

Exames para diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal



Diagnóstico pré-natal (DPN)

A) Métodos não invasivos

- Ultrassonografia
- Alfafetoproteína soro materno
- Ecocardiografia
- DNA fetal em sangue materno (NIPT)

B) Métodos invasivos

- Amniocentese
- Punção de vilo corial
- Cordocentese

Triagem de 1º trimestre

- 11-14 semanas
- Ultrassonografia – translucência nucal e presença de osso nasal
- Soro materno

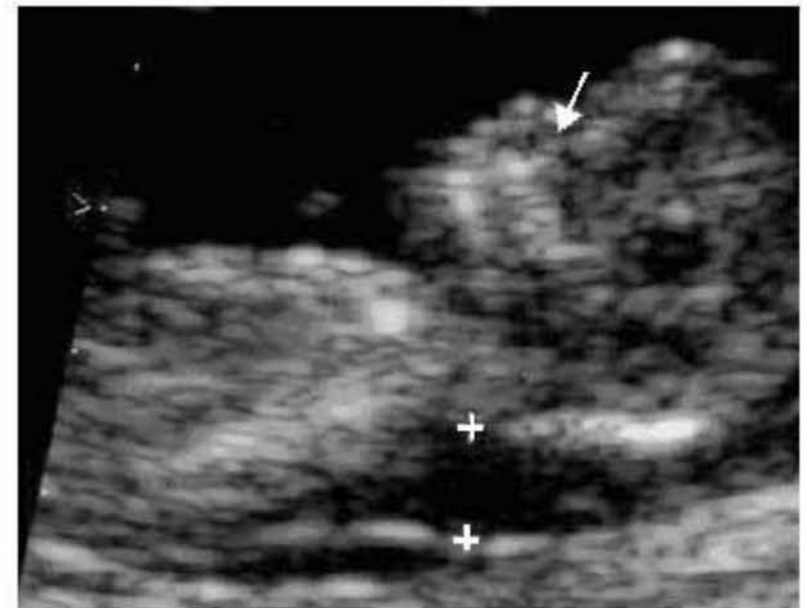


Ultrassom de 1º trimestre

- Viabilidade embrião
- Sangramentos
- Volume de líquido amniótico
- Idade gestacional e fetal
- Apresentação e posição do embrião/feto e placenta
- Gestações múltiplas
- Vitalidade
- Morfologia fetal (11ª semana)
- Distúrbios de crescimento fetal
- Análise direta da anatomia interna e externa

Translucência nugal (11-14 semanas)

- Detecção de um excesso anormal de líquido nas partes moles do pescoço
- É a medida da espessura do espaço livre entre a pele e o tecido mole que recobre o aspecto dorsal da coluna cervical





Medida da translucência nugal (TN)



TN aumentada + ausência de osso nasal + idade materna avançada: sugestivo de S. de Down, mas TN não é um teste específico

Técnicas não-invasivas

Triagem para defeitos de tubo neural:

- Alfafetoproteína (AFP): glicoproteína fetal produzida no fígado, secretada na circulação fetal e excretada pelos rins no líquido amniótico pela urina e entra na **circulação materno-fetal**

Técnicas não-invasivas

Ultrassonografia de 2º trimestre (18-22 semanas) - itens essenciais da investigação:

- Perímetro cefálico (PC)
- Circunferência torácica (TC)
- Circunferência abdominal (CA)
- Comprimento, forma e mineralização dos ossos longos
- Presença de fraturas e edemas
- Perfil fetal
- Translucência nucal



Técnicas não-invasivas

Ultrassonografia de 2º trimestre



The screenshot shows a web browser window with the URL fetalmedicine.org/education/fetal-abnormalities. The website has a blue navigation bar with the following menu items: Courses & Congress, FMF certification, Education, Calculators, Research, Look for Life, and Contact us. The main content area is titled 'Education' and 'Fetal abnormalities'. Under the heading 'Internet-based course', there is a paragraph describing the course and a list of bullet points. A sidebar on the left lists 'Abnormalities by system' with expandable categories.

← → ↻ fetalmedicine.org/education/fetal-abnormalities

🏠 Courses & Congress ▾ FMF certification ▾ Education ▾ Calculators ▾ Research ▾ Look for Life ▾ Contact us

Abnormalities by system

- + Brain
- + Spine
- + Face
- + Neck
- + Thorax
- + Heart
- + Abdominal wall
- + Gastrointestinal tract
- + Urinary tract
- + Genital tract
- + Extremities
- + Skeleton
- + Hydrops fetalis
- + Chromosomes
- + Tumors
- + Placenta, umbilical cord
- + Amniotic fluid
- + Multiple pregnancies
- + Pregnancy <10 weeks

Education

Fetal abnormalities

Internet-based course

This course summarizes the prevalence, prenatal sonographic features, associated abnormalities, investigations, perinatal management, prognosis and risk of recurrence for both common and rare fetal abnormalities.

- The course is free of charge
- It is available in several languages
- The complete course lasts for several hours
- It does not need to be covered in a single session

- If you want to view the whole or parts of the course for your own interest please [click here](#).
- The course is compulsory for all sonographers wishing to obtain the FMF Certificate of competence in fetal abnormalities. If you want to attend the course please [login here](#).

We would be grateful to receive videos of interesting cases and your contribution will be acknowledged. Please save your video in any format and forward to webmaster@fetalmedicine.org.

Acknowledgements

fetalmedicine.org/education/fetal-abnormalities/abdominal-wall/gastroschisis

Courses & Congress ▾ FMF certification ▾ Education ▾ Calculators ▾ Research ▾ Look for Life ▾ Contact us

Abnormalities by system

- + Brain
- + Spine
- + Face
- + Neck
- + Thorax
- + Heart
- Abdominal wall
 - Bladder exstrophy
 - Body stalk anomaly
 - Cloacal exstrophy
 - Exomphalos
 - Gastroschisis**
- + Gastrointestinal tract
- + Urinary tract
- + Genital tract
- + Extremities
- + Skeleton
- + Hydrops fetalis
- + Chromosomes

Fetal abnormalities » Abdominal wall

Gastroschisis

Prevalence:

- 1 in 3,000 births.
- Increased risk in young women and in those with cocaine abuse.

Ultrasound diagnosis:

- Paraumbilical abdominal wall defect, usually to the right side, with associated evisceration of bowel, floating freely in the amniotic fluid with a normally inserted umbilical cord.

Associated abnormalities:

- The incidence of chromosomal abnormalities and genetic syndromes is not increased.

Investigations:

- Detailed ultrasound examination.

Associated complications:

- Bowel atresias or obstruction secondary to volvulus and/or ischemia at the



Case 1, 33w

<https://fetalmedicine.org/education/fetal-abnormalities/abdominal-wall/gastroschisis>



Onfalocele



Fenda labial



Abordagens para o diagnóstico pré-natal: Ultrassonografia 3D



Abordagens para o diagnóstico pré-natal: Ressonância magnética fetal



Meningocele



SNC



Cisto de Dandy-Walker

Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks

Argyro Syngelaki^{1,2,3}, Teodora Chelemen^{1,2}, Themistoklis Dagklis¹, Lindsey Allan¹
and Kypros H. Nicolaides^{1,2,3*}

Recomendações para triagem pré-natal por ultrassonografia no Reino Unido

1º US – 11-14 semanas (morfológica de primeiro trimestre)

- Idade gestacional – comprimento crânio-nádega (CCN)
- Detecção de gestações múltiplas e corionicidade
- Medida da TN

2º US – 20 semanas (morfológica de segundo trimestre)

- Detecção de anormalidades estruturais no feto

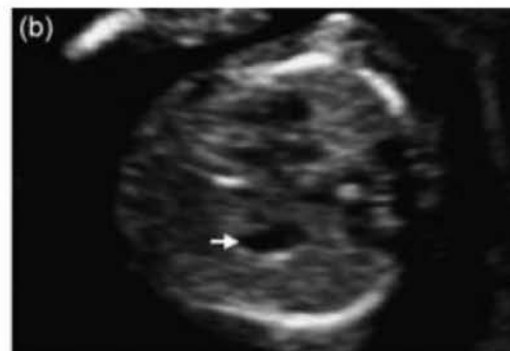
Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks

