

# USO DA US 3/4D NO EXAME DISMÓRFICO DE FETOS SINDRÔMICO

## 3/4D ULTRASOUND APPLICATION IN DYSMORPHIC EXAMINATION OF THE SYNDROMIC FETUSES

JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES<sup>1,2</sup>, RAUL MOREIRA NETO<sup>2</sup>, ANDRÉ CAMPOS DA CUNHA<sup>1,2</sup>, ROSILENE BETAT<sup>1,2</sup>, MARIANA VENTURINI<sup>1</sup>, THAIS JACOVAS<sup>1</sup>, LIZIANE LUI<sup>1</sup>, OSVALDO ARTIGALÁS<sup>1</sup>, PAULO FELL<sup>1</sup>, LUCIANO TARGA<sup>1</sup>, GISELE CALAI<sup>1</sup>

### RESUMO

*Descrevemos dois casos de fetos síndrômicos no qual a ultrassonografia (US) 3/4D colaborou no diagnóstico pré-natal. Foi utilizado esse recurso para caracterizar melhor o quadro síndrômico, visto que em ambos os cariótipos foram normais e o requinte no diagnóstico síndrômico impôs a associação de métodos diagnósticos de imagem. Abordamos as finalidades diversas dos exames ultrassonográficos em obstetria, defendendo que a US 3/4D tem papel fundamental no estudo dismórfico, que integra o diagnóstico síndrômico realizado nos serviços de referência em Medicina Fetal já existentes em alguns centros brasileiros.*

*PALAVRAS-CHAVES: ULTRASSONOGRÁFIA 3/4D, PRÉ-NATAL, DIAGNÓSTICO.*

### ABSTRACT

*We describe two cases of syndromic fetuses where 3D/4D ultrasound collaborated in prenatal diagnosis. We used this feature to better characterize the syndromic presentation, as in both cases karyotypes were normal, requiring the association of diagnostic imaging. We cover the various purposes of sonographic examination in obstetrics, arguing that the 3D/4D ultrasound plays a key role in dysmorphic study, which integrates the syndromic diagnosis made in reference services in Fetal Medicine existing in some Brazilian centers.*

*KEYWORDS: ULTRASONOGRAPHY 3/4D, PRENATAL, DIAGNOSIS.*

### INTRODUÇÃO

Diversos Guidelines e recomendações de entidades nacionais e internacionais publicadas nos últimos anos nesse sentido para serem aplicados em fetos com risco habitual<sup>1</sup>. Entretanto, os serviços de Medicina Fetal de referência lidam com outra população de fetos, ou com a parte da população que requer uma atenção especial da morfologia, buscando a adequada avaliação pela equipe multiprofissional dos Centros Medicina Fetal. Procura-se aprofundar a avaliação morfológica do feto, frequentemente diante de dúvida no exame anterior e chegando até a avaliação dismórfica fetal, para caracterização de um diagnóstico síndrômico do quadro. Leva-se em consideração que a dismorfologia é um ramo da Genética Médica que se dedica ao estudo das síndromes genéticas pelas características fenotípicas do paciente. Esse tipo de minúcia na avaliação da

morfologia do bebê é via de regra realizada pelo neonatologista e pelo geneticista após o nascimento da criança, observando inúmeros estigmas e pequenas características que muitas vezes fecham o diagnóstico síndrômico. Esses pequenos detalhes podem ser percebidos pelo US 3D seja estático ou com o feto em movimento no útero (chamado 4D).

A Ultrassonografia em três dimensões trouxe um avanço significativo na visualização do bebê dentro do útero<sup>2-4</sup>. Inicialmente foi colocado como ferramenta complementar e não essencial ao exame ultrassonográfico em Obstetria e Medicina Fetal. Alguns autores citam, por exemplo que 80-100 % dos casos de Espinha Bífida Aberta podem ser diagnosticados com o US 2D<sup>5</sup>.

O serviço de Medicina Fetal do Hospital Presidente Vargas da prefeitura de Porto Alegre é uma das referências do SUS

1. Serviço de Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas de Porto Alegre

2. Centro Gaúcho de Medicina Fetal a Clínica Ecomoinhos

CORRESPONDÊNCIA:

Dr. Telles

Hospital Presidente Vargas, Porto Alegre, R.S

no Rio Grande do Sul. Da mesma forma, o Centro Gaúcho de Medicina Fetal da Clínica Ecomoinhos exerce papel semelhante, em nível privado. Relatamos a seguir dois casos onde a Ultrassonografia 3D/4D possibilitou o esclarecimento diagnóstico e refinamento da informação fornecida pelo exame 2D, acrescentando detalhes dismórficos que colaboraram com o diagnóstico síndrômico fetal.

