

Anencefalia

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

O que é anencefalia?

Anencefalia é um defeito congênito grave no qual um feto se desenvolve sem partes importantes do cérebro, como o cérebro e o cerebelo, além de uma parte significativa do crânio. Infelizmente, a anencefalia é sempre fatal: o bebê não consegue sobreviver por muito tempo após o nascimento. “Anencefalia” é diferente de “Acrânia”, que é uma malformação rara em que o crânio está parcial ou completamente ausente, mas há um cérebro normal ou quase normal, geralmente coberto apenas por uma fina camada de membrana.

O que causa a Anencefalia?

Anencefalia é um tipo de defeito do tubo neural (DTN) que ocorre durante o primeiro mês de gravidez, quando a parte superior da medula espinhal do bebê não fecha corretamente. Na maioria das situações, a causa exata é desconhecida, mas acredita-se que resulte de uma combinação de fatores genéticos, nutricionais e ambientais, como a falta de ingestão de ácido fólico, uso de medicamentos antagonistas do ácido fólico, obesidade materna, diabetes, entre outros. Recomenda-se que todas as mulheres que planejam engravidar tomem um suplemento diário de ácido fólico para ajudar a prevenir defeitos do tubo neural.

Eu devo fazer mais exames?

A anencefalia é diagnosticada por ultrassonografia pré-natal, que pode mostrar partes ausentes do cérebro e dos ossos do crânio. A anencefalia pode ser diagnosticada na primeira ultrassonografia realizada durante a gravidez. Outras anomalias podem estar presentes, como espinha bífida, fissura lábio-palatina, anomalias do trato urinário e gastrointestinal, defeitos cardíacos e polidrâmnio, que significa aumento do líquido amniótico. O nível de alfa-fetoproteína (AFP), que é um marcador de DTN, também pode estar aumentado no sangue da gestante com anencefalia. Você pode consultar seu obstetra e/ou um especialista em medicina materno-fetal para decidir se interromper a gravidez é a escolha certa para você e sua família. O aconselhamento genético e testes podem ser recomendados, incluindo exames como amniocentese ou biópsia de vilo coriônico para verificar anomalias cromossômicas e outros testes diagnósticos genéticos, como teste de microarray cromossômico ou sequenciamento de exoma completo.

O que devo observar durante a minha gravidez?

Durante a gravidez, check-ups regulares são muito importantes. Se a anencefalia for diagnosticada, seu médico pode monitorar sua gravidez mais de perto se você decidir continuar a gestação. Você deve notificar seu médico imediatamente se notar quaisquer sintomas ou mudanças inesperadas em sua gestação.

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

Infelizmente, a anencefalia é um defeito congênito fatal. A maioria dos bebês com anencefalia morre no útero, e, embora alguns possam nascer vivos, a falta de uma parte importante do cérebro e do crânio leva à morte do bebê dentro de horas ou dias após o nascimento. Os bebês nascidos com anencefalia geralmente são cegos, surdos, inconscientes e incapazes de sentir dor.

Anencefalia

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

Isso acontecerá novamente em uma próxima gestação?

O risco de recorrência, ou seja, ter outra gravidez afetada por anencefalia ou outro defeito do tubo neural pode chegar a 2%. Você pode ser encaminhada para aconselhamento genético para discutir seus riscos e opções de testes para futuras gestações. Tomar suplementos de ácido fólico antes e no início da gravidez pode reduzir significativamente esse risco. Recomenda-se que todas as mulheres que pretendem engravidar tomem um suplemento diário contendo 0,4 a 0,8 miligramas de ácido fólico. Uma dose mais alta de 4mg diariamente pode ser recomendada para aquelas com maior risco.

Quais outras perguntas devo fazer?

- Meu bebê com anencefalia é capaz de sentir dor?
- Existe uma base genética para a anencefalia do meu bebê?
- Quais opções de tratamento e cuidados estão disponíveis durante e após a gravidez?
- Quais são os meus riscos para futuras gravidezes e como posso administrá-los?
- Quando devo procurar um profissional de saúde se quiser engravidar novamente?
- Quais serviços de apoio estão disponíveis para famílias que estão passando por esse diagnóstico?

Última revisão Maio 2024