Argyro Syngelaki^{1,2,3}, Teodora Chelemen^{1,2}, Themistoklis Dagklis¹, Lindsey Allan¹
and Kypros H. Nicolaides^{1,2,3*}

Acrania



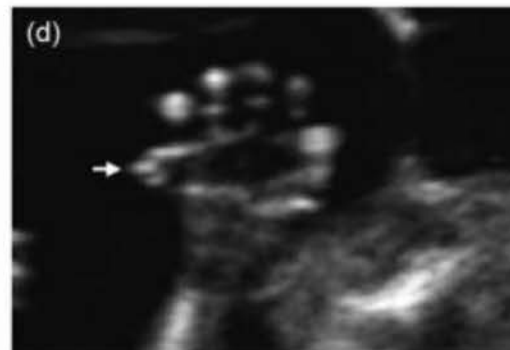
Hérnia diafragmática



Holoprosencefalia



Polidactilia Pós-axial



Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks

Argyro Syngelaki^{1,2,3}, Teodora Chelemen^{1,2}, Themistoklis Dagklis¹, Lindsey Allan¹
and Kypros H. Nicolaides^{1,2,3*}



Megabexiga



Exonfalo



Anormalidades potencialmente detectáveis

- Ausência de mãos e pés (77%)
- Defeitos cardíacos graves (34%)
- Hérnia diafragmática (50%)
- Fendas faciais (5%)
- Displasias esqueléticas letais (50%)
- Espinha bífida aberta (14%)
- Polidactilia (60%)

PRENATAL DIAGNOSIS

Prenat Diagn 2011; 31: 90–102.

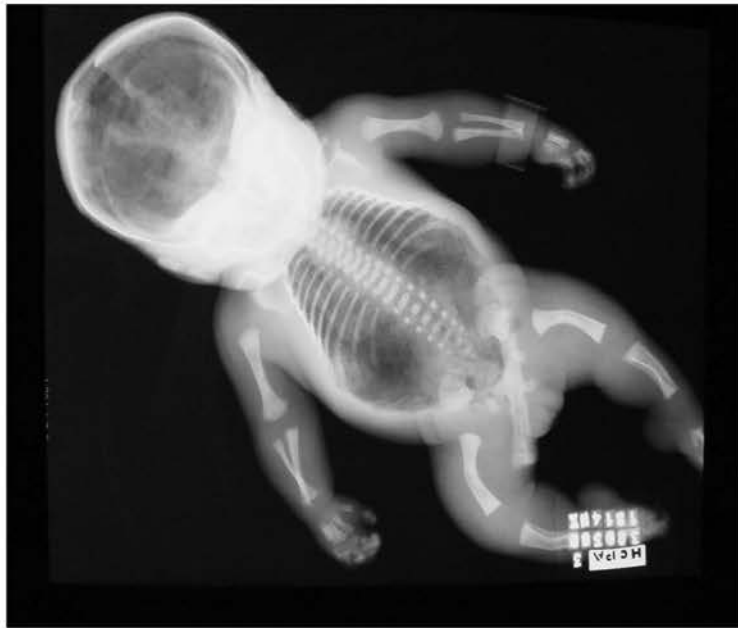
Published online in Wiley Online Library

(wileyonlinelibrary.com) DOI: 10.1002/pd.2642

Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks

Argyro Syngelaki^{1,2,3}, Teodora Chelemen^{1,2}, Themistoklis Dagklis¹, Lindsey Allan¹ and Kypros H. Nicolaides^{1,2,3*}

Displasia esquelética: avaliação pós-natal



Displasia campomelica



Osteogenese tipo II

Indicações para ecocardiografia

Além de ser indicada com base em achados da ultrassonografia morfológica, a **ecocardiografia fetal** costuma ser indicada especificamente para gestantes:

- ▶ com diabetes mellitus ou lúpus eritematoso sistêmico;
- ▶ em uso de anticonvulsivantes;
- ▶ expostas a infecções que podem levar a ocorrência de anomalias congênitas, como à infecção pelo vírus da rubéola;
- ▶ que possuem familiares de primeiro grau com alguma cardiopatia congênita, ou que realizaram reprodução assistida;
- ▶ cujo feto apresente alterações cromossômicas; taquicardia/bradicardia; macrosômicos; ou com hidropsia fetal (acúmulo de líquidos em órgãos ou partes do corpo do feto).

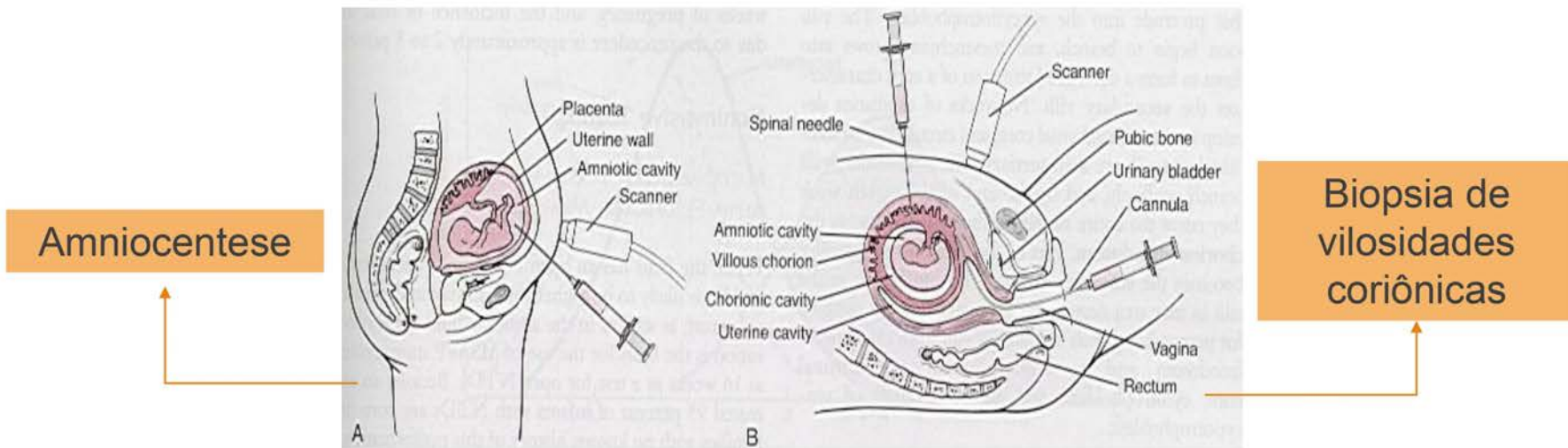
Indicação para diagnóstico pré-natal invasivo

- Risco de anomalia fetal seja, no mínimo, tão grande quanto o risco de abortamento ou outra complicação do procedimento em si.

Indicação para diagnóstico pré-natal invasivo

- Idade materna avançada (>35)
- Risco de anomalia cromossômica de 1/250 = risco de abortamento devido à amniocentese
- Filho anterior com aneuploidia cromossômica de novo
- Presença de anomalia cromossômica estrutural em um dos pais
- HF de distúrbio genético não-diagnosticável ligado ao X (rastreamento dos fetos masculinos)
- Risco de aumento para defeitos de tubo neural
- Alterações nas sorologias ou no US

Abordagens para o diagnóstico pré-natal: Procedimentos invasivos



Vilosidades coriônicas



Estudos diretos

- Ensaio enzimático
- Análise molecular
- Estudos citogenéticos diretos

Cultura

- Cariótipo
- Ensaio enzimático
- Análise molecular

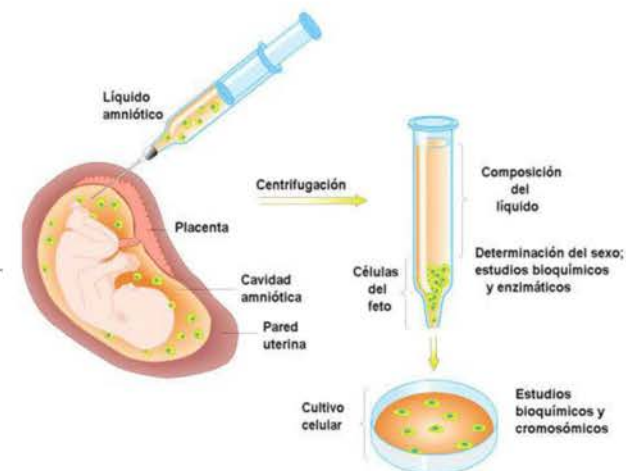
Amniocentese

- Período:
 - tradicional: 15^a - 16^a semana
 - precoce: 10^a - 14^a semana
- Coleta de uma amostra do líquido amniótico (células fetais) via transabdominal com uma seringa (10-20 ml)
- Sobrenadante: dosagem de AFP e outras doenças metabólicas
- Sedimento: cultura: cariótipo e/ou extração de DNA

