

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, sendo possível estudar diferentes condições cromossômicas com maior sensibilidade e especificidade sem gerar risco para a mãe e o bebê.

Este tipo de triagem é destinado 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 alterações dos cromossomos sexuais X e Y.



Existem as seguintes opções de painéis disponíveis, com possibilidade de adaptação, conforme a necessidade de cada paciente:

Opções disponíveis para gestações únicas e gemelares:

Painel 1

- Trissomias 13, 18, 21 + Sexo fetal (opcional)
- Tecnologia Paired-end Whole Genome Sequencing (WGS)
- Fração fetal

No caso de gestações gemelares, optando-se pela determinação da fração fetal, será possível identificar a presença do cromossomo Y. Caso seja detectado, pode-se garantir que ao menos um dos fetos é do sexo masculino.

Opções disponíveis para gestações únicas:

Painel 2

- Trissomias 13, 18, 21 + Sexo fetal + Aneuploidias X, Y
- Tecnologia Paired-end WGS
- Fração fetal

Painel 3

- Trissomias 13, 18, 21 + Sexo fetal + Aneuploidias X, Y
- Painel de Microdeleções: Síndromes de DiGeorge, Angelman, Prader-Willi, deleção 1p36, Wolf-Hirschhorn e Cri-du-chat
- Tecnologia WGS
- Fração fetal

Painel 4

- Trissomias 13, 18, 21 + Sexo fetal + Aneuploidias X, Y
- Painel de Microdeleções: Síndromes de DiGeorge, Angelman, Prader-Willi, deleção 1p36, Wolf-Hirschhorn e Cri-du-chat
- Trissomias para todos os cromossomos
- Tecnologia WGS

NOME DO EXAME
TESTE PRÉ-NATAL MOLECULAR - PAINEL 1
TESTE PRÉ-NATAL MOLECULAR - PAINEL 2
TESTE PRÉ-NATAL MOLECULAR - PAINEL 3
TESTE PRÉ-NATAL MOLECULAR - PAINEL 4

Referências

1. Bianchi DW et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med* 2014;370:799-808.
 2. Cirigliano 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, 36, 23-84.
 3. Cirigliano et al. First clinical application of paired-end MPSS for cfDNA based prenatal screening of aneuploidies P01.060D ESHG 2016.
 4. Mary E. Norton, Bo Jacobsson, Geeta K. Swamy, Louise C. Laurent, Angela C. Ranzini, M.D., Herb Brar, Mark W. Tomlinson, Leonardo Pereira, Jean L. Spitz, Desiree Hollemon, Howard Cuckle, Thomas
 5. J. Musci, Ronald J. Wapner. Cell-free DNA Analysis for Noninvasive Examination of Trisomy. *N Engl J Med* 372:17. April 23, 2015.
- Rava RP et al. Circulating fetal cell-free DNA fractions differ in autosomal aneuploidies and monosomy X. *Clin Chem.* 2014;60:243-250.