



**GERAR**

MEDICINA FETAL

**NIPT**

**(Non-Invasive Prenatal Testing)**

[GERARMEDICINAFETAL.COM.BR](http://GERARMEDICINAFETAL.COM.BR)

# Rastreamento de Aneuploidias Fetais

## Conceito Fundamental

### Rastreamento ≠ Diagnóstico

- Rastreamento → Estimativa de risco (NIPT, TN, bioquímica).
- Diagnóstico → Confirmação da doença (BVC, amniocentese).

**O NIPT é um teste de rastreamento com alta acurácia, mas não é diagnóstico.**

O objetivo principal do rastreamento de aneuploidias é a detecção de:  
Trissomia 21                      Trissomia 18                      Trissomia 13

## Fundamento Biológico do NIPT:

**O NIPT analisa DNA fetal livre (cfDNA) presente no plasma materno.**

- Origem: trofoblasto placentário.
- Fração fetal média: ~8–12%.
- Realizado a partir de 10 semanas



**A fração fetal é determinante da confiabilidade do teste.**

# Fragmentos de DNA



**Origem fetal.**  
Placenta

**Origem Materna.**  
Cels. Sangue  
Cels. Adiposas  
Outros órgãos

## Características de um Bom Teste de Rastreamento

### **Um teste adequado deve apresentar.**

- Alta sensibilidade.
- Alta especificidade.
- Baixa taxa de falso-positivo.
- Baixa taxa de exames invasivos.
- Validação robusta em grandes populações.

### **O NIPT, quando aplicado corretamente, pode atingir:**

- ~99% de detecção para T21.
- ~95% para T18/T13
- Baixa taxa de falso-positivo.
- ~1% de taxa de procedimentos invasivos



# Integração com o Rastreamento do 1º Trimestre



***O NIPT não substitui o rastreamento ultrassonográfico de qualidade.***

## ***O padrão ouro do 1º trimestre inclui:***

- Idade materna.
- Translucência nucal (TN).
- Osso nasal.
- (Quando disponível) Bioquímica.

## ***A TN:***

- Não é “normal” ou “anormal”
- Deve ser aplicada dentro de programas validados.
- É marcador de múltiplas anomalias estruturais.

***“A translucência nucal é um padrão de qualidade.”***

# Estratégias de Uso do NIPT

## Modelo Universal

- Todas as gestantes realizam NIPT a partir de 10 semanas.
- TN mantém papel de controle de qualidade.
- TN  $\geq 3,5$  mm ou malformação  $\rightarrow$  teste invasivo direto

### Desempenho:

- ~99% T21.
- ~95% T18/T13.
- ~1% invasivos.



# Estratégias de Uso do NIPT

## Modelo de Contingência

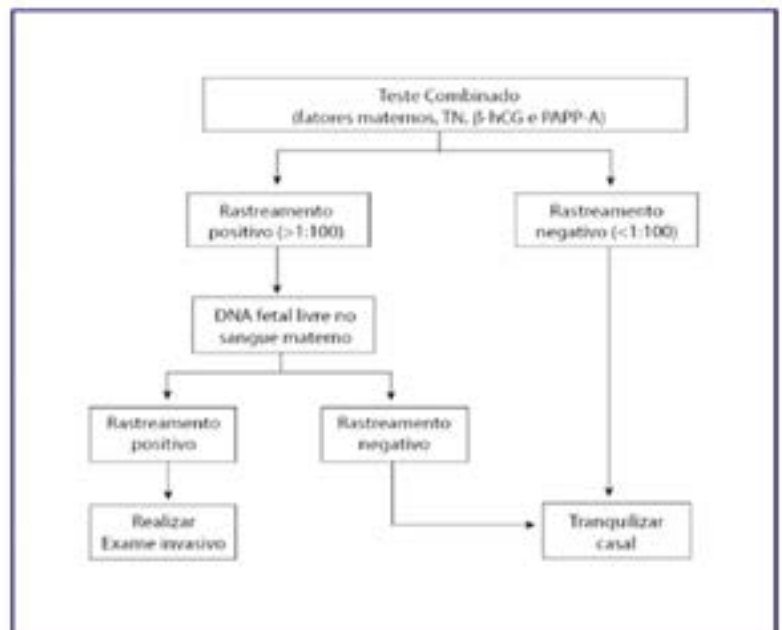
*Estratificação prévia pelo risco combinado:*

RISCO	CONDUTA
Alto Risco	Teste Invasivo
Baixo Risco	Alta
Risco Intermediário	NIPT

- NIPT realizado em ~25% das pacientes.
- Acurácia semelhante ao modelo universal.
- Redução importante de procedimentos invasivos.

