

## 9. BIOPSIA DE VILO CORIAL

---

Mais recentemente, a tendência em termos de diagnóstico pré-natal tem sido a de optar por métodos mais precoces, de preferência no *primeiro trimestre*. Esta postura apresenta as vantagens de aliviar a ansiedade provocada por um diagnóstico tardio (amniocentese), de oferecer a opção de um término mais seguro para a gravidez, e de permitir quando possível, uma terapia fetal mais precoce.

O desenvolvimento de técnicas para o diagnóstico citogenético pré-natal no primeiro trimestre, como é o caso da *Biopsia de Vilo Corial (BVC)*, apresentaria portanto óbvias vantagens.

A BVC é baseada na colheita e análise de amostra de trofoblasto (vilo corial ou cório frondoso), que representa a parte de origem fetal da placenta; contrapondo-se a de origem materna, que é constituída pela decidua basal. Essas células do cório frondoso (vilo corial) são derivadas do zigoto, refletindo portanto a constituição genética e metabólica fetal.

A Biopsia de Vilo Corial veio preencher importante lacuna temporal no diagnóstico genético pré-natal, pois além de ser exame precoce, podendo ser realizada a partir de 10 semanas, mostrou-se também ser muito ágil, visto que através da análise direta das metáfases espontâneas que existem normalmente no trofoblasto, consegue estabelecer o cariótipo fetal em 36 a 48 horas. De maneira geral não devemos dispensar o resultado após cultura de curta duração, visto que mesmo que dependa da espera de aproximadamente uma a duas semanas, nos apresenta confiabilidade muito mais aceitável.

Todas as anormalidades cromossômicas (estudo citogenético), deficiências enzimáticas (estudos bioquímicos) e estudos de DNA (biologia molecular), identificáveis através da amniocentese, também podem ser diagnosticados pela BVC, e com a mesma confiabilidade.

A BVC pode ser realizada tanto pela via *transcervical*, quanto pela via *transabdominal* (figura 1).

Somente em 1983, a *BVC pela via transcervical* com monitoração ultra-sonográfica contínua, começou a ser utilizada para o estudo citogenético pré-natal, conforme consta dos trabalhos publicados por Brambati, et al. A *via transcervical*, realizada através da introdução de cânula pelo canal cervical endereçando o trofoblasto, sendo monitorada pelo ultra-

som, apresenta algumas contra-indicações absolutas e relativas. Entre as absolutas inclui-se a presença de processos inflamatórios cervicais e vaginais (cervicites e vaginites), canal cervical inacessível e a presença de vaginismo. Nas relativas podemos citar a presença de gestação múltipla, idade gestacional superior a 12 semanas e tentativa de biopsia anterior fracassada.

A BVC pela via transabdominal, por nós introduzida no Brasil (*Arnaud-Fonseca, A.L. et al.; 1988*), trata-se de importante via de acesso para a coleta de vilos coriais. Vantagens potenciais no que diz respeito à técnica de punção, aceitação da paciente, segurança do procedimento, menores índices de complicações e abortamento, qualidade do material colhido, menor manipulação intra-uterina e menores riscos de infecção, tem sido salientados no acesso transabdominal.

A via transabdominal, ao contrário da via transcervical que só deve ser feita até 12 semanas de gestação, não deve ficar restrita ao primeiro trimestre, podendo ser executada também em idades gestacionais mais avançadas (segundo trimestre).

Tendência mundial se faz no sentido de se dar preferência pela utilização da via transabdominal, visto possuir riscos indiscutivelmente menores.

A *Biopsia de Vilos Coriais pela via transabdominal*, devido a sua praticabilidade, inocuidade e eficácia, deve ser o procedimento de escolha para o estudo citogenético pré-natal.

Muito embora a BVC possa ser realizada a partir de 8 semanas de gestação, damos preferência pela sua realização entre *10 a 12 semanas*, visto que nesta fase torna-se procedimento de menor risco e de execução mais fácil.

### **Principais Indicações**

A principal indicação da BVC, sem dúvida alguma está no estudo citogenético pré-natal das pacientes de risco para algum tipo de aneuploidia fetal (tabela 1). O vilos coriais colhido também se presta para outros estudos como alguns ensaios enzimáticos e estudos de biologia molecular. As principais indicações da Biopsia de Vilos Coriais se encontram resumidas na tabela 2.

**PRINCIPAIS INDICAÇÕES PARA O ESTUDO  
CITOGENÉTICO PRÉ-NATAL**

Idade materna avançada ( $\geq 35$  anos no momento do parto)  
História familiar positiva  
História pregressa positiva  
Pais portadores de translocação do tipo balanceada  
Teste de rastreamento biofísico ou bioquímico positivo

Tabela 1 - Principais indicações para o estudo citogenético pré-natal

**PRINCIPAIS INDICAÇÕES DA BIOPSIA DE VILO CORIAL**

**Estudo Citogenético Pré-natal**

**Estudos Bioquímicos**

Estudos enzimáticos  
Erros inatos do metabolismo  
Mucopolissacaridoses  
Doença de Tay-Sachs  
Doença de Gaucher

**Estudos Moleculares**

Análise por sondas de DNA  
Hemoglobinopatias  
Fenilcetonúria  
Síndrome do X frágil  
Doenças ligadas ao sexo  
Teste de paternidade

Tabela 2 - Principais indicações para a Biopsia de Vilo Corial

Por se tratar da via de maior aceitação mundial, sendo inclusive a de escolha na maioria dos serviços de Medicina Fetal de todo o mundo, inclusive a do nosso serviço; só nos referiremos a BVC pela via *transabdominal* (figura 1).



