



CENTRO PAULISTA DE DIAGNÓSTICO, PESQUISA E TREINAMENTO

## TESTE PRÉ-NATAL NÃO INVASIVO (NIPT)

- O teste Pré-Natal Não-Invasivo (NIPT) analisa o DNA do bebê e é feito a partir de uma amostra de sangue da mãe (10mL), ou seja, não apresenta nenhum risco para o bem-estar do bebê ou da mãe.
- Pode ser feito a partir da **9ª semana de gestação** e o resultado é liberado em 10 dias úteis. No entanto, em 10% dos casos, o resultado poderá ser liberado **após** 10 dias úteis, em 2,5% pode ser necessário uma coleta do sangue e em 0,069% dos casos há uma chance do resultado não ser liberado apesar da coleta, nesse caso ocorrerá o reembolso total do teste.
- O NIPT analisa numericamente os principais cromossomos (13,18, 21, X e Y) e a microdeleção do cromossomo 22 (22q11.2). A partir dessa análise, é possível determinar se o bebê possui ou não alguma das principais aneuploidias: Síndrome de Down (Trissomia do cromossomo 21), Síndrome de Patau (Trissomia do cromossomo 13), Síndrome de Edwards (Trissomia do cromossomo 18), Síndrome de Klinefelter (XXY), Síndrome de Turner (X0), Triplo X e Síndrome de Jacobs. O sexo do bebê também é liberado no laudo.
- Em casos de gravidez de alto risco, temos disponível o **NIPT+deleções** que é um exame mais completo no qual é possível detectar adicionalmente algumas síndromes de deleção: Cri du Chat(5p-), 1p36, Prader-Willi/Angelman(15q11.2).
- O NIPT é um exame bastante confiável com especificidade superior a 99%, sensibilidade superior a 95% e validado por estudos clínicos em mais de 146mil gestações.
- **Esse teste não pode ser realizado em pacientes com gestação múltipla (gêmeos, trigêmeos etc.), em gestações originadas de um óvulo de doador ou de mãe de aluguel ou em gestações na qual a mãe se submeteu previamente a um transplante de medula.**
- Possíveis fatores de resultados falso-positivos ou falso negativos incluem mosaïcismo materno, fetal e/ou placentário (misturas de células cromossomicamente normais e anormais na gravidez), baixa fração do DNA fetal, transfusão de sangue, cirurgia de transplante, imunoterapia, terapia com células-tronco e “Síndrome do gêmeo desaparecido”.
- Indicações para realização do NIPT:
  - Gestantes com idade igual ou superior a 35 anos no momento do parto;
  - Descobertas ultrassonográficas fetais que indicam um aumento no risco de aneuploidia;
  - Alterações no teste de triagem primeiro trimestre que indiquem risco aumentado para as trissomias 13, 18 e 21;
  - Ter realizado ICSI/FIV; - histórico de aborto ou gestação com anormalidade cromossômica;
  - Casal portador de translocações ou histórico familiar que aumente o risco de trissomia fetal;
  - Gestantes que possuam contra-indicações para o teste pré-natal invasivo, tais como, placenta prévia, risco de aborto e infecção por HBV.
- Em caso de resultado positivo (presença de alteração genética), a Sociedade Internacional de Diagnóstico PréNatal (ISPD) recomenda que seja realizado o teste invasivo para confirmação do resultado.
- Em caso de resultado negativo (ausência de alteração genética) e persistência de alterações ultrassonográficas que indiquem um aumento no risco de aneuploidia, aconselha-se que seja realizado o teste invasivo para confirmação do resultado.
- O resultado do teste não descarta a possibilidade de anomalias não numéricas relacionadas aos cromossomos testados e também não exclui todos os riscos de outras doenças.
- O resultado do teste deve ser sempre interpretado pelo médico especialista em conjunto com outras informações clínicas e familiares a fim de esclarecer a necessidade de outros exames para conclusão do diagnóstico.

Rua: Capitão Adelmio Norberto da Silva, 590 Ribeirão Preto – SP CEP: 14025-670

PABX: (16) 3911-8987/3911-6334/3911-6982

E-mail: [cpdp@cpdp.com.br](mailto:cpdp@cpdp.com.br) [www.cpdp.com.br](http://www.cpdp.com.br)