## RASTREAMENTO DE ALT. CROMOSSÔMICAS

### Protocolo: rastreamento contigência



# Escopo do Teste: Básico vs Ampliado

## **NIPT Básico:**

- T21.
- T18.
- T13.
- Cromossomos sexuais.

**Objetivo principal do rastreio.**

## **⚠️ NIPT "Ampliado" / Genome-Wide Inclui:**

- Microdeleções
- Microduplicações.
- Trissomias autossômicas raras (HATs)
- Desbalanços cromossômicos complexos.

## Evidência Populacional – Estudo TRIDENT 2

**58.816 gestantes avaliadas.**

**Além de T21/18/13:**

- 0,4% resultados positivos adicionais.
- Alta taxa de falsos positivos.
- Maioria dos HATs descartados após teste invasivo.
- Benefício clínico questionável.

### **Conclusão do estudo:**

**O benefício em rastrear todos os desbalanços genéticos não supera o potencial malefício.**

# Limitações e Pontos Críticos

## Conceito Fundamental

- NIPT não detecta todas as anomalias cromossômicas.
- Pode haver “no-call” por baixa fração fetal.
- Mosaicismo placentário pode gerar falso positivo.
- Resultado positivo exige confirmação invasiva.
- Genome-wide viola princípios clássicos de rastreamento populacional (OMS)

## Recomendações Práticas

- ✓ Integrar NIPT em fluxo validado do 1º trimestre
- ✓ Sempre relatar fração fetal
- ✓ Estratificar risco antes de indicar
- ✓ Encaminhar TN  $\geq 3,5$  mm para teste invasivo
- ✓ Oferecer consentimento informado
- ✓ Evitar NIPT genome-wide na prática clínica rotineira

***“Somos responsáveis por fornecer uma avaliação acurada de risco de aneuploidia.”***

# Conclusão Técnica

**O NIPT representa um avanço significativo no rastreamento de aneuploidias quando:**

- Focado em T21/T18/T13
- Integrado ao rastreamento do 1º trimestre
- Realizado em plataforma validada
- Com fração fetal documentada
- Inserido em protocolo estruturado de aconselhamento

***A ampliação indiscriminada do painel (genome-wide) não encontra respaldo suficiente para uso clínico rotineiro no momento atual.***

# RESUMO

## **O QUE É TESTE PRÉ-NATAL NÃO INVASIVO (NIPT)?**

NIPT significa teste pré-natal não invasivo e rastreia síndromes genéticas, que serve para rastrear riscos para síndromes como Trissomia 21 (Síndrome de Down), Trissomia 18 e Trissomia 13, além de alterações cromossômicas ligadas ao sexo. Este teste é feito através do sangue materno, não necessitando procedimento invasivo.

## **O QUE É UM TESTE DE RASTREAMENTO?**

- É um teste que indica probabilidade ou risco para determinadas doenças.
- Um resultado alterado não determina doença, mas indica necessidade de investigação adicional.
- A TN alterada associada à idade materna aumenta o risco para algumas doenças.
- O diagnóstico definitivo deve ser confirmado por meio de exames invasivos, como biópsia de vilo corial ou amniocentese.
- Síndromes pesquisadas pelo NIPT: T21, T18, T13, X e Y.