Figura 1 - Técnica da Biopsia de Vilo Corial transabdominal. Via de escolha na maioria dos Serviços de Medicina Fetal. *Iconografia do autor (Arnaud-Fonseca, et al., 1990)*

O exame sonográfico prévio é indispensável para se datar corretamente a gestação e se avaliar a viabilidade embrionária, assim como localizar precisamente o sítio ideal a ser realizada a biopsia, área que corresponde à maior massa placentária (cório frondoso).

A seguir, dependendo do local da inserção placentária, a paciente esvazia parcial ou totalmente a bexiga, o que facilita o trajeto a ser imposto à agulha de punção, além de aproximar o útero à parede abdominal. Vale referir, que para as placentas anteriores, damos preferência ao exame com a bexiga cheia, e para as posteriores com a víscera vazia.

Julgamos ser de fundamental importância o controle sonográfico imediato pós-punção. A presença de atividade cardíaco-embrionária normal, aliado à ausência de sinais de descolamento placentário ou hematomas, são sinais de bom prognóstico, estando associados à redução de 50% dos riscos iniciais de abortamento.

### **Taxa de insucesso da BVC**

A taxa de insucesso pode estar relacionada tanto à falha na coleta da amostra de vilo corial (material escasso), quanto à sua análise laboratorial (falha de técnica laboratorial).

Vale a pena salientar a presença de mosaïcismo confinado à placenta (pseudomosaïcismo) em 1% a 2% dos casos, sem nenhuma correlação com o genótipo fetal.

Entende-se como insucesso associado à coleta, quando após o procedimento observamos quantidade insuficiente de material ou elevada contaminação da amostra com material materno. Pela via transabdominal, a taxa de insucesso descrita na literatura internacional oscila em torno de 2% na primeira tentativa, caindo para menos de 0,6% após a realização da segunda tentativa. Quando comparamos os resultados de centros reputados, com grande experiência de BVC, com aqueles com menos de 200 procedimentos, torna-se evidente que a experiência é o fator mais importante para a obtenção de amostra adequada.

Em nosso serviço, realizamos BVC transabdominal desde 1988; tendo acumulado 1.486 procedimentos até Junho de 2001 (experiência pessoal - *Arnaud-Fonseca, A.L., 2001*). Nossa taxa de insucesso após a primeira punção foi de 0,94% (14 casos), caindo para 0,20% (3 casos) após a realização da segunda tentativa.

### Riscos associados à BVC

As complicações maternas decorrentes da BVC transabdominal não são freqüentes. Ao contrário do acesso transcervical, de maneira geral não observamos sangramento vaginal após o procedimento, e o risco de infecção é extremamente baixo, não tendo sido relatado na literatura nenhum caso de septicemia associada ao acesso transabdominal. A queixa mais freqüente, que ocorre em 5% dos casos, é de leve cólica que cede em 24 horas, não sendo necessária nenhuma recomendação especial.

Em 1991, *Firth et. al.* observaram 5 casos de malformações fetais envolvendo redução de membros, micrognatia, defeitos de falanges distais e microglossia, em pacientes que se submeteram à BVC em idade gestacional inferior a 10 semanas. Maiores estudos são necessários para se confirmar de maneira inequívoca a correlação entre essas anomalias e a BVC. Como medida de prudência, recomendamos a realização da BVC após 10 semanas de gestação.

Os índices de abortamentos associados ao procedimento são muito semelhantes entre os principais serviços, principalmente quando se referem a pacientes com idade média de 38 anos. Para o cálculo da taxa de abortamento associado ao procedimento (BVC), devemos expurgar do índice geral de abortamento, a taxa de abortamento espontâneo associado à idade, e parte dos casos de aneuploidias, onde sabemos existir risco muito elevado de perda fetal espontânea. De maneira geral, podemos considerar de 0,53% o risco de abortamento associado a BVC transabdominal, quando realizado por grupo experiente.

### Conclusão

A *Biopsia de Vilo Corial Transabdominal*, por apresentar vantagens da precocidade e rapidez, tornou-se até o momento o melhor método para o diagnóstico de aneuploidias e patologias metabólicas autossômicas recessivas ou ligadas ao sexo, onde o risco de acometimento fetal é elevado. Quando nos deparamos com o comprometimento fetal, a precocidade deste método nos permite rápida instituição de medidas cabíveis, visando a melhor resolução do caso.