Alfafetoproteína aumentada no líquido amniótico

- DTN (defeitos de tubo neural aberto)
- Contaminação sangue fetal
- Morte fetal
- Gemelares
- Idade gestacional mal estimada
- Outras anomalias

Amniocentese



Sobrenadante

- Ensaio enzimáticos
- Quantificação de metabolitos
- Cromatografias
- DNA livre – análise molecular

Celulas Cultivadas

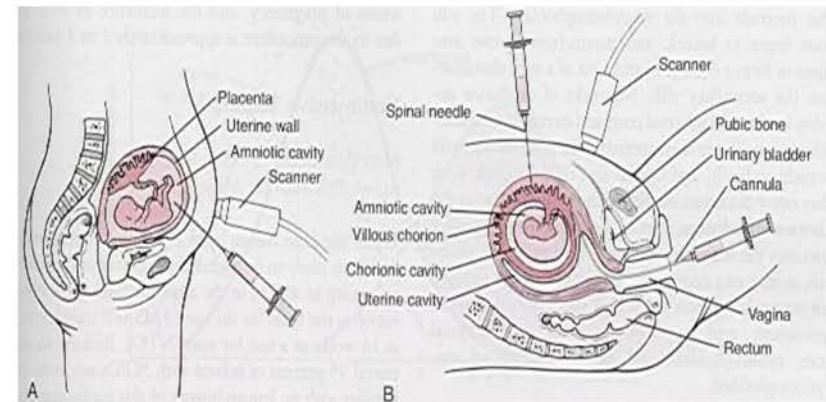
- Cariótipo
- Ensaio enzimáticos
- Análise molecular

Cordocentese

- Amostra de sangue fetal do cordão umbilical (linfócitos)
- Período: a partir da 18 semana
- Aplicações:
- Presença de alguma anormalidade fetal detectada pela ultrassonografia
- Falha nas culturas de amniocentese e vilo corial
- Cultura de células de linfócitos – curta duração (2-3 dias)
- Extração de DNA
- Hemoglobinopatias e doenças hematológicas

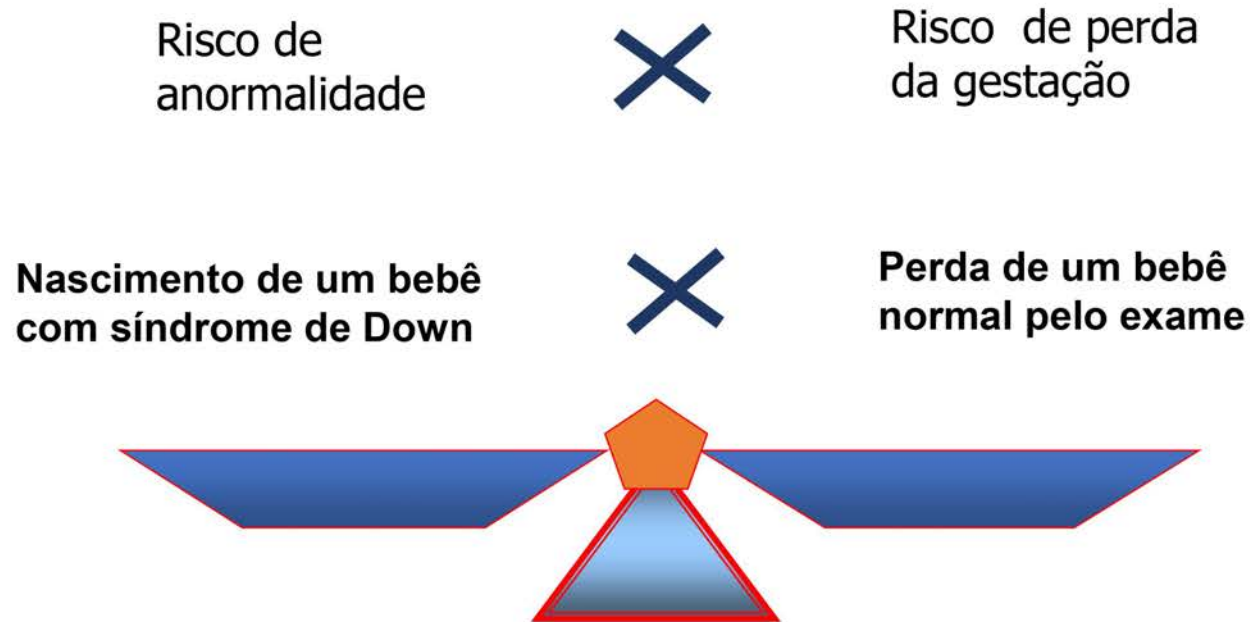
Risco de perda gestacional nos procedimentos invasivos

- Amniocentese:
 - Em torno de **0,5% (1/200)**
- Coleta de vilosidades coriônicas:
 - Em torno de **0,5-1% (1/100 a 1/200)**
- Cordocentese:
 - Em torno de **5% (1/20)**



Decisão sobre a realização de um exame pré-natal invasivo

Relação risco x benefício



**O EXAME FÍSICO DISMORFOLÓGICO:
FOCO NAS ANOMALIAS CONGÊNITAS**

Exame físico neonatal: foco em anomalias congênitas

A realização do exame físico para identificar anomalias congênitas visíveis ao nascimento não é difícil.

Basta método e organização!



Vamos lá!

Por que o exame físico é importante?

- Podemos salvar vidas ao detectar precocemente algumas anomalias.
- Registro adequado das anomalias
 - ↳ melhores políticas públicas de atendimento!
- Estratégias de prevenção podem ser planejadas.

Em primeiro lugar: preparar o exame

Quem:

Profissional de saúde treinado

Quando:

Logo após o nascimento e antes da alta

Onde:

Local aquecido e em uma superfície firme e segura

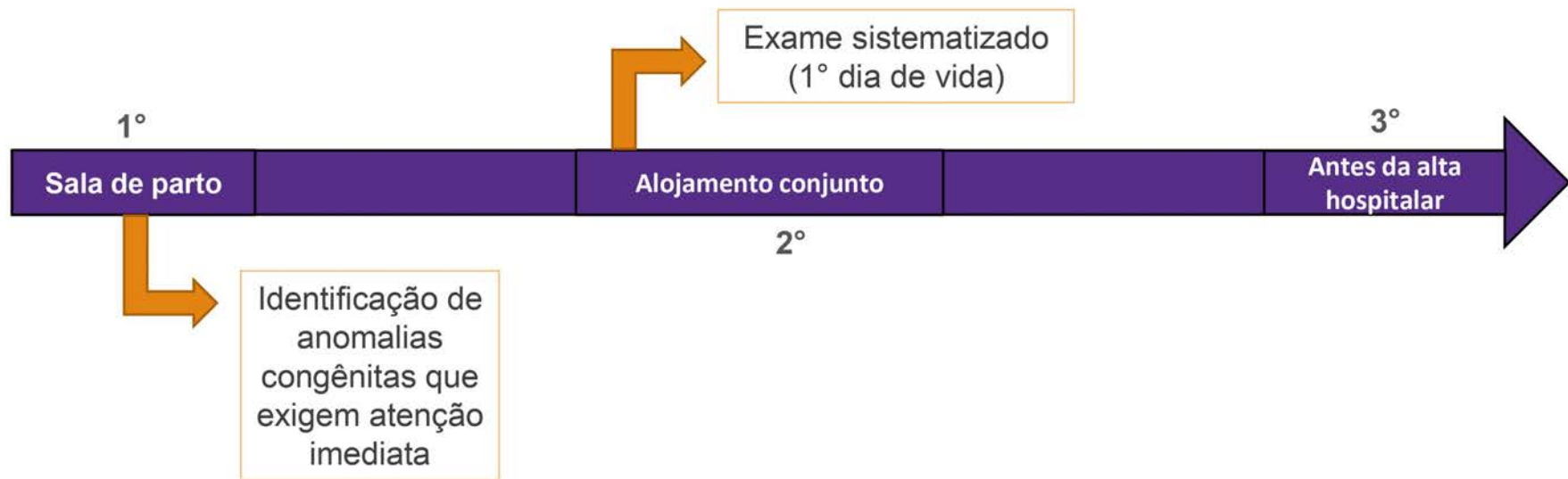
Como:

Bebê sem roupas, se possível com a mãe



Lembrar de explicar o que você está fazendo!

