



DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL MOLECULAR

O diagnóstico pré-natal é fundamental para a prevenção e/ou detecção precoce de patologias tanto maternas como fetais, permitindo um desenvolvimento saudável do bebê e reduzindo os riscos da gestante. Até pouco tempo, as gestantes buscavam informações a respeito da saúde cromossômica dos seus fetos por meio de duas opções: 1) testes invasivos por biópsia de vilos coriais ou amniocentese e/ou 2) triagem não invasiva por análise bioquímica do soro materno ou ultrassonografia.

A detecção de anormalidades cromossômicas usando ultrassonografia depende da idade gestacional e apresenta menor acurácia. Os testes de triagem invasivos apresentam considerável risco de aborto e danos ao feto.

O teste molecular utiliza DNA fetal livre de células que circula no sangue materno. Para a realização do exame, coleta-se o sangue periférico da mãe, sendo, portanto, menos invasivo e mais acurado que a amniocentese e o vilos corial. A coleta pode ser realizada a partir da 9ª semana de gestação, e o método utilizado é o Sequenciamento de Nova Geração (*Next Generation Sequencing*), que é mais sensível, específico e informativo que os demais.

Um resultado negativo trará tranquilidade ao casal por saber, com muita antecedência, que o bebê não terá síndromes cromossômicas. Por outro lado, se o resultado for positivo, os pais não serão surpreendidos no dia do parto com o nascimento de um filho com doenças cromossômicas. Poderão se preparar, informar-se sobre a doença e criar um ambiente ideal para receber a criança.



Figura 01: Modelo de apresentação de resultados. O teste pré-natal molecular avalia a proporção relativa de cromossomos para auxiliar na determinação do risco de doenças genéticas. Os resultados obtidos são expressos como uma estimativa de risco fetal para as aneuploidias: **Síndrome de Down** (Trissomia do cromossomo 21), **Síndrome de Patau** (Trissomia do cromossomo 13), **Síndrome de Edwards** (Trissomia do cromossomo 18), **Síndrome de Klinefelter e uma análise do XY**. Uma vez que utiliza o DNA fetal presente no plasma materno, o exame pode ainda fornecer informações sobre a sexagem fetal.

O exame foi validado para gestações únicas de alto risco para trissomias dos cromossomos 13, 18, 21, X e Y. Qualquer gestante pode solicitar o exame, sendo indicado principalmente nas seguintes situações: idade materna avançada, alterações de outros marcadores no sangue materno, história pessoal ou familiar de aneuploidia, ultrassom anormal, desejo do casal que se preocupa com essas doenças.

Diagnóstico laboratorial

O DB Molecular, divisão de biologia molecular do Laboratório Diagnósticos do Brasil, oferece a seus clientes uma estrutura de última geração em testes de biologia molecular. Com equipamentos modernos e uma equipe altamente especializada, disponibiliza o Teste Pré-Natal Molecular - NIPT (*Non-Invasive Prenatal Testing*) pela metodologia de sequenciamento de última geração.

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
TESTE PRÉ-NATAL MOLECULAR	NIPT

Referências

1. Nicolaidis KH et al. *Fetal Diagn Ther*;35:1-6; 2014.
2. Zimmermann, B, et al. *Prenat. Diagn.* 32(13): 1233-1241, 2012.
3. Norton ME et al. *Am J Obstet Gyn* 207(2):137:e1-8, 2012.