

Avaliação da QF-PCR na triagem rápida de aneuploidias mais comuns

AUTORES: **MARIANA MAZZA¹**; **ANELIZE BARANZELI¹**; **BRUNO H. DOMINSKI¹**; **NATALIA M. DA SILVA¹**, **MARISTELA OCAMPOS¹**.

NOME DAS INSTITUIÇÕES: Laboratório Mercomax Diagnósticos

INTRODUÇÃO

A Reação em Cadeia da Polimerase com Fluorescência Quantitativa (QF-PCR) tem se consolidado como uma metodologia molecular confiável e amplamente utilizada na triagem pré-natal para a detecção de aneuploidias cromossômicas comuns. Este método se destaca principalmente pela sua rapidez, com resultados disponíveis entre 24 e 48 horas após a coleta da amostra, dispensando a necessidade de cultivo celular, o que torna o processo significativamente mais eficiente. Além disso, a QF-PCR apresenta alta capacidade de processamento e um custo relativamente baixo, características que a tornam uma ferramenta custo-efetiva para triagens em larga escala, sendo uma opção preferencial para a detecção das aneuploidias mais comuns.

OBJETIVO

Avaliar a eficácia da QF-PCR na triagem rápida para as aneuploidias mais comuns dos cromossomos 13, 18, 21 e sexuais em amostras pré-natais.

METODOLOGIA

Neste estudo, foram analisadas 61 amostras para investigação de trissomias nos cromossomos 13, 18 e 21, bem como aneuploidias dos cromossomos sexuais, utilizando um kit comercial de QF-PCR. A idade materna variou entre 32 e 40 anos.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Dos 61 casos analisados, foram detectadas 4 amostras com aneuploidias dos cromossomos sexuais, 13 com trissomia no cromossomo 21, 4 com trissomia no cromossomo 13, 6 com trissomia no cromossomo 18, e uma amostra com resultado inconclusivo. A aplicação dessa metodologia revelou um índice de inconclusivos de apenas 1,63%, destacando sua eficácia como ferramenta de triagem rápida e confiável. A capacidade da QF-PCR de fornecer resultados precisos em um curto período reforça sua relevância no contexto pré-natal, permitindo intervenções mais ágeis e fundamentadas.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Concluimos que a QF-PCR se destaca não apenas pela sua rapidez e eficiência, mas também pelo custo reduzido, sendo uma excelente escolha para triagens iniciais de aneuploidias cromossômicas mais comuns. Em comparação com metodologias clássicas de diagnóstico, sua aplicabilidade depende do contexto clínico, como a urgência do diagnóstico, o tipo de alteração cromossômica suspeita e os recursos disponíveis.

CONCLUSÃO:

A QF-PCR demonstrou-se uma metodologia rápida, eficaz e de baixo custo para a triagem pré-natal das aneuploidias cromossômicas mais comuns, apresentando resultados conclusivos na grande maioria dos casos. No entanto, para confirmação diagnóstica e investigação de outras alterações cromossômicas, recomenda-se a associação com métodos citogenéticos clássicos, array ou mesmo exoma conforme a indicação clínica.

REFERÊNCIAS

- Schmidt W, Jenderny J, Hecher K, Hackelöer BJ, Kerber S, Kochhan L, Held KR. Detection of aneuploidy in chromosomes X, Y, 13, 18 and 21 by QF-PCR in 662 selected pregnancies at risk. *Molecular Human Reproduction*. 2000. Sep;6(9):855-60
- Onay H, Ugurlu T, Aykut A, Pehlivan S, Inal M, Tinar S, Ozkinay C, Ozkinay F. Rapid prenatal diagnosis of common aneuploidies in amniotic fluid using quantitative fluorescent polymerase chain reaction. *Gynecol Obstet Invest*. 2008;66(2):104-10. doi: 10.1159/000128598. Epub 2008 Apr 29. PMID: 18446039.



AGRADECIMENTOS

Ao Laboratório Mercomax Diagnósticos

TÍTULO

AUTORES:

NOME DAS INSTITUIÇÕES:

INTRODUÇÃO

TEXTO

DISCUSSÃO e COMENTÁRIOS FINAIS

TEXTO

DESCRIÇÃO DO CASO

TEXTO

REFERÊNCIAS

TEXTO