## RELATO DOS CASOS

### CASO 1:

Paciente com 35 anos, casada, com uma gestação anterior e parto normais, encaminhada para referência com idade gestacional de 25 semanas por alteração em ecografia morfológica de rotina, com achado de dupla bolha em abdômen fetal. Na primeira ecografia do nosso serviço foi visualizada ascite fetal com distensão de estômago e de alças intestinais, polidramnia e artéria umbilical única. No exame dismórfico suspeitou-se de desvio radial do polegar esquerdo, o que foi corroborado pelo exame em 3D (fig. 1).



Figura 1. Caso 1. Detalhe do desvio radial do polegar

Foi realizada amniocentese para cariótipo fetal com amniodrenagem. O resultado do cariótipo foi normal, 46 XY. Realizou ecocardiografia fetal, normal. Manteve seguimento com a equipe, realizando ecografias periódicas. Realizada ressonância nuclear magnética fetal que evidenciou aumento de líquido amniótico, severa dilatação do estômago e da porção inicial do duodeno, sugerindo atresia duodenal, além de importante dilatação difusa do esôfago. Realizou nova ecografia obstétrica com 31 semanas com evidência de polidramnia (ILA de 41 cm) com importante desconforto materno, sendo então submetida a nova amniodrenagem, com retirada de 2000ml de líquido amniótico. Apresentou amniorrexia espontânea com 35 semanas, sendo submetida a parto normal, recém nascido com APGAR 5/8, peso 2.555 quilos. Foi confirmada obstrução em nível de duodeno de esôfago terminal, além da alteração nas mãos. O diagnóstico final ficou associação de VACTER.

### CASO 2:

Paciente de 31 anos, casada, primigesta, encaminhada ao serviço de medicina fetal com idade gestacional de 23 semanas. Fez ultrassonografia morfológica fetal com suspeita de holoprosencefalia e provável deformidade de face. Os achados iniciais foram confirmados na referência, acrescentando-se fusão dos tálamos e caracterizando-se holoprosencefalia alobar, com defeito de face incluindo fenda lábio-palatina bilateral e malformação do nariz. Foi indicada realização de amniocentese para cariótipo fetal com resultado normal, 46 XX. Realizou ecocardiografia fetal, normal. Manteve seguimento com a equipe, realizando ecografias periódicas. Realizado exame ecográfico 3D/4D para melhor avaliação da face fetal e caracterização síndrômica. O crânio foi estudado com avaliação multiplanar e de superfície, evidenciando também hipotelorismo e achatamento da face (fig. 2).



Figura 2. Face plana, fenda lábio-palatina.

## DISCUSSÃO

Em nosso meio, sem dúvida não consenso na execução do exame ultrassonográfico para detecção de malformações fetais. Muitas vezes fazem-se exames simplificados, que percorrem os segmentos fetais rapidamente e presumem que o feto está normal ou exames demasiado minuciosos e exaustivos para a mãe e para o profissional, que fazem dezenas de medidas biométricas e registram imagens de diversas estruturas fetais, sem objetivos claros. Sem dúvida, cada profissional deve adotar uma rotina mínima na avaliação da morfologia fetal que possa detectar as malformações mais frequentes e da maior interesse epidemiológico, especialmente pela necessidade de suporte perinatal.

Temos dividido os exames ultrassonográficos em obstetrícia, quanto a sua finalidade, em US de rastreio ou rastreamento, bem estabelecidos e destinados a mães e fetos com risco habitual, de diagnóstico patológico, que descreve detalhadamente achados patológicos e avalia e repercussões fisiopatológicas e o US de acompanhamento patológico, que foca na comparação e descrição de novos achados, buscando o diagnóstico evolutivo da patologia (figura 3). O assunto desse artigo é enquadrado no US de diagnóstico patológico, destinando-se a fetos caracterizados como vítimas de uma patologia e necessitando de aprimoramento do diagnóstico, para determinação do diagnóstico síndrômico.



Figura 3. Classificação dos exames de imagem



Figura 4. Diferença entre as biometrias na US morfológica e na dismórfica q1

As características do exame 3D são já bem reconhecidas dos profissionais que utilizam a técnica (figura 5).

