

Positividade Clínica em NIPT: Análise de Resultados e Experiência do Núcleo de Assessoria Médica (NAM) em Casos Positivos

AUTORES: ANDRADE, Laura M.; YAMAMOTO, Guilherme L.; GALVÃO, Henrique C. R.; NETO, Cristovam S.; CAODAGLIO, Amanda S.; BURANELLO, Thaliane; MENDES, Camila C. M.; NETO, Felipe A. S.; DA CAS, Eduardo; FLORES, Vinicius S.

NOME DA INSTITUIÇÃO: Dasa Genômica

INTRODUÇÃO

A identificação de resultados de alto risco em exames de Teste Pré-Natal Não Invasivo (NIPT) representa um marco importante para o diagnóstico e manejo clínico das gestantes e seus fetos. O Núcleo de Assessoria Médica (NAM) da Dasa Genômica desempenha papel estratégico na comunicação, interpretação e orientação clínica em casos de alto risco de NIPT, agregando valor ao processo assistencial.

OBJETIVO

Avaliar a frequência de resultados de alto risco para as principais aneuploidias em exames de NIPT realizados em um laboratório de referência entre 30/08/2024 e 03/07/2025, e descrever a experiência do Núcleo de Assessoria Médica (NAM) da Dasa Genômica na comunicação e suporte aos médicos solicitantes.

METODOLOGIA

Foi realizado um levantamento retrospectivo dos exames de NIPT realizados entre 30/08/2024 e 03/07/2025, com dados extraídos da base de dados de laboratório de referência. Foram calculadas as taxas de resultados de alto risco para as principais aneuploidias (Trissomia 21, Trissomia 18, Trissomia 13, Monossomia do X e Trissomia X).

Registros do Núcleo de Assessoria Médica (NAM) da Dasa Genômica referentes ao contato com médicos solicitantes foram analisados qualitativamente, incluindo dúvidas, orientações fornecidas e feedback sobre a interpretação dos resultados.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

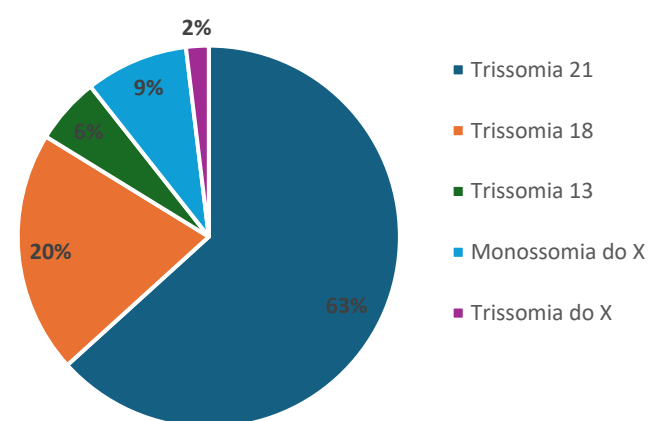
Foram realizados 3.732 exames de NIPT, dos quais 253 (6,78%) apresentaram resultados de alto risco para as principais aneuploidias. A distribuição incluiu: Trissomia 21 (160; 4,29%), Trissomia 18 (52; 1,39%), Trissomia 13 (14; 0,38%), Monossomia do X – Síndrome de Turner (22; 0,59%) e Trissomia X (5; 0,13%).

A taxa de resultados de alto risco observada (6,78%) foi significativamente maior do que as reportadas em grandes séries internacionais de NIPT em populações gerais: Zheng et al. (2022) identificaram 1,28% de casos positivos em 20.626 gestantes, Luo et al. (2021) relataram 0,66% em 34.717 gestantes e Kim et al. (2024) encontraram 0,50% em 9.176 gestantes. Essa diferença provavelmente reflete o perfil da população avaliada, com maior proporção de gestantes com indicações clínicas específicas, como achados ultrassonográficos sugestivos e idade materna avançada, elevando a probabilidade pré-teste de aneuploidias.

O Núcleo de Assessoria Médica (NAM) da Dasa Genômica realizou comunicação ativa na grande maioria dos casos de alto risco, fornecendo orientação técnica e clínica aos médicos solicitantes.

A diversidade das dúvidas discutidas com os médicos refletiu diferentes níveis de familiaridade com a técnica, desde questões básicas sobre interpretação de achados até questionamentos mais complexos sobre metodologia e resultados.

Resultados do NIPT dentre os casos de alto risco para as principais aneuploidias de 30/08/2024 e 03/07/2025



A maior parte dos exames foi solicitada por obstetras e fetólogos, com alguns casos por médicos geneticistas e, eventualmente, por médicos generalistas ou de outras especialidades. Um desafio adicional ocorre nos exames solicitados em pronto atendimento, muitas vezes solicitados por médicos que não acompanham a gestante, dificultando a comunicação direta e a contextualização clínica.

O desfecho final da gestação, na maioria dos casos, não foi comunicado ao laboratório.

CONCLUSÃO

Os resultados deste estudo demonstram que a taxa de resultados de alto risco em NIPT foi maior do que a observada em séries internacionais, refletindo o perfil clínico da população avaliada. O NAM da Dasa Genômica desempenha papel essencial na comunicação e interpretação dos resultados, oferecendo suporte ao médico solicitante e contribuindo para decisões de manejo embasadas.

REFERÊNCIAS

- Kim H, Park JE, Kang KM, Jang HY, Go M, Yang SH, Kim JC, Lim SY, Cha DH, Choi J, Shim SH. Clinical evaluation of noninvasive prenatal testing for sex chromosome aneuploidies in 9,176 Korean pregnant women: a single-center retrospective study. BMC Pregnancy Childbirth. 2024 Jan 31;24(1):93. doi: 10.1186/s12884-024-06275-8. PMID: 38297236; PMCID: PMC10829263.
- Luo Y, Hu H, Zhang R, Ma Y, Pan Y, Long Y, Hu B, Yao H, Liang Z. An assessment of the analytical performance of non-invasive prenatal testing (NIPT) in detecting sex chromosome aneuploidies: 34,717-patient sample in a single prenatal diagnosis Centre in China. J Gene Med. 2021 Sep;23(9):e3362. doi: 10.1002/jgm.3362. Epub 2021 Jun 14. PMID: 33973298.
- Zheng Y, Li J, Zhang J, Yang H. The accuracy and feasibility of noninvasive prenatal testing in a consecutive series of 20,626 pregnancies with different clinical characteristics. J Clin Lab Anal. 2022 Oct;36(10):e24660. doi: 10.1002/jcla.24660. Epub 2022 Sep 13. PMID: 36099005; PMCID: PMC9550972.