Exame físico: três momentos importantes



Exame físico: sala de parto

- Examine da cabeça até os pés; de frente e de costas.
- Procure detectar anomalias visíveis externamente, que necessitam de atenção imediata.



Vamos ver
alguns
exemplos?

Exame físico: sala de parto

Anomalias congênitas que necessitam de atenção imediata:

1. Defeitos de tubo neural:



Encefalocele (Q01)



Espinha bífida (meningomielocele)
(Q05)



Anencefalia
(Q00.0)



Craniorraquisquise
(Q00.1)

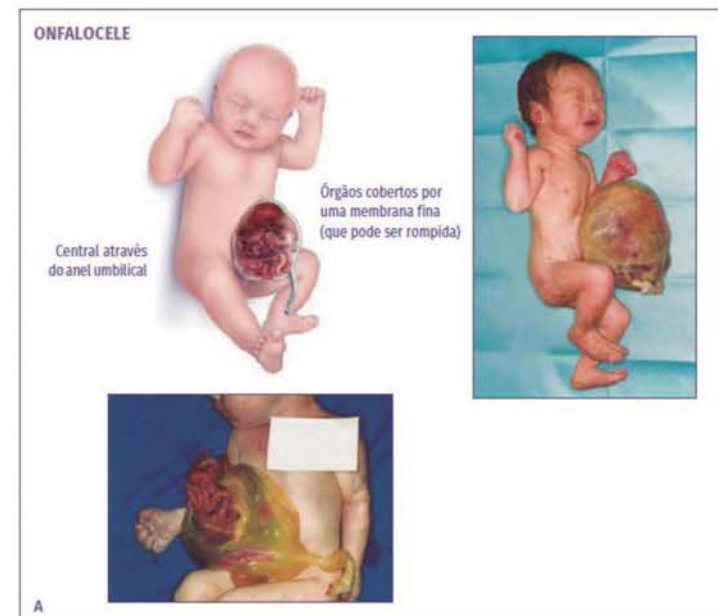
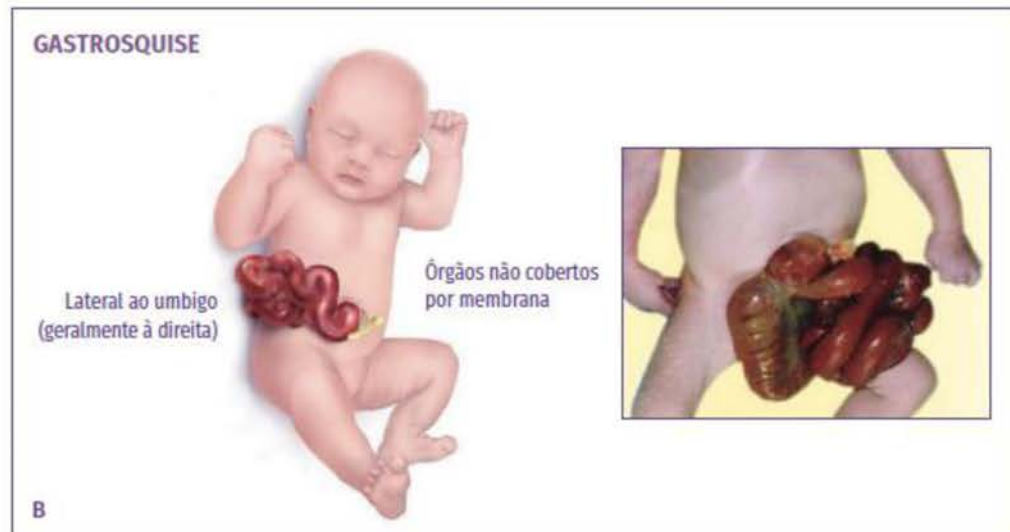


Iniencefalia(Q00.2)

Exame físico: sala de parto

Anomalias congênitas que necessitam de atenção imediata:

2. Defeitos de parede abdominal:



Na sala de parto: o que fazer?

Avaliar as estruturas ou sinais abaixo citados pode levar a suspeitas ou diagnóstico de **alterações que representam risco a vida** ou que apresentam **prognóstico grave**:

- Pele;
- Coanas - permeabilidade das vias aéreas superiores;
- Palato;
- Ânus;
- Uretra;
- Sopro e pulsos;
- Saturação pré-ductal;
- Coluna e fontanelas.

Exame físico: no alojamento conjunto

Estado Geral

- **Parâmetros vitais:** frequências cardíacas e respiratória estão normais?
- **Coloração:** bebê com coloração normal?
- **Aparência:** O bebê parece normal ou doente?

Avaliação rápida do status neurológico

- **Atividade:** Bebê está ativo?
- **Choro:** O choro está normal?
- **Reflexos:** Reflexos neurológicos estão normais?

Anomalias congênitas

- **Maiores:** existe alguma anomalia maior?
- **Menores:** mais do que duas anomalias menores? Lembra alguma síndrome?

- 1. Medir e registrar** (padrão para sexo e idade gestacional):
 - Peso;
 - Comprimento;
 - Perímetro cefálico.


2. Repetir o exame:



Por que? Alguns sinais podem se modificar e algumas condições podem passar despercebidas nas primeiras horas ou dias de vida

Exame físico: no alojamento conjunto

- Procure anomalias menos visíveis mas que também necessitam de atenção imediata;
- O diagnóstico pode ser suspeito ao nascimento ou nas 12-24 horas de vida.



Atresia bilateral de coanas:
dificuldade de passagem de sonda nas narinas (coanas). Diagnóstico geralmente através de avaliação com otorrino.

Exame físico: no alojamento conjunto


- Procure anomalias menos visíveis mas que também necessitam de atenção imediata;
- O diagnóstico pode ser suspeito ao nascimento ou nas 12-24 horas de vida.



Atresia de esôfago

Exame físico: no alojamento conjunto

- Procure anomalias menos visíveis mas que também necessitam de atenção imediata;
- O diagnóstico pode ser suspeito ao nascimento ou nas 12-24 horas de vida.



Hérnia diafragmática: sinal do abdômen escavado em sala de parto. No RX, hipoplasia pulmonar e presença de conteúdo abdominal no tórax.

Exame físico: no alojamento conjunto


- Procure anomalias menos visíveis mas que também necessitam de atenção imediata;
- O diagnóstico pode ser suspeito ao nascimento ou nas 12-24 horas de vida.



Atresia de intestino delgado: sinal da dupla bolha ao RX.

Exame físico: no alojamento conjunto

- Procure anomalias menos visíveis mas que também necessitam de atenção imediata;
- O diagnóstico pode ser suspeito ao nascimento ou nas 12-24 horas de vida.



Atresia anorretal: pode haver eliminação de mecônio em meninas através de fístula reto-vaginal (cuidar!).

