

# DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL MOLECULAR

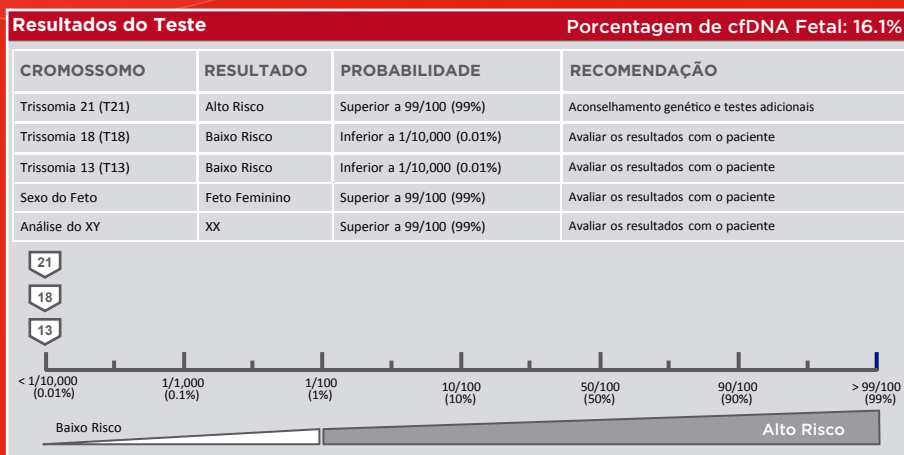


O diagnóstico pré-natal é fundamental para a prevenção e/ou detecção precoce de patologias tanto maternas como fetais, permitindo um desenvolvimento saudável do bebê e reduzindo os riscos da gestante. Até pouco tempo, as gestantes buscavam informações a respeito da saúde cromossômica dos seus fetos por 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 vilo 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. 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

Disponibilizamos o Teste Pré-Natal Molecular (Non-Invasive Prenatal Testing) pela metodologia de sequenciamento de última geração.

NOME DO EXAME
TESTE PRÉ-NATAL MOLECULAR

## Referências

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

**Rua:** Ceará, 171 • Poços de Caldas - MG  
**Fone:** (35) 3712-6021  
**E-mail:** ibelab@hotmail.com