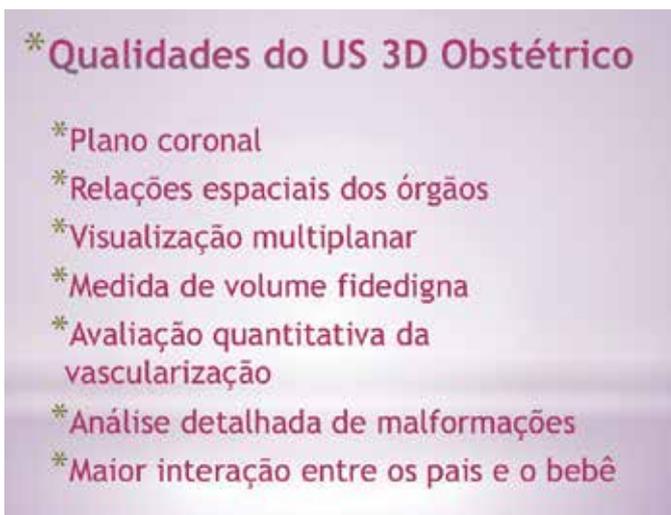


Figura 5. Características da ultrassonografia 3D em Obstetrícia

Especificamente no tangente à avaliação dismórfica de fetos sindrômicos temos alguns pontos a destacar. No modo de Avaliação de Superfície, a ferramenta permite uma visualização da estrutura muito próxima da real, possibilitando avaliação do fascies do feto, de estigmas específicos como implantação de orelhas, relação entre órbitas e nariz, aspecto do crânio, além, evidentemente, de possibilitar que o leigo (mãe e familiares) entenda exatamente o aspecto real de uma malformação fetal, evitando fantasias eventuais decorrentes da descrição verbal<sup>6</sup>. O Exame multiplanar, por exemplo, permite que uma estrutura fetal, adquirida como bloco, seja examinada por um ou diversos profissionais pelos três eixos de varredura em tempos diferentes e sem a necessidade de reexame da paciente. O Doppler 3D está proporcionando o estudo da densidade de vascularização de estruturas patológicas ou mesmo da Placenta<sup>8</sup>. O STIC no exame do coração fetal ganhou a possibilidade de avaliar completamente o ciclo cardíaco e defeitos estruturais remotamente e em qualquer tempo e com um grau precisão excepcional<sup>9</sup>.

Todas essas ferramentas são úteis na avaliação dismórfica do feto, complementando os achados diagnosticados pelo ultrassom 2D.

## REFERÊNCIAS

1. Telles JAB & Schuler-Faccini L. Defeitos congênitos no Rio Grande do Sul: diagnóstico ultrassonográfico pelo estudo morfológico fetal. *Revista AMRIGS*, v. 54, p. 417-422, 2010.
2. Machado LE, Bonilla-Musoles F. e cols. ultrassonografia tridimensional nas malformações fetais. In: Waldemar Naves do Amaral, Mauricio Saito, Roberto Cardoso e Sang Choon Cha. (Org.). *Tratado de Ultrassonografia V - Medicina Fetal*. 1ed. Goiania: SBUS, 2015, v. 1, p. 593-600.
3. Araujo Junior, E et al. Aplicações da ultra-sonografia tridimensional na avaliação do cerebelo fetal. *Radiol Bras*, São Paulo, v. 40, n. 3, p. 201-206, June 2007. Available from <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0100-39842007000300013&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842007000300013&lng=en&nrm=iso)>. access on 28 Aug. 2016. <http://dx.doi.org/10.1590/S0100-39842007000300013>.
4. Ruano R, Martinovic J, Dommergues M, Aubry MC, Dumez Y, Benachi A. Accuracy of fetal lung volume assessed by three-dimensional sonography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;26: 725-730.
5. Requeijo MJR. Precisão da ultra-sonografia bidimensional convencional e da ultra-sonografia tridimensional na avaliação do nível da lesão em fetos com espinha bífida aberta. 2009. Tese (Doutorado em Obstetrícia e Ginecologia) - Faculdade de Medicina, University of São Paulo, São Paulo, 2009. doi:10.11606/T.5.2009.tde-25062009-100131. Acesso em: 2016-08-28.
6. Gazolla AC; Da Cunha AC, Telles JAB, Betat RS, Romano MA, Marshall I, Gobatto AM, De Bicca AM, Arcolini CP, Dal Pai TKV, Vieira LR, Targa LV, Betineli I, Zen PRG, Rosa RFM. Limb-body wall defect: Experience of a reference service of fetal medicine from Southern Brazil. *Birth Defects Research. Clinical and Molecular Teratology* 2014;100:739-49.
7. Telles JAB & Neto RM. Ultrassonografia na gravidez de risco. In: Waldemar Naves do Amaral, Walter Pereira Borges, Sang Choon Cha. (Org.). *Tratado de ultrassonografia 1: Ginecologia e Obstetrícia*. 1ed. Goiania: Sociedade Brasileira de Ultra-sonografia, 2013, v. 1, p. 247-256.
8. Neto RM & Ramos, JGL. 3D power Doppler ultrasound in early diagnosis of preeclampsia. *Pregnancy Hypertension: an international journal of women's cardiovascular health* 2016;6:10-6.
9. Zamith MM et al. Anomalias Cardíacas. In: Waldemar Naves do Amaral, Mauricio Saito, Roberto Cardoso e Sang Choon Cha. (Org.). *Tratado de ultrassonografia V - Medicina Fetal*. 1ed. Goiania: SBUS, 2015, v. 1, p. 272-282.