

Artigo Original/Original Article

Concordância na determinação do sexo fetal entre as ecografias do primeiro e segundo trimestre da gravidez

Agreement in fetal sex determination between first and second trimestre ultrasound scans

Cláudia Appleton*, Nuno Clode*, João Paulo Marques*, Patrícia Veca*, Alexandre Graça*

Maternus, Lisboa

ABSTRACT

Objectives: To assess agreement in fetal sex identification between first and second trimestre ultrasound scans.

Methods: Fetal gender assessment was performed by transabdominal or transvaginal ultrasound in 1285 singleton pregnancies between 11⁺⁰ and 13⁺⁶ weeks of gestation, and the genital region was examined in the mid-sagittal plane. The fetus was assigned male gender if the angle between the lumbosacral skin surface and the genital tubercle was greater than 30°, and female if the angle was less or equal to 10°. Fetal sex was also evaluated on second-trimester ultrasound scans performed at 20-22 weeks of gestation.

Results: Gender assignment on first trimester ultrasound was not possible in 148 fetuses (11.5%). In the remaining cases, agreement with second trimestre evaluation occurred in 1039 fetuses (91.3%). Increased crown-rump length improved the percentage of cases in which gender assignment was possible, as well as agreement with the second-trimestre evaluation.

Conclusion: It is possible to assess fetal gender on first trimester ultrasound scan in a large percentage of cases, and when this is the case agreement with second trimestre evaluation is high.

INTRODUÇÃO

À irrefutável importância da ecografia no rastreio de aneuploidias e de diferentes malformações, acresce o potencial de diagnosticar o sexo fetal, o que pode ser útil na determinação da necessidade de utilização de técnicas invasivas de diagnóstico, particularmente na presença de doenças genéticas ligadas ao X.

Numa fase em que a genética molecular introduziu no mercado formas de determinação de partículas do DNA fetal a partir da colheita de sangue materno, em que os avanços da medicina permitem diagnosticar

precocemente o sexo fetal e se colocam problemas éticos quanto à potencial utilização desta informação, pretendemos avaliar a possibilidade de identificar o sexo fetal no exame ecográfico realizado entre as 11⁺⁰ e as 13⁺⁶ e a concordância do resultado obtido com o sexo fetal avaliado no exame ecográfico das 20-22 semanas, em que a taxa de detecção é de 97%¹.

MATERIAL E MÉTODOS

Entre Maio 2005 e Maio 2007 efectuaram-se 1285 ecografias para determinação do risco de aneuploidia, entre as 11⁺⁰ e as 13⁺⁶ semanas de gestação. O exame foi realizado por 5 obstetras treinados em ecografia

* Especialista em Ginecologia e Obstetrícia

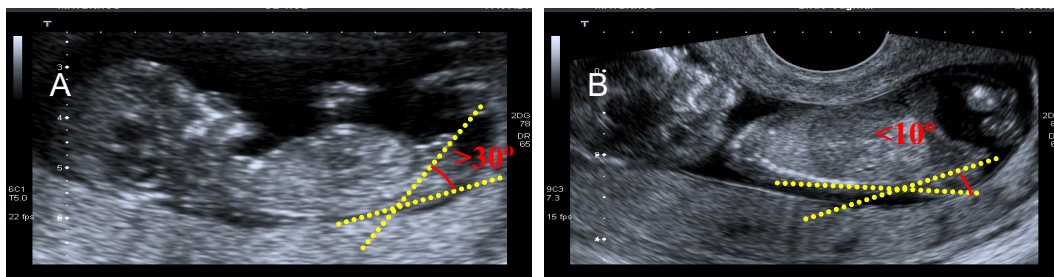


Fig 1: Determinação do sexo fetal entre as 11-13 semanas - ângulo formado entre o tubérculo e a linha horizontal que passa pela pele da região lombo sagrada fetal: (A) $>30^\circ$ - sexo masculino; (B)- $<10^\circ$ -sexo feminino

do 1º trimestre, utilizando quer a sonda supra-púbica, quer sonda vaginal de um *Toshiba Shario 2000*. Para além da determinação exacta da idade gestacional com base na medição do comprimento craneo-caudal em milímetros (CC), da avaliação da translucência da nuca e da presença/ausência dos ossos nasais, foi feita de forma sistemática a observação da área genital fetal. Foram excluídas todas as gestações múltiplas e aquelas em que houve suspeita de patologia malformativa fetal no decorrer do exame. A utilização da sonda abdominal ou vaginal foi deixada ao critério de cada examinador.