Exame físico: medidas



Intergrowth-21



International Dating Standards in Early Pregnancy



Gestational Age
(weeks + days)



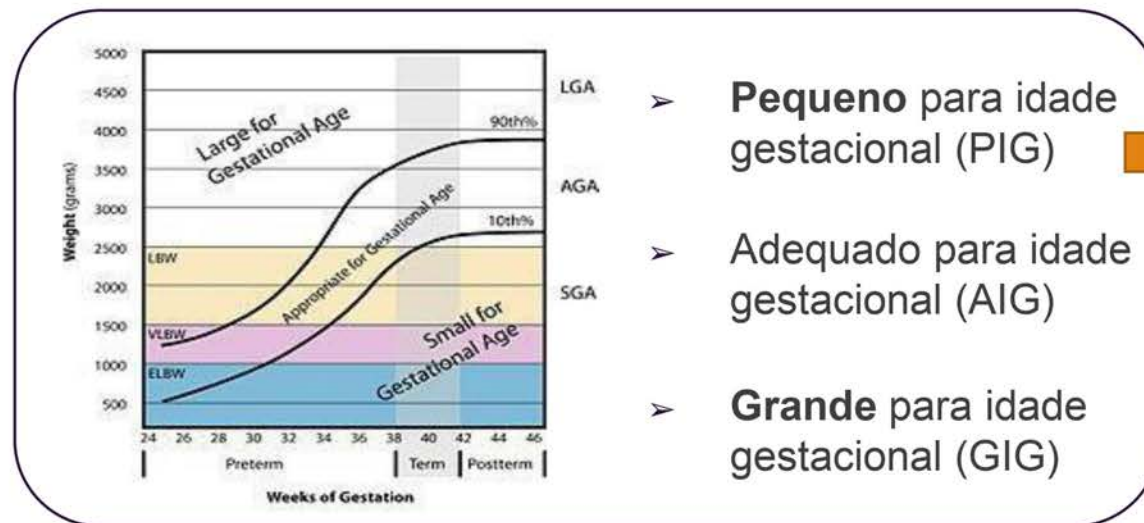
CRL (mm)	Centiles				
	3 rd	10 th	50 th	90 th	97 th
15	7+5	7+6	8+3	8+6	9+1
16	7+5	8+0	8+3	9+0	9+1
17	7+6	8+1	8+4	9+1	9+2
18	8+0	8+1	8+5	9+1	9+3
19	8+0	8+2	8+6	9+2	9+4
20	8+1	8+3	8+6	9+3	9+4
21	8+2	8+3	9+0	9+4	9+5
22	8+2	8+4	9+1	9+4	9+6
23	8+3	8+5	9+1	9+5	10+0
24	8+4	8+5	9+2	9+6	10+0
25	8+4	8+6	9+3	9+6	10+1
26	8+5	9+0	9+3	10+0	10+2
27	8+6	9+0	9+4	10+1	10+3
28	8+6	9+1	9+5	10+1	10+3
29	9+0	9+2	9+5	10+2	10+4
30	9+0	9+2	9+6	10+3	10+5
31	9+1	9+3	10+0	10+3	10+5
32	9+2	9+3	10+0	10+4	10+6
33	9+2	9+4	10+1	10+5	11+0
34	9+3	9+5	10+2	10+5	11+0
35	9+3	9+5	10+2	10+6	11+1
36	9+4	9+6	10+3	11+0	11+2
37	9+5	9+6	10+3	11+0	11+2
38	9+5	10+0	10+4	11+1	11+3
39	9+6	10+1	10+5	11+2	11+4
40	9+6	10+1	10+5	11+2	11+4
41	10+0	10+2	10+6	11+3	11+5
42	10+0	10+2	10+6	11+4	11+5
43	10+1	10+3	11+0	11+4	11+6
44	10+1	10+3	11+1	11+5	12+0
45	10+2	10+4	11+1	11+5	12+0
46	10+3	10+5	11+2	11+6	12+1
47	10+3	10+5	11+2	12+0	12+2

Referências:

Villar et al (2014) International standards for newborn weight, length, and head circumference by gestational age and sex: the Newbo Cross-Sectional Study of the INTERGROWTH-21st Project. *Lancet* 2014; 384: 857-68.

Villar J, Giuliani F, Fenton TR, Ohuma EO, Cheikh Ismail L, Kennedy SH, for the INTERGROWTH-21st Consortium. INTERGROWTH-21st very preterm size at birth reference charts. *Lancet* 2016 doi.org/10.1016/S0140-6736(16) 00384-6.

Peso e comprimento por idade gestacional



PIG - Maior chance de anomalias congênitas, incluindo síndromes



Use INTERGROWTH-21st



Comprimento



Use INTERGROWTH-21st

Comprimento inferior ao 3^o percentil para sexo e idade gestacional, pode estar associado à síndromes ***genéticas ou teratogênicas***

➔ Anomalias associadas

↓
Fazer seguimento e exames (Rx, por exemplo)

Comprimento



Displasias esqueléticas:

Observar proporções entre membros – tronco – cabeça:

- Comprimento diminuído;
- Desproporção entre cabeça, tronco, membros;
- Membros diminuídos em relação ao corpo;
- Tórax estreito.



Sempre solicitar RX mesmo em natimortos!!

Perímetro cefálico (PC)

- Meça o mais próximo do **0,5 cm**.
- O ideal é medir **3 vezes** (use a medida maior).
- O melhor momento para medir é com **24 a 36 horas depois do nascimento**, pois o formato do crânio pode se modificar (cavalgamento de suturas)



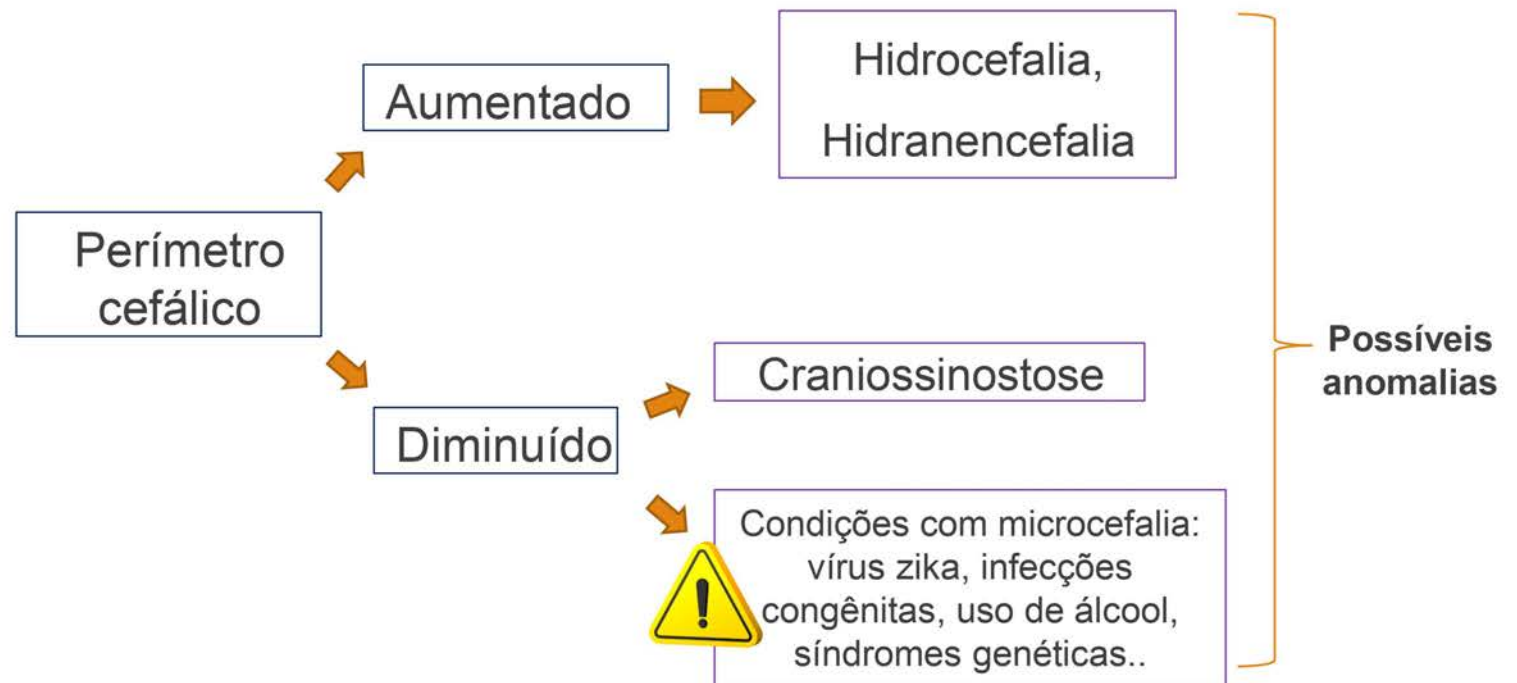
Perímetro cefálico

- A aferição do PC deve ser realizada com fita métrica inextensível, passando pela glabella e proeminência occipital.
- Essa medida, juntamente com o sexo e a idade gestacional do nascido vivo, devem ser lançados nos gráficos de crescimento do Intergrowt-21st.
- Avalie se a medida do PC encontra-se dentro dos valores esperados ou se há microcefalia (Q02) (medida do perímetro cefálico inferior a menos 2 desvios-padrão da média) ou microcefalia grave (Q02) (medida inferior a menos 3 desvios-padrão da média).



