



# As assimetrias do rastreio combinado do primeiro trimestre de gravidez em Portugal

Diana Campos Lopes<sup>1</sup>

## RESUMO

O rastreio combinado do primeiro trimestre de gravidez tem como objetivo avaliar o risco para a existência de um embrião com trissomia 13, 18 e/ou 21. O rastreio combinado do primeiro trimestre resulta da combinação da idade materna, com os dados obtidos na ecografia do primeiro trimestre e com o rastreio bioquímico. Este rastreio é o mais indicado para determinar o risco de anomalias cromossómicas. Várias entidades internacionais e nacionais aconselham a realização do rastreio combinado do primeiro trimestre a todas as grávidas, independentemente da sua idade. No entanto, as assimetrias no acesso a este rastreio entre os serviços hospitalares são evidentes, não estando garantida a equidade entre grávidas. A falta de recursos humanos treinados em algumas regiões do país é reconhecida no relatório de diagnóstico pré-natal de 2011, da Direção-Geral da Saúde, que aponta também a carência de espaço físico e de ecógrafos de alta-definição. É importante que a equidade em saúde seja estabelecida e que as grávidas tenham acesso a realizar o seu rastreio combinado do primeiro trimestre num serviço credenciado e de qualidade, independentemente da área de residência. O rastreio estruturado não se encontra disponível em ambulatório, apenas nos serviços de obstetria, e não é em todos os hospitais. Neste sentido, é então urgente investir nos cuidados de saúde materna para que termine esta iniquidade no acesso ao rastreio combinado do primeiro trimestre no Serviço Nacional de Saúde.

**Palavras-chave:** Rastreio combinado do primeiro trimestre; Equidade em saúde; Acesso aos serviços de saúde; Disparidades em saúde.

O rastreio combinado do primeiro trimestre tem como objetivo avaliar o risco para a existência de um embrião com trissomia 21 (síndrome de *Down*), trissomia 18 (síndrome de *Edwards*) e/ou trissomia 13 (síndrome de *Patau*).<sup>1</sup> A probabilidade de uma alteração cromossómica ocorrer numa gravidez aumenta com a idade materna; no entanto, 50% das crianças com trissomia 21 nascem de mães com menos de 35 anos, saudáveis e sem risco conhecido.<sup>2-5</sup>

O rastreio combinado do primeiro trimestre resulta da combinação da idade materna e história clínica (hábitos tabágicos, antecedentes de gravidezes com tris-

somia, história de diabetes), com os dados obtidos na ecografia do primeiro trimestre (medição da translucência da nuca, avaliação da presença dos ossos do nariz, frequência cardíaca fetal, avaliação do fluxo de sangue através da válvula tricúspide e do ducto venoso) e com o rastreio bioquímico (beta-HCG livre e PAPP-A) obtido através do sangue materno.<sup>1-2</sup> Esta combinação de parâmetros permite calcular um risco individual corrigido para a gravidez em questão.<sup>1-2</sup> A ecografia é realizada entre as onze semanas e as treze semanas e seis dias. O rastreio bioquímico é realizado entre as nove semanas e as treze semanas e seis dias.<sup>1-2</sup>

Este rastreio é o mais indicado para determinar o risco de anomalias cromossómicas porque tem uma elevada taxa de deteção (>95%) com uma baixa taxa de falsos positivos (3%) e realiza-se numa fase inicial da

1. Médica Especialista em Medicina Geral e Familiar. USF Vasco da Gama, ULS São José. Lisboa, Portugal.



gravidez.<sup>2-3</sup> Quando o risco obtido pelo rastreio combinado é elevado é disponibilizada à grávida a possibilidade de ser submetida a um teste de diagnóstico invasivo (biópsia das vilosidades coriônicas ou amniocentese), se esta o aceitar.<sup>1-2</sup>

A *Fetal Medicine Foundation* aconselha a realização do rastreio combinado do primeiro trimestre a todas as grávidas, independentemente da sua idade. Desde 2007 que o *American College of Obstetricians and Gynecologists* e a *Society for Maternal-Fetal Medicine* defendem que o rastreio pré-natal deve estar disponível para todas as grávidas que iniciem a sua rotina pré-natal antes das vinte semanas de gestação, independentemente da sua idade.<sup>4</sup> A Direção-Geral da Saúde (DGS), no Programa Nacional para a Vigilância da Gravidez de Baixo Risco de 2015, refere que: “A quantificação do risco de trissomia 21 deve ser baseada na medida da translucência da nuca e na idade materna, usando para este fim uma base de dados informatizados. Sempre que possível, deve ser realizada em combinação com a determinação da fração livre da gonadotrofina coriônica humana ( $\beta$ -hCG) e da proteína A plasmática associada à gravidez (PAPP-A)”. O manual PROTOCOLOS DE MEDICINA MATERNO-FETAL, de 2014, coordenado por obstetras do Hospital de São João, refere que “é proposto a todas as grávidas o rastreio combinado do 1.º trimestre, independente da idade”.<sup>1</sup>

