

Osso Nasal Ausente

Guia de Informações para Pacientes – O que você deve saber, o que você deve perguntar

O que é a ausência do osso nasal?

O osso presente no nariz do seu bebê deve estar desenvolvido entre 11 e 14 semanas de gestação e ser visível na ultrassonografia realizada nesse período da gravidez. O osso nasal aparece em uma visão de perfil do rosto fetal como uma linha branca fina. Foi observado que, quando o osso nasal não é visível, há uma chance aumentada de o bebê ter uma anomalia cromossômica, como a síndrome de Down (Trissomia do 21) ou outras anomalias cromossômicas.

A presença/ausência do osso nasal também pode ser usada para melhorar o cálculo do risco de o seu bebê ter um problema cromossômico e aumentar a precisão de um teste de triagem padrão, como o teste combinado. Esse teste combina a medição da translucência nugal do bebê com hormônios da gravidez medidos no seu sangue e calcula o risco de uma anomalia cromossômica no seu bebê.

Há variações entre países, mas geralmente um risco igual ou superior a 1:100 é considerado alto. O médico discutirá com você o que esse risco significa e ajudará a interpretar o resultado do teste. No fim, a interpretação do risco é altamente individual e só você pode decidir qual risco é aceitável para você e se deseja seguir adiante com um teste confirmatório e diagnóstico, como a coleta de uma pequena amostra da placenta ou de líquido amniótico ao redor do bebê (amostragem das vilosidades coriônicas/amniocentese) para analisar os cromossomos.

Devo fazer o teste não invasivo (NIPT)?

Seu médico irá orientá-la se você se qualifica para o NIPT ou se deve considerar fazer um teste invasivo, como a amniocentese ou a biópsia de vilosidades coriônicas (CVS).

Como os cromossomos estão relacionados à ausência do osso nasal?

Os cromossomos são onde a maior parte da nossa informação genética está armazenada. Normalmente, temos 46 cromossomos emparelhados: 23 vêm da mãe e os outros 23 do pai. Por exemplo, pessoas com síndrome de Down têm um cromossomo extra, o número 21. Bebês com uma anomalia cromossômica, geralmente um cromossomo extra 21, 18 ou 13, muitas vezes apresentam uma translucência nugal aumentada e um osso nasal fino ou ausente. Isso também pode acontecer quando o bebê tem um defeito genético muito pequeno, em nível de gene. É por isso que o seu médico pode sugerir fazer um exame mais detalhado do material genético do seu bebê.

Em mulheres de origem afro-caribenha, o desenvolvimento do osso nasal no bebê é mais lento e, portanto, há uma chance maior de ele ainda não ser visível entre 11 e 14 semanas.

Devo fazer mais exames?

Se o resultado do teste diagnóstico for normal, o médico provavelmente sugerirá que você faça uma ultrassonografia fetal avançada para analisar todas as estruturas do feto em busca de anomalias estruturais.

Quais são os cuidados a serem tomados durante a gravidez?

Se todos os testes forem negativos, isso significa que não foram encontrados problemas com o seu bebê, e a sua gravidez pode ser considerada normal, portanto, você não precisará de

Osso Nasal Ausente

Guia de Informações para Pacientes – O que você deve saber, o que você deve perguntar

cuidados especiais na gravidez. O osso nasal se tornará visível em um estágio posterior da gravidez, e a explicação para o fato de ele não ter sido visível no início da gestação é que, provavelmente, seu desenvolvimento foi mais lento do que em outras gestações, sem qualquer motivo especial.

Isso acontecerá novamente?

Geralmente, a ausência do osso nasal não ocorrerá novamente na próxima gravidez, mas se o bebê tiver uma anomalia cromossômica, o risco pode ser ligeiramente aumentado na sua próxima gravidez.

Quais outras perguntas devo fazer?

- Qual é a chance de o meu bebê ter uma anomalia cromossômica se o osso nasal não for visível?
- Posso fazer um teste combinado e obter o risco calculado de meu bebê ter uma anomalia cromossômica?
- Eu me qualifico para um exame de sangue não invasivo?
- Se o risco for alto, qual teste invasivo devo escolher (biópsia das vilosidades coriônicas ou amniocentese)?
- Qual é o risco associado a esses testes invasivos?
- Quais investigações genéticas serão realizadas?
- Esses testes diagnosticarão outros pequenos problemas genéticos?
- O médico organizará exames especializados adicionais durante a gravidez para verificar se o osso nasal se tornou visível mais tarde na gestação e se há outras anomalias?

Última atualização Abril 2023