<https://med.stanford.edu/newborns/professional-education/photo-gallery/head.html>

O que suspeitar se o PC não for normal?



Exame sistemático

Examine o RN por inteiro – todas as partes!



incluindo



Natimortos



Prematuros



Lembre-se:

Cabeça - Fronte

- Pele
- Cabeça
- Face
- Boca e palato
- Nariz
- Olhos
- Orelhas
- Tórax
- Abdômen
- Genitais e ânus
- Coluna vertebral
- Braços e pernas
- Mãos e pés



Pés - Costas

Exame sistemático: crânio

- Revise o perímetro cefálico **24-36 horas após o nascimento**



- Se o formato do crânio for anormal: Solicitar RX para excluir ***craniossinostoses!***

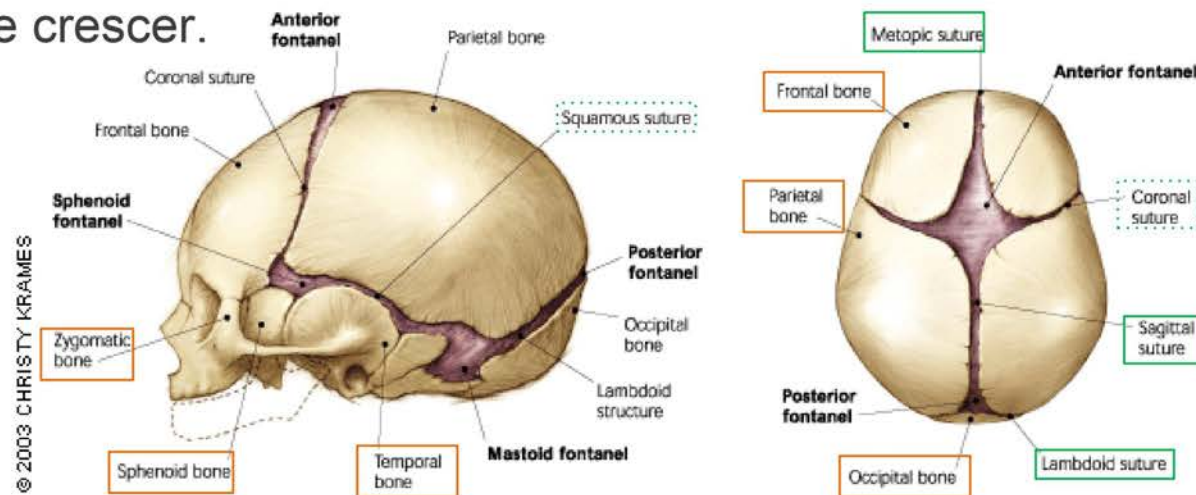


Palpar fontanelas

Exame sistemático: crânio

O que é craniossinostose?

- Quando os ossos cranianos se fundem muito cedo e, com isto, impedem o cérebro de crescer.



Exame sistemático: crânio

➤ **Microcefalia grave:**

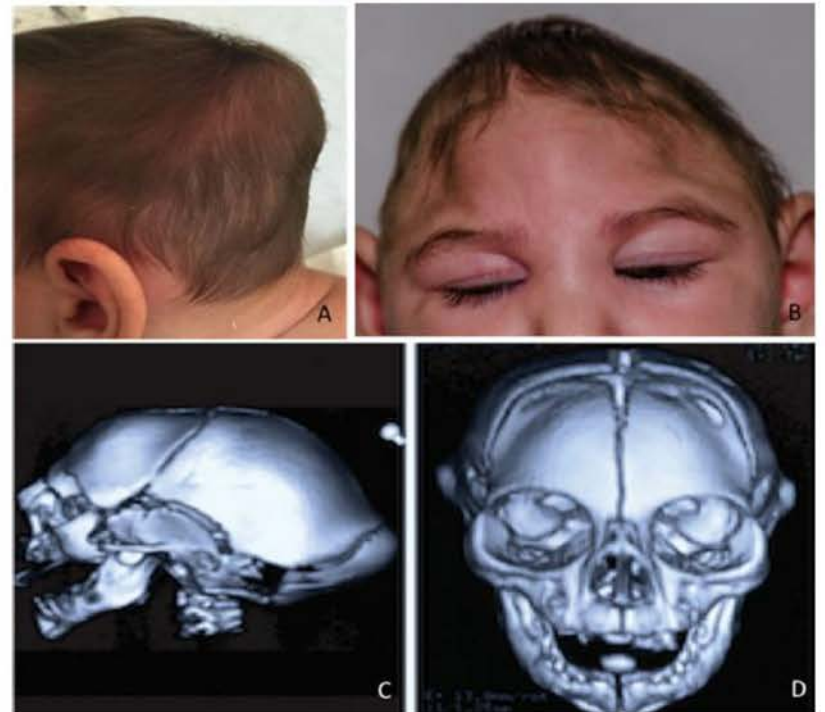
Suspeita-se sempre de Síndrome Congênita associada a infecção pelo vírus Zika (SCZ).



Exame sistemático: crânio

➤ **Formato anormal do crânio/desproporção:**

Suspeita-se sempre de Síndrome Congênita associada a infecção pelo vírus Zika (SCZ).



Exame sistemático: esqueleto e articulações

➤ Coluna vertebral:

Examinar em decúbito ventral;

Palpar em toda a sua extensão;

Procurar defeitos vertebrais, desvios, agenesia de sacro ou cóccix.

Exemplos: Fosseta sacral, hipertricose (espinha bífida?), meningocele.

Exame sistemático: esqueleto e articulações

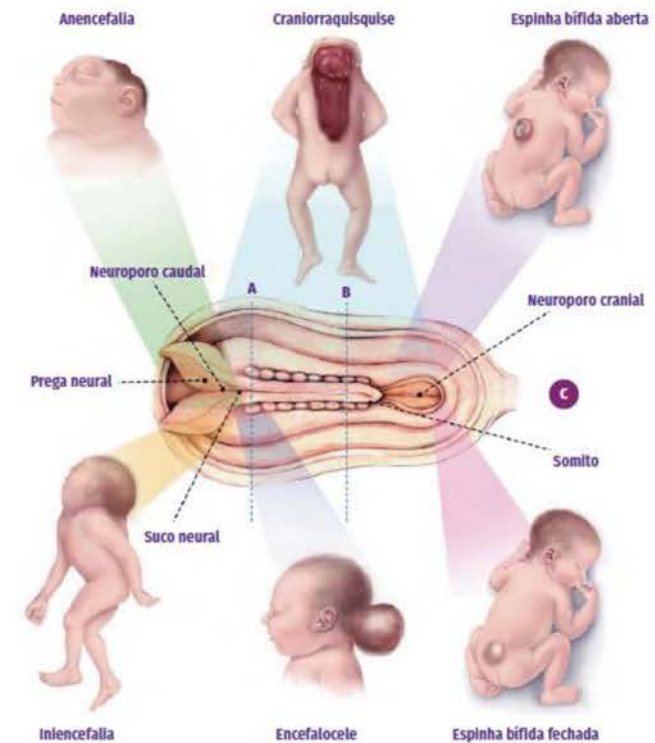
➤ Defeitos de fechamento de tubo neural



Encefalocele (Q01)



Espinha bífida (meningomielocle) (Q05)



Exame sistemático: esqueleto e articulações

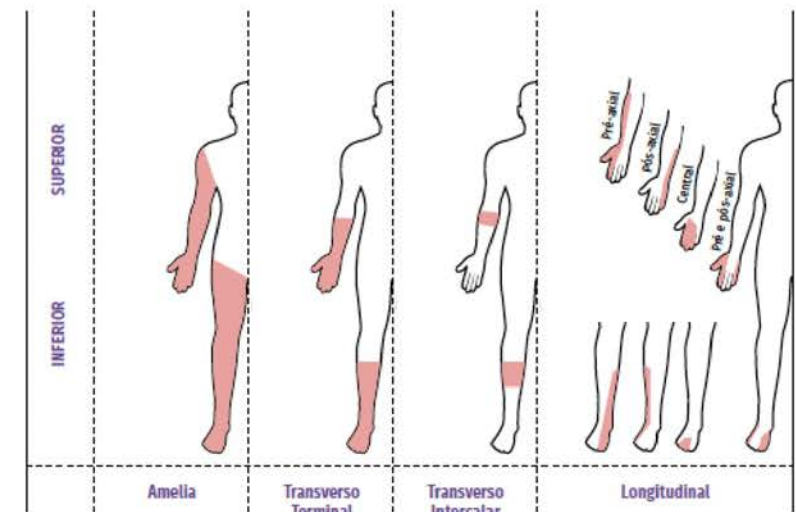
➤ Extremidades

Verificar:

- Posição e simetria;
- Mobilidade e proporções;
- Pé torto congênito (verdadeiro x posicional);
- Displasia de quadril
 - Manobra de Ortolani



Figura 1 – Classificação dos defeitos de redução dos membros superiores e inferiores. Estruturas ausentes ou hipoplásicas são sombreadas



Fonte: Figura elaborada pelos autores, a partir da classificação de Gold e colaboradores.⁴

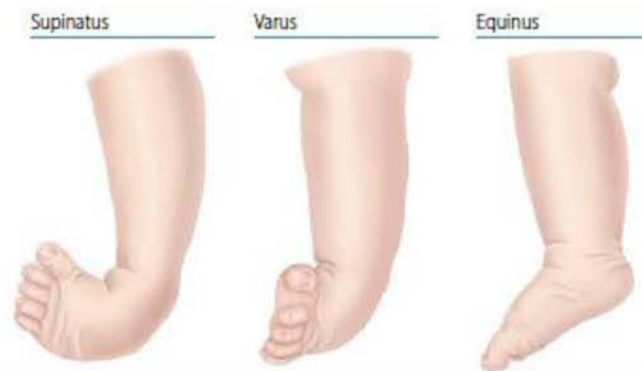
Exame sistemático: esqueleto e articulações



Longitudinal reduction defect of radius (Q71.4)



Defeitos de redução afetando o eixo radial/polegar



Talipes equinovarus (Q66.0)



Pé torto

Exame sistemático: esqueleto e articulações



Diferenciar polidactilia pré-axial (polegar/hálux) da pós-axial (dedo mínimo)!



Polidactilia

Exame sistemático: esqueleto e articulações



Verificar exposição pré-natal à
Talidomida!

Exame sistemático: face



- Olhe a face do bebê:
típica (família) ou dismorfias?



Síndrome de Down é geralmente diagnosticada pela face característica!

Exame sistemático: olhos

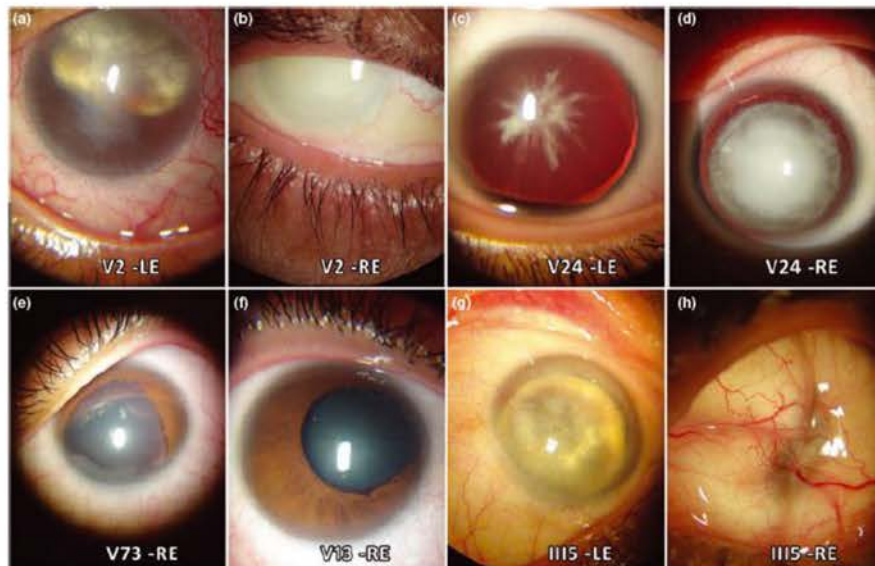


Fig. 2. Clinical features of affected subjects. (a) Subject V-2 left eye = total aniridia, cataract, and corneal opacity and vascularization; (b) Subject V-2 right eye = full corneal opacity; (c) Subject V-24 left eye = total aniridia and star-shaped cataract; (d) Subject V-24 right eye = total aniridia and full cataract; (e) Subject V-74 right eye = partial aniridia; (f) Subject V-13 right eye = missshapen pupil; (g) Subject III-5 left eye = total aniridia, full cataract, corneal vascularization, and subluxed lenses; (h) Subject III-5 right eye = Phthisis bulbi.

- Observar a distância entre os olhos do nascido vivo, entre os cantos internos das pálpebras (distância intercantal interna), a posição da fenda palpebral e a presença de sobrancelhas, cílios e epicanto.
- Exemplos: microftalmia; catarata congênita; coloboma; aniridia.



Teste do olhinho

Exame sistemático: orelhas

- Fossetas e apêndices pré-auriculares podem ser observados e muitas vezes estão associados à perda auditiva.



Teste da orelhinha por emissão otoacústica.



Exame sistemático: nariz

- Anomalias congênitas no nariz geralmente envolvem defeitos intrínsecos do osso do nariz.
- Deve-se observar ainda a raiz nasal achatada, a hipoplasia de asas, as narinas antevertidas e a distância nasolabial aumentada.



Síndrome de Down (Q90)

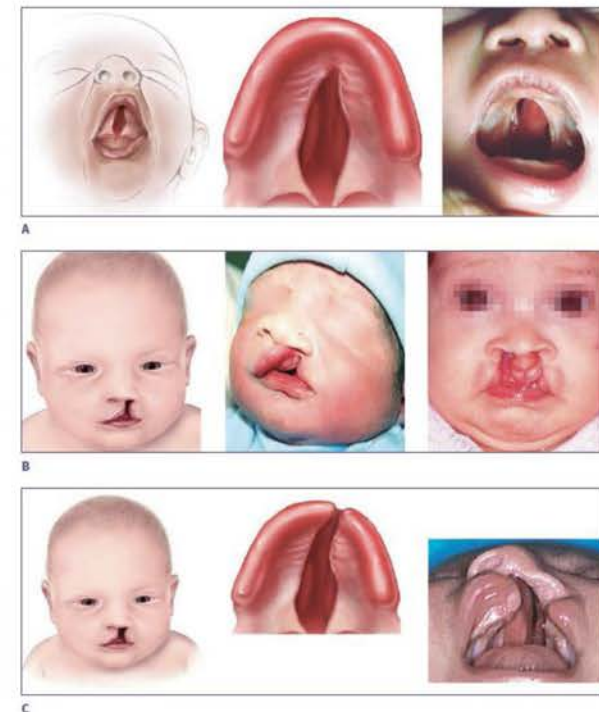


Síndrome de Edwards/
trissomia do 18 (Q91)

Exame sistemático: lábios e palato

- Os lábios do nascido vivo devem ser avaliados considerando espessura (fino ou grosso), **presença de fendas**, depressões e fossetas.
- A mandíbula pequena ou **micrognatia**, podem representar um sinal de alerta para dificuldade respiratória e dificuldade de amamentação.

FIGURA 3 Fendas orais (Q35-Q37) – Fenda palatina – Q35 (A); Fenda labial – Q36 (B); Fenda labial com fenda palatina – Q37 (C)*



Exame sistemático: tórax

➤ Observar:

- Simetria, malformações, diâmetro ântero-posterior;
- Hipertrofia mamária (é normal: hormonal);

➤ Palpar:

- Clavículas, pulsos femorais (para afastar coarctação da aorta);
- Buscar paralisia de plexo braquial;
- Realizar ausculta cardíaca e respiratória.

Exame sistemático: aparelho respiratório

➤ Realizar por toda a área de extensão do parênquima pulmonar:

- Inspeção;
- Palpação;
- Percussão;
- Ausculta.



O nascido vivo deve estar calmo!