De acordo com Campbell,<sup>6</sup> a qualidade em saúde para os utentes individualmente compreende, entre outros componentes, a equidade, ou seja, o direito dos indivíduos ou um grupo de uma população terem um serviço justo. É importante não só dar satisfação aos utentes que recebem os serviços de saúde, mas também assegurar que todos os que necessitam de um determinado serviço poderão obtê-lo (princípio da justiça).<sup>7</sup> Além disto, em termos programáticos, o reconhecimento da importância da equidade no acesso aos cuidados de saúde está inequivocamente espelhado num dos quatro eixos estratégicos – equidade e acesso adequado aos cuidados de saúde – do Plano Nacional de Saúde atualmente em vigor.<sup>8</sup> A equidade é um fator basilar da prestação de cuidados de saúde à população através de um Serviço Nacional de Saúde (SNS) como o nosso. Em 2013, o relatório de diagnóstico pré-natal da DGS referia que os cuidados de saúde deveriam reorganizar-se para assegurarem o alargamento de acesso

aos programas de rastreio no sentido de criar condições de maior equidade no acesso das grávidas, nomeadamente ao rastreio combinado do primeiro trimestre.<sup>9</sup> Neste sentido, é expectável que, em Portugal, todas as grávidas possam ter acesso ao rastreio combinado do primeiro trimestre no seguimento que lhes é assegurado pelo SNS. No entanto, onze anos depois, são evidentes as assimetrias entre os serviços hospitalares, fazendo com que isto não se verifique.

Na antiga ARS do Norte verifica-se que todos os serviços de obstetrícia apurados [Hospital de São João, Centro Materno-Infantil do Norte, Hospital de Braga, Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga (Santa Maria da Feira), Hospital da Senhora da Oliveira (Guimarães) e Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa, Hospital Padre Américo (Penafiel)] disponibilizam o rastreio combinado do primeiro trimestre a todas as grávidas de baixo risco da sua área de referência.

Além disto, o Hospital da Senhora da Oliveira (Guimarães) também disponibiliza o rastreio combinado do primeiro trimestre a grávidas que estão a fazer seguimento em obstetra particular, sendo que o próprio obstetra as referencia diretamente para o hospital público (através do preenchimento do requerimento: pedido de primeira consulta de especialidade hospitalar para hospitais do SNS).

Relativamente aos processos de referenciação, nos cuidados de saúde primários correspondentes aos serviços de obstetrícia apurados, os médicos de família (MF) não referenciam para rastreio combinado através do AlertP1-CTH®, mas através do preenchimento de um formulário próprio que é enviado por *email* pelo secretariado do centro de saúde para o hospital de referência. Nos centros de saúde da Unidade Local de Saúde (ULS) de Braga, o MF emite a credencial de B-HCG livre e PAPP-A, mas as grávidas fazem a colheita no hospital de referência.

Nos serviços de obstetrícia do Hospital de São João e do Centro Materno-Infantil do Norte, além do rastreio combinado no primeiro trimestre, as grávidas de baixo risco seguem nos cuidados de saúde primários também realizam ecografia do segundo trimestre nestes hospitais, fator que constitui uma assimetria e desigualdade entre os serviços de obstetrícia estudados.

Na antiga ARS do Centro verifica-se que todos os serviços de obstetrícia apurados [Maternidade Bissaya



Barreto e Daniel de Matos (Coimbra), Unidade Local de Saúde de Leiria, Centro Hospitalar Baixo Vouga (Aveiro)] disponibilizam o rastreio combinado do primeiro trimestre a todas as grávidas de baixo risco da sua área de referência.

De salientar mais uma diferença entre os serviços de obstetrícia: na Maternidade Bissaya Barreto e na Maternidade Daniel de Matos, ambas em Coimbra, além do rastreio combinado no primeiro trimestre, as grávidas de baixo risco seguidas nos cuidados de saúde primários também realizam ecografia do segundo trimestre nestas maternidades e, até há cerca de três anos, todas as grávidas realizavam as ecografias dos três trimestres nestas duas maternidades.

Na antiga ARS Lisboa e Vale do Tejo verifica-se uma maior assimetria, pois há serviços de obstetrícia que disponibilizam o rastreio combinado do primeiro trimestre a todas as grávidas de baixo risco da sua área de referência [Hospital São Francisco Xavier (Centro Hospitalar Lisboa Ocidental), Hospital Beatriz Ângelo (Loures), Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca (Amadora)] e outros serviços que não disponibilizam o serviço a grávidas de baixo risco [Hospital Garcia da Orta (Almada), ULS Arco Ribeirinho, ULS do Oeste, Hospital de Setúbal, Hospital de Santa Maria, Hospital de Cascais e Hospital de Vila Franca de Xira] ou apenas disponibilizam o rastreio a grávidas oriundas de alguns centros de saúde, fruto de um projeto-piloto que nunca se estendeu a toda a área de referência (Maternidade Alfredo da Costa – ULS São José).

