

# ÉTICA BIOMÉDICA – CONTINUAÇÃO 2

19 DE MARÇO DE 2018

(9<sup>a</sup> aula)

# Sumário da Aula Anterior:

Experimentação no ser humano: definições e problemas éticos.

# Programa Para a Aula de Hoje:

Diagnóstico Pré-Natal: definições, historial e problemas éticos. Discussão do caso “Probabilidade: 50%”.

## *Diagnóstico Pré-Natal*

### Definição

Conjunto de técnicas que permite estabelecer um diagnóstico preciso de doença genética grave ou fatal num feto.

As técnicas principais são: a ecografia, a amniocentese, a biopsia do cório e a colheita de sangue fetal.

A maior parte das definições relacionam diagnóstico pré-natal com aborto (aborto seletivo).

Alternativamente, pode ser visto como uma forma de preparar os pais atempadamente para o nascimento de um filho deficiente.

Quando surgiu, nos anos 30, tinha funções exclusivamente terapêuticas: preparar as transfusões sanguíneas para nascituros com incompatibilidade de Rhésus.

## Incompatibilidade de Rh

A incompatibilidade de Rh ocorre quando o tipo de sangue da mãe é Rh negativo e o tipo de sangue de seu filho é Rh positivo (fig. 1). Um nome alternativo é doença do Rh. Rh é uma abreviação para *Rhesus*.

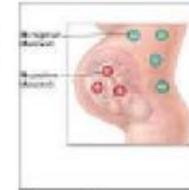


figura 1

### O que é? (Informações gerais)

Todos nascemos com um certo tipo de sangue que pode ser tanto Rh positivo quanto Rh negativo. O sangue Rh positivo é mais comum do que o outro tipo. Cerca de 85% da etnia branca é Rh positivo, enquanto a percentagem é ainda maior nos negros, asiáticos e índios americanos. Se você for Rh positivo, ou se tanto você e o pai do bebê forem Rh negativo, não há razão para se preocupar com incompatibilidade de Rh. No entanto, se você for Rh negativo e o pai do bebê for Rh positivo, então muito provavelmente seu bebê irá herdar o tipo de sangue do pai, causando incompatibilidade entre você e o feto.

Na incompatibilidade de Rh, se um pouco de sangue fetal entrar em contacto com sua corrente sanguínea seu corpo irá produzir anticorpos (fig. 2). Esses anticorpos podem voltar para a placenta e danificar o desenvolvimento dos glóbulos vermelhos do bebê, causando uma anemia no feto que pode ser de muito suave a muito grave (fig. 3). A doença do Rh é muito mais comum na segunda gestação (e nas subseqüentes) que foram Rh incompatíveis pois os sangues fetal e materno normalmente não se misturam até o parto.

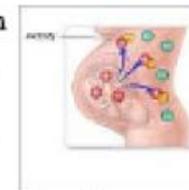


figura 2

### Como vou saber se tenho esse problema? (Sintomas e diagnóstico)

Não existem sintomas físicos que permitam você detectar sozinha se tem incompatibilidade de Rh com o bebê. Se você estiver grávida, o procedimento padrão que seu médico deve pedir é um exame de sangue que irá determinar se você é Rh positivo ou negativo. Se o exame de sangue indicar que você apresenta anticorpos Rh, seu sangue será monitorizado regularmente para verificar seu nível de anticorpos. Se os níveis forem altos, é realizada uma amniocentese para determinar o grau de anemia no feto.

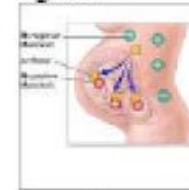


figura 3

## Como posso tratar? (Tratamentos)

Durante os cuidados pré-natais, o médico normalmente irá fazer medições que previnem uma mãe Rh negativa de desenvolver anticorpos em resposta ao sangue Rh positivo do feto.