CENTRO PAULISTA DE DIAGNÓSTICO, PESQUISA E TREINAMENTO

### Dados da Performance do NIPT

Aneuploidias	Sensibilidade (95% IC)	Especificidade (95% IC)	Valor Preditivo Positivo (VPP)	Valor Preditivo Negativo (VPN)
Trissomia do 21 <sup>1,2,3,4</sup>	> 99% (IC 97.8-99.9)	> 99% (IC 99.7-100)	91%	> 99.9%
Trissomia do 18 <sup>1,2,3,4</sup>	98.2% (IC 90.4-99.9)	> 99% (IC 99.7-100)	93%	> 99.9%
Trissomia do 13 <sup>1,2,3,4</sup>	> 99% (IC 87.2-100)	> 99% (IC 99.8-100)	38%	> 99.9%
Monossomia do X <sup>1,2,3,4</sup>	94.7% (IC 74.0-99.9)	> 99% (IC 99.7-100)	50%	> 99.9%
Triploidia <sup>5,6</sup>	> 99% (IC 66.4-100)	> 99% (IC 99.5-100)	5.3%	> 99.9%
XXX, XXY, XYY <sup>4</sup>	N/A Relatado quando identificado	N/A Relatado quando identificado	89%	N/A Relatado quando identificado
Microdeleção 22q11.2 <sup>7,8,9</sup>	95.7% (IC 85.5-99.5)	> 99% (IC 98.6-99.9)	20%*	99.97-99.99%**
Micrdeleção 1p36 <sup>7,8</sup>	> 99% (IC 2.5-100)	> 99% (IC 99.1-100)	7-17%**	99.98-99.99%**
Síndrome de Angelman <sup>7,8</sup>	95.5% (IC 77.2-99.9)	> 99% (IC 99.1-100)	4%	> 99.99%
Síndrome Cri-du-Chat <sup>7,8</sup>	> 99% (IC 85.8-100)	> 99% (IC 99.1-100)	2-5%**	> 99.99%
Síndrome de Prader-Willi <sup>7,8</sup>	93.8% (IC 69.8-99.8)	> 99% (IC 99.1-100)	5%	> 99.99%
Feminino	> 99.9% (IC 99.4-100)	> 99.9% (IC 99.5-100)		
Masculino	> 99.9% (IC 99.5-100)	> 99.9% (IC 99.4-100)		

\* Em estudos publicados o VPP para a síndrome de deleção 22q11.2 foi de 20% quando não foram observadas anomalias no ultra-som e foi de quase 100% quando anomalias no ultra-som foram observada.

\*\* Índice variável de acordo com o percentual de DNA fetal.

<sup>1</sup> Nicolaidis KH et al. Prenat Diagn 2013 June;33(6):575-9

<sup>2</sup> Pergament E et al. Obstet Gynecol. 2014 Aug;124(2 Pt 1):210-8

<sup>3</sup> Ryan A et al. Fetal Diagn Ther. 2016;40(3):219-223

<sup>4</sup> Dar P et al. Am J Obstet Gynecol. 2014 Nov;211(5):527.e1-527.e17

<sup>5</sup> Nicolaidis KH et al. Fetal Diagn Ther. 2014;35(3):212-7.

<sup>6</sup> Curnow KJ et al. Am J Obstet Gynecol. 2015 Jan;212(1):79.e1-9

<sup>7</sup> Wapner RJ et al. Am J Obstet Gynecol. 2015 Mar;212(3):332.e1-9

<sup>8</sup> Ryan A et al. EUR J Hum Genet. 2016 May;24:E-supplement 1:53

<sup>9</sup> Natera. Panorama: SNP-Based Non-Invasive Prenatal Screening Test, White paper V3. 2017 Feb.

Rua: Capitão Adelmio Norberto da Silva, 590 Ribeirão Preto – SP CEP: 14025-670

PABX: (16) 3911-8987/3911-6334/3911-6982

E-mail: [cpdp@cpdp.com.br](mailto:cpdp@cpdp.com.br) [www.cpdp.com.br](http://www.cpdp.com.br)



CENTRO PAULISTA DE DIAGNÓSTICO E PESQUISA

## TESTE PRÉ-NATAL NÃO INVASIVO (NIPT)

### Limitações do teste:

Este teste foi desenvolvido para detectar aneuploidias (alterações do número de cromossomos) e é validado para os cromossomos 13, 18, 21, X e Y. O teste é validado para gestações únicas com idade gestacional de ao menos 09 semanas, estimada pela data da última menstruação (DUM) ou pela ultrassonografia de primeiro trimestre. Este resultado não elimina o risco para outras anomalias cromossômicas, malformações e/ou doenças genéticas.

**Este é um exame de triagem e, portanto um resultado negativo não exclui de forma definitiva as anomalias cromossômicas investigadas: trissomia 13, trissomia 18, trissomia 21, monossomia X e outras alterações numéricas dos cromossomos sexuais. Da mesma maneira, um resultado positivo pode em raras situações não se confirmar.** Há uma pequena possibilidade de que os resultados do teste não reflitam os cromossomos do feto, mas sim as alterações cromossômicas da placenta (mosaicismo confinado à placenta) ou da mãe (mosaicismo cromossômico materno).

### Responsabilidade:

A maneira como esta informação é utilizada para orientar a paciente é de responsabilidade do médico solicitante, incluindo aconselhamento genético ou testes adicionais. **Qualquer teste diagnóstico deve ser interpretado no contexto de todos os dados clínicos disponíveis.**