Risco de deleÃ§Ã£o 22q

Description

Calculadoras de Riscos e Rastreamento

Aneuploidias

DELEÃ?Ã?O 22Q11.2 (DI GEORGE) â?? CÃ•LCULO DE RISCOS 1.O TRIMESTRE

default watermark

MedFetal Â· ferramentas de apoio clÃnico

Risco de deleÃ§Ã£o 22q11.2 no 1Âº trimestre

TN com ou sem PAPP-A e beta-hCG livre (MoM). Risco a priori de 1:1000, independente da idade materna.

Dados do exame

CCN
mm
Entre 45 e 84 mm.
TranslucÃªncia nucal
mm

BioquÃmica (opcional)

PAPP-A
MoM
Beta-hCG livre
MoM
Calcular Limpar

Resultado

Preencha os dados e clique em Calcular.

ReferÃªncias

1. GadsbÃ¸ll K, Vogel I, Pedersen LH, et al. Decoding 22q11.2: prenatal profiling and first-trimester risk assessment in Danish nationwide cohort. Ultrasound Obstet Gynecol 2024;63:34-43 (ApÃªndice S1).
2. Wright D, Kagan KO, Molina FS, Gazzoni A, Nicolaides KH. A mixture model of nuchal translucency thickness in screening for chromosomal defects. Ultrasound Obstet Gynecol 2008;31:376-83.
3. Wright D, Spencer K, Kagan KO, et al. First-trimester combined screening for trisomy 21 at 7-14 weeks' gestation. Ultrasound Obstet Gynecol 2010;36:404-11 (Tabela 4).

Ferramenta de apoio Ã decisÃ£o para profissionais de saÃºde. NÃ£o substitui o julgamento clÃnico.

default watermark

Sobre esta calculadora

Estima o risco de deleÃ§Ã£o 22q11.2 a partir da TN e, opcionalmente, da PAPP-A e da beta-hCG livre em MoM, com o algoritmo de GadsbÃ¸ll et al. (2024), derivado de uma coorte dinamarquesa. O risco a priori Ã© de 1:1.000 e nÃ£o depende da idade materna.

Como interpretar

- Resultado menor que 1:1.000 indica risco reduzido em relaÃ§Ã£o Ã populaÃ§Ã£o geral; maior que 1:1.000, risco aumentado.
- Ã? um algoritmo de pesquisa, ainda sem ponto de corte validado para conduta.
- Achados ecogrÃ¡ficos sugestivos, como cardiopatia conotruncal ou timo hipoplÃ¡sico, indicam investigaÃ§Ã£o diagnÃ³stica (microarray) independentemente do risco calculado.

Perguntas frequentes

Por que o risco nÃ£o depende da idade materna?

A maioria das deleÃ§Ãµes 22q11.2 surge de novo, sem relaÃ§Ã£o com a idade materna. A prevalÃªncia estimada em estudos prÃ©-natais com microarray Ã© de cerca de 1:1.000 gestaÃ§Ãµes.

Quais valores de MoM devo usar?

Os MoM jÃ¡ corrigidos pelo laboratÃ³rio (peso materno, etnia, tabagismo e mÃ©todo de concepÃ§Ã£o), os mesmos usados no teste combinado.

O NIPT detecta a deleÃ§Ã£o 22q11.2?

Alguns painÃ©is ampliados incluem a 22q11.2, com desempenho inferior ao das trissomias. Resultados alterados requerem confirmaÃ§Ã£o por exame invasivo.

Ferramentas relacionadas

- Risco de trissomias pela TN

Retornar para Calculadoras de Riscos

Retornar ao inÃcio

Termo de Uso e Aviso Legal

O MedFetal Ã© uma ferramenta de suporte Ã decisÃ£o baseada em fÃ³rmulas matemÃ¡ticas da literatura mÃ©dica, de uso exclusivo por profissionais de saÃºde. O sistema nÃ£o realiza diagnÃ³sticos automatizados e estÃ¡ isento de registro na ANVISA (RDC 657/2022). A decisÃ£o e conduta clÃnica sÃ£o de responsabilidade soberana do mÃ©dico assistente.

default watermark

Leia o Termo de Uso e Aviso Legal Completo

MedFetal â?? Ferramentas de apoio clÃnico para decisÃµes seguras â?? diretor cientÃfico: Dr. Javier Miguelez â?¢ CRM 87128 â?¢ SÃ£o Paulo, SP.

Date Created
junho 2, 2026
Author
javier