Se os anticorpos estiverem presentes e for detectada anemia no feto, é realizada uma transfusão de sangue para substituir o suprimento de sangue do feto com sangue Rh

negativo, que não será danificado pelos anticorpos que seu corpo criou. A transfusão é feita pelo cordão umbilical enquanto o feto ainda estiver no útero, começando nas 18 semanas ou mais de gestação. Este procedimento pode ser um pouco arriscado, portanto alguns cirurgiões preferem induzir um trabalho de parto prematuro. A transfusão de sangue então é administrada após o nascimento do bebê.

## Como posso prevenir? (Prevenção)

A prevenção do desenvolvimento de anticorpos Rh durante os cuidados pré-natais é a melhor forma de proteção para seu feto. Na verdade, as transfusões de sangue só são usadas em 1% desses tipos de gestações. Se você for Rh negativo, seu médico irá lhe prescrever uma dose de imunoglobulina anti-Rh (RhoGAM) na 28ª semana de gestação, independentemente do tipo sanguíneo do feto. Essa vacina irá destruir quaisquer glóbulos sanguíneos vermelhos que tenham entrado em sua corrente sanguínea antes de seu corpo ter a chance de criar novos anticorpos. Se seu bebê nascer Rh positivo, será administrada outra dose dentro de 72 horas após o parto. Isso irá evitar que seu corpo crie futuros anticorpos que poderia causar danos durante uma subsequente gestação Rh incompatível.



## Perguntas mais frequentes (FAQ)

**P:** Se meu bebê nasceu Rh negativo, mas recebeu a vacina de imunoglobulina Rh, ele será prejudicado?

**R:** não Não existe risco de a vacina fazer mal nem para você nem para o bebê. É sempre melhor ser cuidadoso e administrar a vacina, mesmo se seu bebê for Rh negativo em vez de Rh positivo.

**Q:** Por que algumas pessoas nascem com sangue Rh positivo e outras com sangue Rh negativo?

**A:** Os grupos sanguíneos são determinados pela quantidade específica de moléculas de proteína que aparecem na superfície das células sanguíneas. O fator Rh é um desses grupos sanguíneos. Apenas uma pequena parcela da população é Rh negativa.

**Q:** Quais são minhas chances de desenvolver a doença do Rh em minha primeira gestação?

**A:** Há uma pequena possibilidade de sangue fetal entrar em sua corrente sanguínea através de sua placenta ou durante uma amniocentese na primeira gestação. Normalmente a doença do Rh ocorre somente na segunda gestação (ou nas subsequentes).

## Glossário

**Anticorpos:** Proteínas especializadas criadas em resposta à presença de antígenos no corpo.

**Antígeno:** Proteína, toxina ou outra substância que faz o corpo reagir pela produção de anticorpos.

**Fator Rh:** Um grupo de antígenos presente nos glóbulos vermelhos

<http://www.jakobi.com.br/incompatibilidaderh.htm>

Nos anos 70, a amniocentese veio permitir diagnosticar um conjunto alargado de doenças e malformações incuráveis.

Porém, nos anos 80, assistiu-se ao desenvolvimento de algumas terapias fetais.

## Problemas Éticos

O debate ético, nas suas posições mais extremadas, pode ser equacionado assim:

- diagnóstico pré-natal: instrumento ao serviço da qualidade de vida das famílias, ou via aberta para o eugenismo?

# *Diagnóstico Pré-Natal*

## Exemplos

1. **Trissomia 21:** não é possível detectar o grau de deficiência. Aborta ou não?
2. ***Spina bifida:*** predomina em certas populações, onde os programas de saúde propõem a sua eliminação. Eugenia?