➤ A detecção de assimetrias pode indicar anomalias internas;

➤ Taquipneia ou estertores na ausculta podem indicar cardiopatias congênitas.

Exame sistemático: aparelho circulatório

- Detecção de frêmito é indicativa de cardiopatias;
- Achados compatíveis com o diagnóstico de cardiopatias congênitas cianótica:
 - Aumento do fígado;
 - Turgência jugular;
 - Cianose;
 - Taquipneia;
 - Disfunção respiratória;
 - Crepitantes na ausculta pulmonar;
 - Dificuldade para mamar;
 - Pele fria e pálida; e
 - Diminuição do pulso.

Exame sistemático: aparelho circulatório



Realizar teste do coraçãozinho!



A presença de algum destes sinais deve ser melhor investigada por meio de ecocardiografia e cardiologista pediátrico!

Exame sistemático: abdômen

- Observar distensão ou escavação;
- Observar presença de hérnia umbilical ou inguinal;
- Número de vasos no coto umbilical:
 - 2 artérias e 1 veia;
- Realizar palpação profunda:
 - Borda do fígado;
 - Ponta do baço;
 - Pólo superior do rim esquerdo.



Abdômen escavado com hérnia diafragmática congênita

Exame sistemático: abdômen



Exonfalia (Onfalocele)
(Q79.2)



Gastrosquise (Q79.3)

Exame sistemático: órgãos genitais

- Durante o exame da genitália, podem ser identificadas anomalias na saída da uretra.
- No órgão genital masculino verificar:
 - Pênis
 - Comprimento (*deve ser maior de 2,5 cm*)
 - Localização do meato uretral
 - Testículos
 - Realizar palpação
 - Verificar hérnias/ hidrocele/criptorquidia



Distúrbios de diferenciação sexual?

Exame sistemático: órgãos genitais



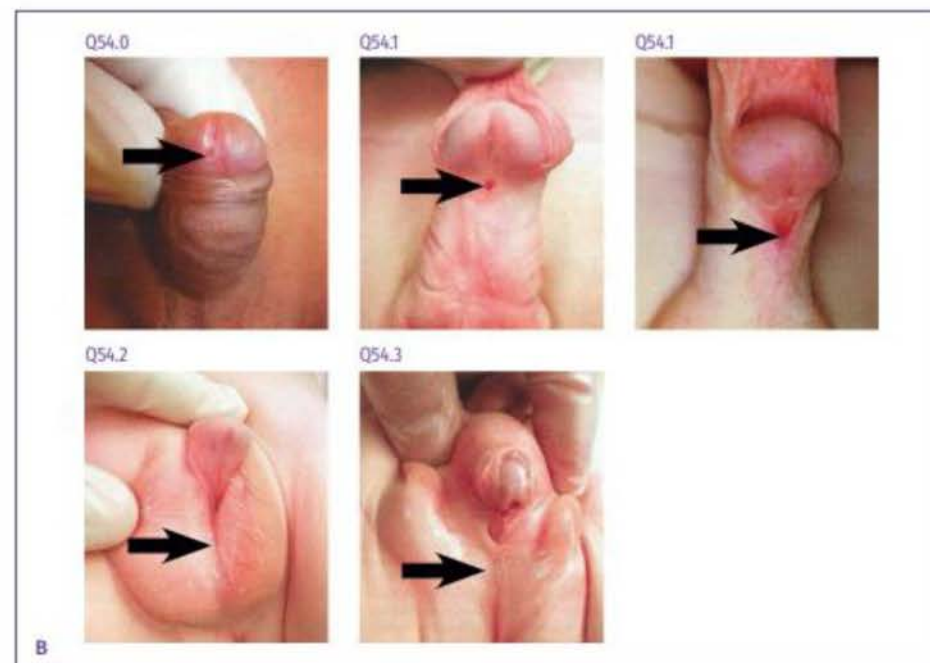
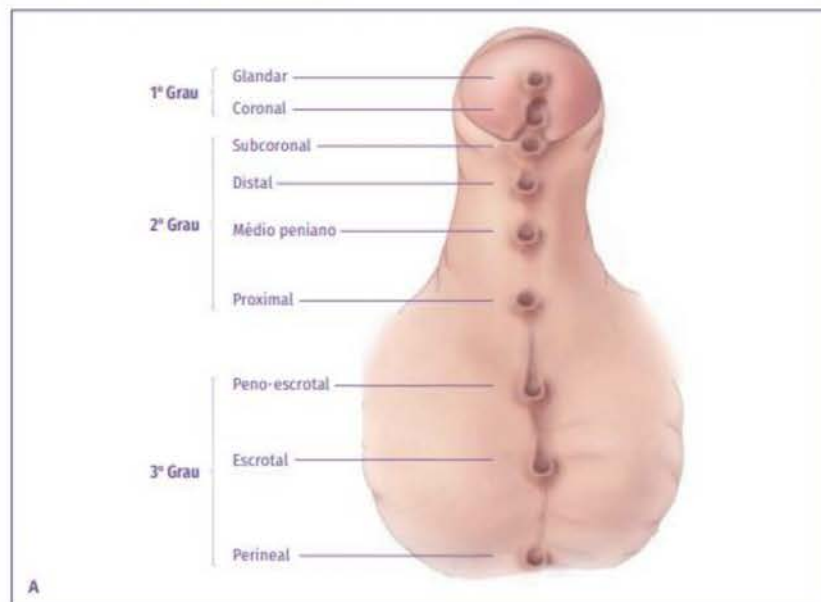
Micropênis



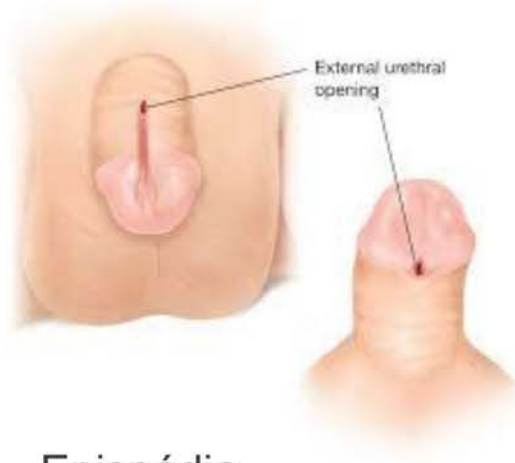
Hidrocele em
transiluminação

Exame sistemático: órgãos genitais

FIGURA 17 Nomenclatura da hipospádia (Q54) conforme localização da abertura da uretra (A); fotos de casos de hispádias (Q54) (B)⁶³¹⁶



Exame sistemático: órgãos genitais



Epispádia



Alteração do desenvolvimento sexual

Exame sistemático: órgãos genitais

➤ No órgão genital feminino verificar:

- Tamanho do clitóris;
- Hipertrofia de pequenos lábios;
- Fusão de grandes lábios;
- Presença de fístulas;
- Orifício uretral e vaginal;
- Hímen.



Secreção mucóide ou sangramento vaginal discreto são normais

Exame sistemático: órgãos genitais



Genitália feminina virilizada

Hiperplasia adrenal
congenita



Hipertrofia de clitóris em
genitália feminina



Fusão de grandes lábios em
genitália feminina

Exame sistemático: órgãos genitais

- Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo (Q56)



Exame sistemático: ânus

- Detectar anomalias anorretais e fístulas.
- Observar permeabilidade e posição.



É importante estar atento para a eliminação de mecônio pela uretra, períneo ou vagina.



Ânus imperfurado

Exame sistemático: ânus

- Detectar anomalias anorretais e fístulas.
- Observar permeabilidade e posição.



É importante estar atento para a eliminação de mecônio pela uretra, períneo ou vagina.



Ânus imperfurado com fístula perineal

OBRIGADO!



MINISTÉRIO DA
SAÚDE



Contatos:



Unidade Técnica de Vigilância de Anomalias Congênitas

 anomaliascongenitas@saude.gov.br

 +55 61 3315-7701 / 7704 / 7716

OFICINA DE CAPACITAÇÃO
SOBRE O DIAGNÓSTICO
E NOTIFICAÇÃO DE
**ANOMALIAS
CONGÊNITAS NO
PRÉ-NATAL E AO
NASCIMENTO**



MINISTÉRIO DA
SAÚDE

GOVERNO FEDERAL
BRASIL
UNIÃO E RECONSTRUÇÃO