

Avaliação de achados no teste de triagem pré-natal não invasivo (NIPT) na rotina de um laboratório de grande porte.

Kristiny Tomi Igari¹*, Flávia Harumi Matsuoka Morais de Oliveira¹, Patricia Yoshie Nishimura¹, Paloma Luiza Duarte da Silva¹, Andréa Alfieri Gomes da Silva¹, Carlos Alberto de Moura Aschoff¹, Luiz Mario Janini²
¹DB Molecular, São Paulo - SP, ²Universidade Federal de São Paulo, São Paulo - SP

Introdução

O teste pré-natal não invasivo (NIPT) é um exame amplamente adotado, que analisa a fração fetal de DNA livre em sangue materno para rastrear condições cromossômicas fetais. Dentre as condições avaliadas estão as aneuploidias como trissomia do 16, síndrome de Patau (trissomia do 13), síndrome de Down (trissomia do 21), Síndrome de Edwards (trissomia do 18), Síndrome de Jacobs (XYY), Klinefelter (XXY) e Turner (X). A introdução deste teste, pode ter implicações relevantes para o planejamento e decisões importantes tomadas durante o curso da gravidez.

Objetivo

Avaliar os achados no teste NIPT durante o período de 2020 a 2024 e correlacionar com a idade materna avançada.

Metodologia

Foram avaliados 760 resultados liberados entre 2020 e 2024 em um laboratório de grande porte para o teste NIPT. Todas as amostras foram constituídas de sangue materno, e o método utilizado foi sequenciamento de nova geração com algoritmo de análise próprio. Correlacionou-se os achados alterados e não alterados por faixa etária, além da fração fetal (FF) no estudo avaliado.

Resultados

Dos 760 resultados avaliados, 648 (85,26%) não apresentaram risco para aneuploidias, enquanto 112 (14,7%) apresentaram alguma alteração genética. Entre os casos alterados, temos a seguinte distribuição: Trissomia do 21 (Síndrome de Down) com 69 casos (61,6%), Trissomia do 18 (Síndrome de Edwards) com 19 casos (16,96%), Síndrome de Turner 10 casos (8,93%), Trissomia do 13 (Síndrome de Patau): 7 casos (6,25%), Síndrome de Jacobs (XYY) 3 casos (2,68%), Outras aneuploidias: 2 casos (1,79%), Síndrome de Klinefelter e Trissomia do 16 com 1 caso cada (0,89%), pode ser observada no gráfico 1.

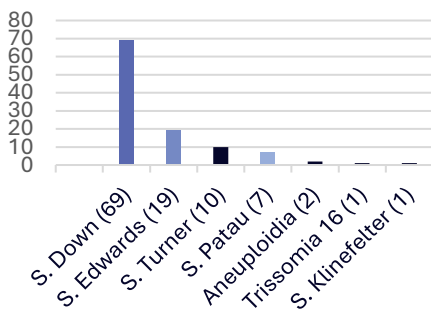


Gráfico 1: Distribuição por alteração genética

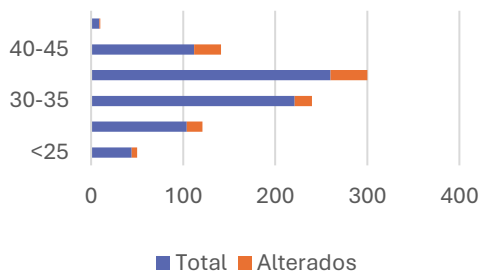


Gráfico 2: Distribuição das alterações encontradas por faixa etária materna.

A fração fetal (FF) nos resultados que apresentaram variação ficou em uma média de 13,1%, com valores que variaram entre 4% à 35%

Discussão e Conclusão

Dentre os resultados alterados, notamos maior predominância de achados alterados para Trissomia do 21, o que corrobora com a alteração de maior incidência dentre as alterações fetais. Além disso, uma discreta razão de achados alterados na faixa etária correspondente a 40-45 anos pode corroborar para a correlação entre a maior incidência de alterações fetais e a idade materna tardia. Possíveis vieses com relação ao n amostral avaliado podem justificar a distribuição entre as demais faixas etárias maternas como por exemplo o maior acesso ao teste no mercado privado. Com as transformações sociais e o melhor planejamento da gestação, observou-se um crescimento significativo nas gestações entre mulheres de 30 a 39 anos na última década. Nesse contexto, o aconselhamento genético aliado a estratégias de cuidados pré-natais baseadas em métodos de triagem como o NIPT, auxiliam no melhor planejamento e condução individualizada da gestação promovendo maior segurança e eficácia na detecção precoce de aneuploidias fetais.

Palavras-chave

NIPT, idade materna avançada, anormalidades cromossômicas.

Referências

Physis: Revista de Saúde Coletiva, Rio de Janeiro, v. 32(2), e320218, 2022. <https://doi.org/10.1590/S0103-73312022320218>
X. Xie et al. Analysis of fetal fraction in non-invasive prenatal testing with low-depth whole genome sequencing. Heliyon 11 (2025) e41563