



# PAINÉIS NIPT

## EXAME PRÉ-NATAL MOLECULAR NÃO INVASIVO

Os avanços tecnológicos na análise de DNA permitiram desenvolver exames de triagem pré-natal não invasivos (NIPT) baseados no estudo de DNA fetal livre no sangue materno. Nestes exames é possível estudar diferentes condições cromossômicas com maior sensibilidade e especificidade, sem gerar riscos para a mãe e o bebê.

### Aplicações

Esse tipo de triagem é destinada principalmente à detecção das alterações cromossômicas mais frequentes no feto durante a gestação, como as Síndromes de Down (T21), Patau (T13) e Edwards (T18), além das aneuploidias dos cromossomos sexuais X e Y. Esses exames apresentam sensibilidade em torno de 95% para diagnóstico dessas síndromes e a taxa de resultados falso-positivos é menor do que 5%.

Segundo o Colégio Americano de Obstetras e Ginecologistas, recomenda-se que a idade gestacional para avaliação de exames pré-natais seja a partir da 10ª semana. Além disso, é preconizado que seja feita uma análise confirmatória caso seja detectado algum risco para as síndromes avaliadas. O DB Molecular dispõe do teste confirmatório invasivo utilizando o líquido amniótico no código ANEULA, que realiza análise de QF-PCR (Reação em cadeia da polimerase fluorescente quantitativa) para confirmação das aneuploidias (X, Y, 13, 18 e 21).

### Diferenciais

Junto à análise do NIPT, também é possível determinar o sexo do bebê, de forma opcional e sem custo, por meio da detecção da presença de fragmentos do cromossomo Y. É importante ressaltar que, na gestação gemelar, o teste de sexagem fetal identifica ambos os sexos dos gêmeos univitelinos (gestação monozigótica), pois ambos compartilham o mesmo sexo. Para gêmeos bivitelinos (gestação dizigótica) com resultado masculino, o teste indica a presença de pelo menos um menino, não podendo esclarecer o sexo do outro feto. A ausência de DNA masculino indica que ambos os sexos dos fetos são femininos.

## Exames disponíveis

Confira na tabela abaixo os exames oferecidos pelo DB molecular com os respectivos códigos:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
TESTE PRÉ-NATAL MOLECULAR NIPT1	NIPT
TESTE PRÉ-NATAL MOLECULAR NIPT3	NIPT3
TESTE PRÉ-NATAL MOLECULAR NIPTGO	NIPTGO

## Principais diferenças entre os painéis

ANÁLISE REALIZADAS	NIPT1	NIPT3	NIPTGO
Disponível para gestação única	✓	✓	✗
Disponível para gestação gemelar*	✗	✗	✓
Disponível para ovodoação e barriga solidária	✗	✗	✓
Análise de quantidade da fração fetal	✓	✓	✓
Trissomias 13, 18 e 21 (Síndrome de Down, Síndrome de Edwards, Síndrome de Patau)	✓	✓	✓
Aneuploidias X, Y	✓	✓	✗
Sexagem fetal	✓	✓	✓
Painel de Microdeleções: Síndromes da deleção 22q11.2, deleção 1p36, Angelman, Cri-du-chat e Prader-Willi	✗	✓	✗
Tecnologia NGS	✓	✓	✓

## Como solicitar



- Fazer a solicitação médica informando quais alterações genéticas devem ser pesquisadas, e qual o tipo de gestação (única ou gemelar);
- Realizar o preenchimento das informações presentes no formulário e assinatura do termo de consentimento pelo paciente.
- A coleta do sangue materno é realizada utilizando um kit coletor específico que deve ser solicitado ao DB Molecular pelo e-mail [kits.molecular@dbdiagnosticos.com.br](mailto:kits.molecular@dbdiagnosticos.com.br).

## Referências

1. BIANCHI, D. W. et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med.* 2014, v. 370, p. 799-808.
2. CIRIGLIANO, V. et al. Performance evaluation and clinical implementation of the NeoBona test, a new paired-end MPSS approach for cfDNA based prenatal screening of common chromosome aneuploidies. *Prenatal Diagnosis.* 2016, v. 36, p. 23-84.
3. NORTON, Mary E. et al. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. *N Engl J Med.* abr. 2015, v. 372, n. 17.
4. RAVA R. P. et al. Circulation fetal cell-free DNA fractions differ autosomal aneuploidies and monosomy X. *Clin Chem.* 2014, v. 60, p. 243-250

## Saiba mais

 [dbmolecular.com.br](http://dbmolecular.com.br)

 [assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br](mailto:assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br)  0800 643 0376