## What is Spina Bifida?

**Spina bifida (SB) is a neural tube defect (a disorder involving incomplete development of the brain, spinal cord, and/or their protective coverings) caused by the failure of the fetus's spine to close properly during the first month of pregnancy. Infants born with SB sometimes have an open lesion on their spine where significant damage to the nerves and spinal cord has occurred. Although the spinal opening can be surgically repaired shortly after birth, the nerve damage is permanent, resulting in varying degrees of paralysis of the lower limbs. Even when there is no lesion present there may be improperly formed or missing vertebrae and accompanying nerve damage. In addition to physical and mobility difficulties, most individuals have some form of learning disability.**

**[http://www.ninds.nih.gov/disorders/spina\\_bifida/spina\\_bifida.htm](http://www.ninds.nih.gov/disorders/spina_bifida/spina_bifida.htm)**

**The three most common types of SB are: myelomeningocele, the severest form, in which the spinal cord and its protective covering (the meninges) protrude from an opening in the spine; meningocele in which the spinal cord develops normally but the meninges protrude from a spinal opening; and occulta, the mildest form, in which one or more vertebrae are malformed and covered by a layer of skin. SB may also cause bowel and bladder complications, and many children with SB have hydrocephalus (excessive accumulation of cerebrospinal fluid in the brain).**

## Is there any treatment?

There is no cure for SB because the nerve tissue cannot be replaced or repaired. Treatment for the variety of effects of SB may include surgery, medication, and physiotherapy. Many individuals with SB will need assistive devices such as braces, crutches, or wheelchairs. Ongoing therapy, medical care, and/or surgical treatments may be necessary to prevent and manage complications throughout the individual's life. Surgery to close the newborn's spinal opening is generally performed within 24 hours after birth to minimize the risk of infection and to preserve existing function in the spinal cord.

## **What is the prognosis?**

The prognosis for individuals with SB depends on the number and severity of abnormalities. Prognosis is poorest for those with complete paralysis, hydrocephalus, and other congenital defects. With proper care, most children with SB live well into adulthood.

## **What research is being done?**

The NINDS supports a broad range of research on neural tube defects such as SB aimed at finding ways to treat, prevent, and, ultimately, cure these disorders. Recent studies have shown that the addition of folic acid to the diet of women of child-bearing age may significantly reduce the incidence of neural tube defects. Therefore it is recommended that all women of child-bearing age consume 0.4 mg of folic acid daily.

Geographical variation in the incidence of an Anencephaly and Spina-Bifida is well documented. The highest rates for these malformations were found in Ireland, Wales, Scotland and in Western regions of England. These rates decrease progressively towards eastern Europe. In France the highest rates were found in some regions of Brittany. There is a positive correlation with A1 and B8 and a negative one with B5 and BW35 HLA antigen frequencies.

# *Diagnóstico Pré-Natal*

## Exemplos (cont.)

**3. Sexo do bebé:** diagnóstico não-terapêutico. Discriminação sexual? porta aberta para selecção estética?

**4. Diagnóstico de sensibilidade:** capacidade de prever a probabilidade de ocorrência de doenças em fases ulteriores da vida (cancro, psicoses, etc.). Abortar? informar? prevenir?

**5. Beta-talassemia:** custos financeiros / sociais do tratamento.

# Talassemia

**Síndromes talassêmicas:** Conjunto de doenças pela deficiência total ou parcial na fabricação de cadeias da Hemoglobina. É uma hemoglobinopatia quantitativa.

Anemia do Mar Mediterrâneo. Itália, Portugal, Grécia.

## ***Alfa-talassemia***

Produção excessiva de cadeias beta nos adultos e crianças, e de cadeias gama nos recém natos.

Forma homozigota, com deleção ou mutação dos 4 loci alfa. Incompatível com a vida. Não se forma HbA, HbA2 nem HbF. Surge a **Hb de Barts** quase que integralmente no sangue. Ocorre a hidropsia fetal. O feto nasce todo edemaciado e morre logo após o nascimento.

Forma heterozigota, com deleção ou mutação de 3 loci alfa (3 dos 4). 60 a 70% de Hb A (redução). Ligeiro aumento da HbF e da Hb A2. É a **doença da hemoglobina H** A anemia varia de leve a grave. Ocorre anemia hipocrômica microcítica, com **eritrócitos em alvo e corpúsculos de Heinz no esfregaço** ( são inclusões pequenas , arredondados, medindo 0,3 a 2 micrômetros de diâmetro).