O plano de abordagem da área genital foi idêntico ao utilizado para determinação do CC e dos marcadores de aneuploidias -ie, feto no plano sagital, em posição neutra, sem flexão ou hiperextensão dos polos cefálico e caudal - e determinada a orientação do tubérculo genital (TG). Utilizando o software do aparelho, calculou-se o ângulo existente entre a linha que passa ao longo do maior eixo do TG e a linha que passa pela pele da região lombo sagrada (fig 1A e B). Consideraram-se do sexo masculino os fetos cujo ângulo fosse superior a 30° , do sexo feminino se o mesmo ângulo fosse inferior a 10° e, de sexo indeterminado se o ângulo se situasse dentro destes limites

(10- 30°). Considerou-se existir concordância na determinação do sexo fetal quando o sexo determinado no exame realizado entre 11-13 semanas era semelhante ao determinado no exame ecográfico realizado às 20-22 semanas. Na avaliação da concordância determinamos o valor do coeficiente Kappa (Cohen) para cada semana de gestação. No estudo estatístico foi utilizado o SPSS 16.0.

RESULTADOS

Das 1285 gestações que participaram no estudo, não foi possível determinar o sexo fetal em 148 (11,5%), independentemente da via de abordagem ecográfica. A capacidade de determinação do sexo fetal no período considerado está registada no Quadro I observando-se que aumenta com a idade gestacional em que o exame é realizado. Nas 1137 gestações em que o sexo fetal foi determinado, houve concordância com o exame do 2º trimestre em 1039 casos (91,3%) sendo sempre acima dos 90% após as 12^{+0} semanas. No global, a concordância foi 87,9% na determinação do sexo feminino e de 95,0% na determinação do sexo masculino e aumentou com a idade gestacional em que se fez o estudo ecográfico, sendo o valor do co-

Quadro I Determinação do sexo fetal entre 11^{+0} - 13^{+6} sem

Idade gestacional	CC (mm)	n	Sexo determinado	
			N	%
11^{+0}-11^{+6} sem	44,0- 53,4	110	86	78,2
12^{+0}-12^{+6} sem	54,0- 67,4	726	644	88,7
13^{+0}-13^{+6} sem	68,0- 80,4	450	408	90,6

CC – Comprimento Craneo-caudal

Quadro II Concordância do sexo determinado entre 11+0-13+6 semanas e a ecografia 20-22sem

Idade gestacional	Sexo Determinado N	Concordância 20-22 semanas						Kappa
		Global		Masc.		Fem.		
		n	%	n	%	n	%	
11+0-11+6 sem	86	57	66,3	18/22	81,8	39/64	60,9	0,31
12+0-12+6 sem	644	596	92,5	283/292	96,9	313/352	88,9	0,85
13+0-13+6 sem	407	386	94,8	213/227	93,8	173/180	96,1	0,89

eficiente Kappa considerado excelente após as 12⁺⁰ semanas; a concordância foi sempre maior no sexo masculino, excepto depois das 13⁺⁰ em que o grau de concordância no diagnóstico de ambos os sexos se equívaleu – Quadro II.

DISCUSSÃO

É por volta da 3^a semana de gestação que a migração de células mesenquimatosas da crista neural vai condicionar a formação das «pregas cloacais», de cuja fusão craneo-caudal resulta o chamado «tubérculo genital», estrutura que vai dar origem à genitalia externa do feto. Até à 6^a semana, o desenvolvimento embrionário é independente do género - estadio indiferenciado; é a partir desta altura que no feto do sexo masculino, induzido pela presença do gene FRT do cromossoma Y, se dá um alongamento rápido e profundo do TG em sentido craneal. Na ausência do gene FRT as mudanças sofridas pelo TG não são tão nítidas, alongando-se de forma mais lenta e menos profunda do que na sua presença.