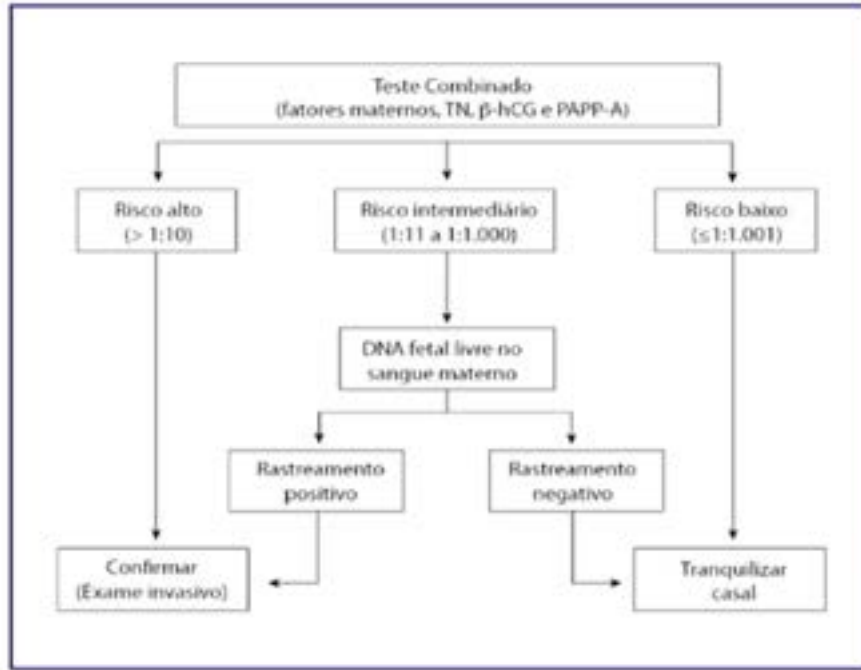
## **QUANDO DEVE SER REALIZADO?**

O NIPT pode ser realizado a partir de 10 semanas de gestação, não sendo necessário jejum.



## RASTREAMENTO DE ALT. CROMOSSÔMICAS

### Protocolo: rastreamento contigência



# Resultado NIPT

#### DETECÇÃO DE CROMOSSOMOPATIAS FETAIS, DNA FETAL LIVRE

Método: Sequenciamento massivo paralelo de DNA fetal livre no sangue materno (Verifi)

Fração Fetal (FF)\*: 5%

\*Amostra aprovada no controle de qualidade utilizando o teste de confiança para aneuploidia individualizado (IFACT).

#### RESULTADO

Cromossomo 21 : Aneuploidia não detectada  
Cromossomo 18 : Aneuploidia não detectada  
Cromossomo 13 : Aneuploidia detectada (Trissomia do cromossomo 13)  
Cromossomos Sexuais: Aneuploidia não detectada

#### INTERPRETAÇÃO

Foi detectada alteração sugestiva de trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau).

Não detectado alteração sugestiva de trissomia do cromossomo 21 (síndrome de Down) e trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards) e aneuploidia nos cromossomos sexuais.

Cromossomos sexuais detectados: XY (Resultado compatível com o sexo masculino).

A trissomia do cromossomo 13 é uma condição relacionada ao cromossomo 13 extranumerário. Embora a maioria dos casos de trissomia do cromossomo 13 evolua para abortamento espontâneo ou óbito intrauterino, alguns casos podem nascer vivos. Indivíduos com trissomia do cromossomo 13 evoluem com retardo mental grave, e múltiplas malformações. As malformações mais comumente encontradas são: holoprosencefalia, fendaláblio-palatina, cardiopatias complexas e enfalocelo. Menos de 10% das crianças com esta condição estarão vivas após 1 ano de idade, no entanto alguns podem passar dessa idade e viver por anos.

A prevalência da trissomia do cromossomo 13 ocorre em 1 em 12.000 nascidos-vivos. Seu risco está relacionado a idade materna avançada.

ULTRASOUND  
in Obstetrics & Gynecology




First-trimester contingent screening for trisomies 21, 18 and 13 by fetal nuchal translucency and ductus venosus flow and maternal blood cell-free DNA testing


GERAR  
MEDICINA FETAL




# GERAR


MEDICINA FETAL

 **(27) 99807-3885**

 **[www.gerarmedicinafetal.com.br](http://www.gerarmedicinafetal.com.br)**

 **@gerarmedicinafetal**

 **Gerar-Medicina-Fetal**

 **Rua Cassiano Castelo, 396. Sala 02.  
Primeiro andar, Centro – Colatina/ES**