.antenatalscreening.org](http://www.antenatalscreening.org)

Abril de 2010

ST 9ª Edição