

# Estenose do Aqueduto Fetal

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

## O que é Estenose do Aqueduto Fetal?

O cérebro fetal é cercado por um líquido que circula ao redor do cérebro e preenche dois reservatórios laterais, chamados ventrículos, além de um terceiro ventrículo e um quarto ventrículo. A Estenose do Aqueduto Fetal (EAF) ocorre quando esse líquido normal não pode circular adequadamente devido a um bloqueio na passagem que leva o líquido entre o terceiro e o quarto ventrículos. Esse bloqueio faz com que os dois ventrículos laterais e o terceiro ventrículo se encham de líquido. Embora o bloqueio na passagem não possa ser visto no ultrassom, o excesso de líquido nos ventrículos é facilmente visível.

## Como a Estenose do Aqueduto Fetal acontece?

A estenose do aqueduto é uma condição rara e ocorre em 1 a cada 5000 bebês. Na maioria dos casos, a EAF ocorre ao acaso e não está relacionada a outros fatores. Alguns bebês com EAF podem estar afetados por infecções virais. Outros podem ter causas genéticas. Bebês com EAF também podem ter outros problemas cerebrais. 10% dos meninos com EAF podem ter um problema genético.

## Como os cromossomos estão relacionados à EAF?

Os cromossomos são onde a maior parte da nossa informação genética é armazenada em nossas células. As meninas têm 46 cromossomos, incluindo dois cromossomos X, e os meninos têm 46 cromossomos, com um cromossomo X e um Y. Alterações em qualquer um desses cromossomos podem causar problemas no bebê durante o desenvolvimento. Quando um feto masculino tem um problema genético causando EAF, geralmente está relacionado ao único cromossomo X. Como os meninos têm apenas um cromossomo X, se houver um problema nesse cromossomo, é mais provável que este cause mais problemas do que se uma menina tiver um problema no cromossomo X. Cerca de 10% (1 em cada 10) dos meninos com EAF têm um problema no cromossomo X. Um indício de que um bebê pode ter um problema no cromossomo X é uma posição anormal dos polegares do bebê, mas isso é observado apenas em metade daqueles com um problema no cromossomo X.

## Eu devo fazer mais exames?

Você será oferecida exames adicionais para ajudar a determinar a razão para a estenose do aqueduto. Os exames específicos oferecidos serão baseados na presença ou ausência de outras descobertas do ultrassom, seu histórico médico e da gravidez, e os resultados de quaisquer exames anteriores que você tenha feito. Você também pode ser oferecida uma consulta com um Geneticista, que é um profissional médico com treinamento especial em condições genéticas.

## Os exames que podem ser oferecidos incluem:

- Exame de ultrassom detalhado: Para examinar cuidadosamente seu bebê em busca de outras descobertas ou anomalias de ultrassom. O ultrassom pode identificar muitas, mas não todas, anomalias.
- Amniocentese: Um exame que remove uma pequena quantidade de líquido ao redor do bebê com uma agulha fina. O líquido pode ser testado para anomalias cromossômicas e infecções fetais.

# Estenose do Aqueduto Fetal

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

- Teste não invasivo de DNA fetal (NIPT): Um exame de sangue materno que usa células do bebê que estão em sua corrente sanguínea. É um excelente exame de triagem genética para certas condições, como a síndrome de Down (Trissomia do 21), mas não é tão preciso quanto uma amniocentese.
- Exames de sangue materno para infecções virais, como citomegalovírus ou toxoplasmose: Esses exames podem determinar se você teve uma infecção recente ou passada, mas não dirão se seu bebê foi infectado. Se seus resultados mostrarem uma possível infecção, exames adicionais podem ser recomendados para confirmar uma infecção no bebê.
- Uma ressonância magnética pode ser sugerida para obter uma visão mais detalhada do cérebro do bebê. Esse exame usa campos magnéticos e ondas de rádio para criar imagens do corpo. Não envolve radiação e é considerado seguro durante a gravidez. No entanto, uma ressonância magnética fetal pode não estar disponível na área onde você mora e pode não alterar o manejo da gravidez, mesmo que seja realizada.

## **O que devo observar durante a minha gravidez?**

- Ventriculomegalia/Hidrocefalia: Quando a EAF está presente, o acúmulo de líquido pode piorar durante a gravidez. As áreas com excesso de líquido, os ventrículos, podem continuar a aumentar e pressionar o cérebro ao redor. Quando os ventrículos são grandes, é conhecido como ventriculomegalia. Às vezes, a cabeça inteira do bebê fica grande. Isso é conhecido como hidrocefalia. Se a cabeça do bebê ficar muito grande para passar pelo canal de parto, uma cesariana pode ser indicada, ou um parto antes de 39 semanas.
- Morte fetal: Bebês com EAF têm uma chance de 1 a 3 em 10 (10-30%) de ter morte súbita durante a gravidez. O monitoramento da gravidez em um centro especializado é recomendado, mas esses desfechos podem não ser preveníveis. Por essas razões, podem ser necessários ultrassons adicionais durante a gravidez para observar o crescimento e o bem-estar do bebê.

## **O que isso significa para meu bebê após o nascimento?**

Bebês com EAF devem nascer em um hospital onde o bebê possa receber cuidados especializados após o parto. Após o nascimento, o bebê fará exames adicionais do cérebro. Um neurocirurgião pode ser consultado para determinar se a cirurgia é necessária. Esses procedimentos são frequentemente realizados nas primeiras semanas de vida para ajudar a drenar o excesso de líquido.

Muitos bebês com EAF têm desenvolvimento normais após o nascimento. Outros têm atrasos no desenvolvimento e aprendem mais devagar do que outras crianças. Cerca de metade dos bebês tem convulsões (uma condição conhecida como epilepsia) e precisam de medicamentos para controlar as convulsões. Não há exame que possa prever um resultado normal. Será importante levar seu bebê ao pediatra para observar atrasos no desenvolvimento, convulsões e alterações na visão do bebê. Os pediatras ajudarão a monitorar o desenvolvimento do bebê e, juntamente com o neurologista, irão monitorar o cérebro do bebê com exames de imagem conforme ele cresce.

## **Isso acontecerá novamente em uma próxima gestação?**

Se EAF não estiver relacionada a um problema com o cromossomo X, há cerca de 4% (4 em 100) de chance de esta acontecer novamente. Se um problema com o cromossomo X for encontrado, há uma chance de 50% de isto acontecer novamente em outro bebê menino. Se

# Estenose do Aqueduto Fetal

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

outros problemas genéticos forem encontrados, poderá haver uma chance de 25% de isto acontecer novamente. A consulta com um Geneticista seria útil para descobrir os riscos para a próxima gravidez.

Em qualquer gravidez futura, um ultrassom detalhado no segundo trimestre e um exame de acompanhamento no terceiro trimestre devem ser realizados, pois alguns casos de EAF podem não ser identificados no início da gravidez.

## Quais outras perguntas devo fazer?

- Há outras alterações no cérebro do bebê?
- Quão grandes são os ventrículos no cérebro do bebê?
- Quão grande é a cabeça do bebê?
- Meu bebê é um menino ou uma menina?
- É possível ver a posição dos polegares do bebê?
- Com que frequência farei exames de ultrassom?
- Em qual hospital devo dar à luz?
- Onde o bebê receberá os melhores cuidados após o nascimento?
- Eu poderia conhecer com antecedência a equipe de médicos que ajudará meu bebê quando ele nascer?

*Última atualização Julho 2023*