De notar que alguns destes serviços de obstetrícia (e.g., o Hospital de Santa Maria e o Hospital de Cascais) já realizaram rastreio combinado a todas as grávidas de baixo risco da sua área de referência, mas deixaram de disponibilizar este serviço ao longo dos últimos anos.

Nas antigas ARS Alentejo e ARS do Algarve verifica-se que os serviços de obstetrícia do Hospital do Espírito Santo de Évora, da ULS do Norte Alentejano (Hospital Dr. José Maria Grande – Portalegre) e da ULS Algarve (Hospital de Faro e Hospital de Portimão) disponibilizam o rastreio combinado do primeiro trimestre a grávidas de baixo risco da sua área de referência. NA ULS do Norte Alentejano, as grávidas de baixo risco seguidas nos cuidados de saúde primários, além de realizarem o rastreio combinado, também realizam a eco-

grafia do segundo e terceiro trimestres neste hospital. Contudo, as credenciais que estes MF conseguem emitir apenas são válidas na própria ULS, não existindo uma verdadeira opção livre por não serem compartilhadas em instituições fora da ULS do Norte Alentejo. Relativamente aos processos de referenciação, nesta ULS é feita através de formulário próprio e enviado para o hospital por correio interno, enquanto nos outros serviços supramencionados a referenciação é feita via AlertP1-CTH®.

De referir que se verifica que todos os serviços de obstetrícia apurados disponibilizam o rastreio combinado do primeiro trimestre a grávidas com fatores de risco para anomalias cromossómicas, como, por exemplo, aneuploidias cromossómicas em gravidezes anteriores.

A questão que se coloca é: Porque é que o acesso ao rastreio combinado não está assegurado a todas as grávidas? Sabemos que o número limitado de médicos com diferenciação em ecografia obstétrica adequadamente treinados limita o acesso.<sup>10-12</sup> A medição da translucência da nuca, a avaliação da presença dos ossos do nariz, a medição da frequência cardíaca fetal, a avaliação do fluxo de sangue através da válvula tricúspide e do ducto venoso no primeiro trimestre devem ser interpretadas apenas quando avaliadas por médicos com diferenciação em ecografia obstétrica, treinados e credenciados para este serviço e quando há garantia de qualidade contínua.<sup>13</sup> Assim sendo, interessa então que os hospitais e restantes prestadores de serviços divulguem a sua taxa de acerto na deteção de aneuploidias de forma a que as grávidas possam decidir onde querem fazer o seu rastreio combinado. A falta de recursos humanos treinados em algumas regiões do país é reconhecida no relatório de diagnóstico pré-natal de 2011, da DGS, que aponta também a carência de espaço físico e de ecógrafos de alta definição.<sup>9</sup>

É importante que a equidade em saúde seja estabelecida e que as grávidas tenham acesso a realizar o seu rastreio combinado do primeiro trimestre num serviço credenciado e de qualidade, independentemente de viverem no litoral ou no interior, no Norte ou no Sul, numa região rural ou numa grande cidade. As grávidas devem ter acesso em condições de igualdade face à mesma necessidade. Todas as grávidas devem ter acesso a um rastreio do primeiro trimestre estruturado no



serviço de saúde português, garantindo a igualdade de oportunidades face à mesma necessidade.

Este serviço de saúde espera-se que seja integrado e complementar. O rastreio estruturado não existe em ambulatório, mas apenas nos serviços de obstetrícia, e não é em todos os hospitais. Urge disponibilizar este rastreio de forma estruturada a todas as grávidas no nosso sistema de saúde, que pode ser nos cuidados de saúde primários ou nos hospitais.

É necessário encontrar soluções para melhorar o acesso e a igualdade no rastreio combinado do primeiro trimestre para todas as grávidas. O treino de especialistas em ecografia do primeiro trimestre é uma solução em alguns países para aumentar a disponibilidade do rastreio em serviços com menos recursos.<sup>12</sup> Neste sentido, é então urgente investir nos recursos humanos dos cuidados de saúde em Portugal e, neste caso em particular, investir nos cuidados de saúde materna para que termine esta iniquidade no acesso ao rastreio combinado do primeiro trimestre no SNS.

#### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Loureiro T, Matias A, Montenegro N, et al. Rastreio de anomalias cromossómicas. In: Montenegro N, Rodrigues T, Ramalho C, Campos DA, editors. Protocolos de medicina materno-fetal. 3.ª ed. Lisboa: Lidel; 2014. p. 38-9. ISBN 9789897520358
2. Comissão Técnica Regional de Diagnóstico Pré-Natal da ARS Lisboa e Vale do Tejo. Rastreio combinado do 1.º trimestre. Lisboa: ARS Lisboa e Vale do Tejo; 2013.
3. Nicolaidis K. Patient-specific risk for chromosomal defects. In: Nicolaidis K, editor. The 11-13+6 weeks scan. London: Fetal Medicine Foundation; 2004. p. 13-5.
4. Henriques S. Rastreio pré-natal de cromossomopatias e defeitos do tubo neural: como actuar? [Prenatal screening for chromosomal abnormalities and neural tube defects: how should this be done?] Rev Port Clin Geral. 2009;25(3):320-31. Portuguese
5. Resta RG. Changing demographics of advanced maternal age (AMA) and the impact on the predicted incidence of Down syndrome in the United States: implications for prenatal screening and genetic counseling. Am J Med Genet A. 2005;133A(1):31-6.
6. Seddon ME, Marshall MN, Campbell SM, Roland MO. Systematic re-

view of studies of quality of clinical care in general practice in the UK, Australia and New Zealand. Qual Health Care. 2001;10(3):152-8.

7. Hespanhol A. Assegurar qualidade em medicina geral e familiar [Quality assurance in family medicine]. Rev Port Clin Geral. 2004;20(2):264-8. Portuguese
8. Direção-Geral da Saúde. Plano nacional de saúde: revisão e extensão a 2020. Lisboa: DGS; 2015.
9. Direção-Geral da Saúde. Relatório de diagnóstico pré-natal: atividades de diagnóstico pré-natal realizadas nos serviços de saúde em 2011. Lisboa: DGS; 2013.
10. Fuchs KM, Peipert JF. First trimester Down syndrome screening: public health implications. Semin Perinatol. 2005;29(4):267-71.
11. Li B, Sahota DS, Lao TT, Xu J, Hu SQ, Zhang L, et al. Applicability of first-trimester combined screening for fetal trisomy 21 in a resource-limited setting in mainland China. BJOG. 2016;123 Suppl 3:23-9.
12. Veduta A, Vayna AM, Duta S, Panaitescu A, Popescu F, Bari M, et al. The first trimester combined test for aneuploidies: a single center experience. J Matern Fetal Neonatal Med. 2018;31(16):2091-6.
13. Chitayat D, Langlois S, Wilson RD; SOGC Genetics Committee; CCMG Prenatal Diagnosis Committee. Prenatal screening for fetal aneuploidy in singleton pregnancies. J Obstet Gynaecol Can. 2011;33(7):736-50.

#### AGRADECIMENTOS

Ao Professor Doutor Paulo Santos, pela constante disponibilidade no esclarecimento das minhas dúvidas e pela participação na revisão crítica do artigo no que respeita a conteúdo intelectualmente importante. À Dra. Joana Ramalho, minha orientadora de internato, por todas as suas sugestões de melhoria.

#### CONFLITO DE INTERESSES

Os autores declaram não possuir quaisquer conflitos de interesse.

#### FINANCIAMENTO DO ESTUDO

O trabalho deste manuscrito não foi objeto de qualquer tipo de financiamento externo (incluindo bolsas e investigação).

#### ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA

Diana Campos Lopes  
E-mail: dianacamposflopes@gmail.com  
<https://orcid.org/0000-0002-5782-6001>

Recebido em 15-02-2021

Aceite para publicação em 16-12-2024



---

**ABSTRACT****THE ASYMMETRIES OF FIRST-TRIMESTER COMBINED SCREENING OF PREGNANCY IN PORTUGAL**

The first-trimester combined pregnancy screening aims to assess the embryo's risk of chromosomal abnormalities, namely trisomy 13, 18, and 21. It results from a combination of maternal age and data obtained from the 1st trimester ultrasound and blood tests. Several international and national entities advise that the first-trimester combined screening should be carried out for all pregnant women, regardless of age. However, asymmetries in healthcare access may compromise equity among pregnant women. The lack of trained human resources in some regions of Portugal was recognized in the 2011 prenatal diagnosis report by Direção-Geral da Saúde. This report also points out logistical issues, such as a lack of high-definition ultrasound scanning equipment and physical space. Currently, a structured first-trimester combined screening is not provided by primary care, but only by hospital obstetrics services, and is not available in all hospitals. It is crucial that equity in health is established and that pregnant women have access to first-trimester combined screening in an accredited and high-quality service, regardless of where they live. It is therefore urgent to invest in maternal healthcare to end inequity in access to first-trimester combined screening in the Portuguese National Health System.

**Keywords:** First-trimester combined screening; Health equity; Health services accessibility; Healthcare disparities.

---