A apresentação da doença costuma ser uma anemia hemolítica com esplenomegalia acentuada. Há reticulocitose nesses casos.

Obs.: Os corpúsculos de Heinz causam instabilidade na membrana plasmática e predispõem a hemólise.

Forma heterozigota, com deleção ou mutação de 2 loci alfa. Anemia branda, com percentagem de HbA e as outras tb normais. Comum em negros.. Confunde muito com def. de ferro. A leve anemia é micro/hipo no esfregaço.

Forma heretozigota, com deleção ou mutação de 1 loci alfa. Portador silencioso. Sem anemia nenhuma.

## **Beta-talassemia**

Produção excessiva de cadeias alfa . É mais freqüente que a alfa talassemia .

\* Beta talassemia maior ( ou anemia de Cooley). forma homozigota. Anemia grave , com Hb de 7g%. Ausência de cadeias beta, portanto, ausência de HbA. HbA2 normal ou aumentado. Hepatoesplenomegalia (hemólise) , alterações ósseas (geradas pela expansão do espaço medular e com freq. retardo no crescimento. Este aumento produz fâscies de "tamia" ou de roedor - pronásia, ocorre tb tibia em sabre, turricefalia, preopatismo, hipodesenvolvimento sexual, crânio em escova , díploe alargada no raio-x).

A HbF está altíssima ( sendo em torno de 95 % das Hb).Se não tratada, morre! Nesta forma existe uma variação, a beta talassemia intermediária ( heterozigota), que é grave tb e difere da talassemia major por possuir HbA, porém muito baixa e menor necessidade de transfusão. Na meia idade, pode haver sobrecarga de ferro.

\*Beta talassemia menor.Forma heterozigota. Pode ser devido ao defeito na transcrição do RNAm para cadeia beta. Discreta anemia com evidente *microcitose*. VCM inferior a 70. Hb com 3g% abaixo do normal. HbA um pouco baixa com aumento da HbF e/ou da HbA2. Anemia leve com hipo/micro. Os pacientes queixam-se de fraqueza, cansaço.

## Questões-chave

- Estatuto do feto e relação com o da mãe;
- Estatuto e qualidade de vida do deficiente;
- Ónus para a família e para a sociedade;
- Sentido da medicina;
- Estabelecimento de níveis de risco;
- Poder decisório;

## ***Checklist de Conhecimentos e Competências a Adquirir:***

- **Conhecer o desenvolvimento histórico do diagnóstico pré-natal;**
- **Ser capaz de designar as principais técnicas de diagnóstico pré-natal;**
- **Conhecer os problemas éticos gerais suscitados pelo diagnóstico pré-natal;**
- **Ser capaz de referir algumas das patologias identificadas em diagnóstico pré-natal e identificar e de discutir os problemas éticos concretos por elas suscitados.**

## Probabilidade: 50%

Um diagnóstico pré-Natal revelou que um feto apresentava uma probabilidade 50% superior de vir a desenvolver, no decurso da sua vida, a doença X. Não existem terapias disponíveis para essa doença.

### Discussão

1. Assuma que a doença X é ligeira. Deverão os pais evitar ter o filho?
2. Considere agora que a doença em causa reduz consideravelmente a qualidade de vida. Mantém a posição da questão anterior? Porquê?
3. Finalmente, considere que a doença X é letal, provocando a morte prematura. Nestas circunstâncias, que deverão os pais fazer?

# Sumário

**Diagnóstico Pré-Natal: definições, historial e problemas éticos. Discussão do caso “Probabilidade: 50%”.**

## BIBLIOGRAFIA DA AULA

### *Nuclear*

**Hottois, G. & Parizeau, M.-H. (1993).** Dicionário da Bioética. Instituto Piaget, Lisboa.  
**(pp. 130 - 134)**