Desde que se comprovou a importância da translucência da nuca como marcador do feto com aneuploidia, a realização sistemática e generalizada da ecografia entre as 11⁺⁰ e as 13⁺⁶ semanas de gestação, tem permitido estudar outro tipo de marcadores e diagnosticar diferentes tipos de malformações. E, pelo progresso dos meios técnicos e da experiência crescente dos que a executam, a ecografia permitiu um melhor conhecimento da evolução da anatomia e, conseqüentemente, do sexo fetal nas diferentes fases da embriogénese.

As primeiras grandes séries em que se pesquisou o sexo fetal de forma sistemática no 1^o trimestre (9-14

semanas) foram publicadas em 1999^{2,3}. O plano de avaliação do comprimento craneal/caudal e da translucência da nuca parece ser o melhor para avaliar a direcção do TG e identificar o sexo fetal na ecografia do 1^o trimestre sendo aquele em que se registam melhores resultados na identificação do sexo fetal^{4,5}.

Os nossos resultados mostram que é possível identificar o sexo fetal entre as 11⁺⁰ e as 13⁺⁶ semanas de gestação e que essa capacidade aumenta à medida que a gestação evoluiu. Como em outras séries^{2,5}, o grau de identificação do sexo fetal antes das 12⁺⁰ semanas por nós obtido, foi inferior a 90%.

Na nossa série, e ao contrário de outros trabalhos publicados em que foi feita a confirmação fenotípica do sexo fetal após o nascimento, considerámos dispensável esta prática, tendo em conta a capacidade diagnóstica do sexo fetal no exame realizado às 20-22 semanas descrita na literatura – 97%¹ -, e à raridade dos casos de ambigüidade sexual ou hermafroditismo existentes. Assim, no geral, a concordância que obtivemos foi 91,3%, sendo superior quanto ao sexo masculino (95%) em relação ao feminino (88%). Independentemente do sexo, a concordância aumentou com a idade gestacional em que foi realizado o exame sendo de 93,8% para o sexo masculino e de 96,1% para o sexo feminino a partir das 13⁺⁰ semanas. Antes das 13⁺⁰ semanas, as alterações sofridas pelo tubérculo genital feminino no seu processo de diferenciação sexual são pouco marcadas e levam à imprecisão quanto ao seu diagnóstico (60,9% antes das 12 semanas, e 88,9% antes das 13 semanas). Os nossos resultados corroboram os da maior série publicada⁵ embora o grau de identificação e de concordância do sexo fetal seja um pouco maior que o por nós obtido. Esta diferença explica-se por incluirmos no nosso estudo

gestações de idade inferior a 12⁺⁰ semanas e por os exames terem sido realizados por diferentes técnicos, ao contrário do que sucedeu na série referida.

O diagnóstico precoce do sexo fetal tem implicações pessoais importantes, muitas vezes indo de encontro ao desejo do casal e permitindo desde cedo a personalização e aceitação do novo ser. Do ponto de vista clínico, o diagnosticar precocemente o sexo fetal permite evitar a realização de técnicas invasivas em grávidas portadoras de doença genética ligada ao sexo. No entanto, a ecografia mesmo utilizando aparelhos de alta definição e com executantes treinados não é capaz de confirmar com total segurança o sexo fetal no 1º trimestre da gestação. Assim, se o objetivo for o de excluir doenças ligadas ao Cromosso-

ma X, o género fetal deverá ser sempre reconfirmado mais tarde na gravidez – às 20-22 semanas.

BIBLIOGRAFIA

1. Harrington K, Armstrong V, Freeman J *et al.* Fetal sexing by ultrasound in the second trimester: maternal preference and professional ability. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996;8:318–21
2. Whitlow BJ, Lazanakis MS, Economides DL. The sonographic identification of fetal gender from 11 to 14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13: 301–4
3. Efrat Z, Akinfenwa OO, Nicolaides KH. First-trimester determination of fetal gender by ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999;13: 305–7
4. Mazza V, Falcinelli C, Paganelli S *et al.* Sonographic early fetal gender assignment: a longitudinal study in pregnancies after in vitro fertilization. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:513-16
5. Fetal gender assignment by first-trimester ultrasound. Z. Efrat, T. Perri, E. Ramati, D. et al. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 27: 619–621