

Teste Pré-natal Não Invasivo (NIPT)

O que é o NIPT?

O NIPT analisa DNA fetal livre de célula no sangue materno dando forte indicação se o feto tem alto ou baixo risco de ter trissomia 21 (Síndrome de Down), trissomia 18 (Síndrome de Edward) ou trissomia 13 (Síndrome de Patau). Analisa também os cromossomos sexuais, podendo dizer o sexo fetal.

- O teste identifica 99%, mas NÃO todos, os fetos com trissomia 21, 97% dos fetos com trissomia 18 e 92% dos fetos com trissomia 13.

Como o teste é realizado?

O teste é realizado através de uma simples coleta de sangue venoso da mãe.

Quais os tipos de teste?

Existem 2 tipos de teste.

- O teste simples que avalia apenas alterações cromossômicas (cromossomos 21, 18, 13 e sexuais).
- O teste ampliado, avalia também microdeleções genéticas – quantas e quais a depender do laboratório escolhido.

O que é trissomia 21, 18 ou 13?

Em humanos, há 23 tipos de cromossomos e a maioria das pessoas tem um par de cada um deles (logo um total de 46 cromossomos). Em uma trissomia, existem, 3 ao invés de 2 de um determinado cromossomo (totalizando, 47 cromossomos). As trissomias mais comuns são as dos cromossomos, 21, 18 e 13.

- Trissomia 21 é vista em cerca de 1 em 700 nascimentos e o risco aumenta com a idade materna. A condição é associada a deficiências intelectuais e a alguns defeitos físicos, mais comumente, cardíacos. A expectativa de vida é cerca de 60 anos.
- Trissomias 18 e 13 são vistas em cerca de 1 em 7.000 nascimentos e o risco também aumenta com idade materna. São associadas a grave retardo mental e defeitos físicos. A maioria dos indivíduos afetados morre antes ou imediatamente após o nascimento e raramente sobrevivem ao primeiro ano de vida.

Quando recebo os resultados?

- Na maioria dos laboratórios o teste demora até 2 semanas para ficar pronto.

- Em cerca de 5% dos casos, o teste não gera resultado. Isso se dá por conta de problemas técnicos com a análise da amostra e não indica que o bebê tenha algum problema. A maioria dos laboratórios permite a repetição do teste (sem custo adicional) e há chance de 50% de que esse novo teste irá gerar resultado.

O que dizem os resultados?

- Se o resultado demonstra que há alto risco para trissomia 21, 18 ou 13, não significa que, com certeza, o feto apresenta um desses defeitos. Se quiser ter certeza de que o feto tem ou não uma dessas cromossomopatias, deve ser realizada biópsia de vilos coriônicas ou amniocentese.
- Se o NIPT demonstra feto de baixo risco (menor que 1 em 10.000) para trissomias 21, 18 e 13, é improvável que o feto apresente um desses defeitos.

*Qualidade dos resultados dependem da fração fetal obtida

Preciso fazer outros testes?

- O NIPT não fornece informação sobre outras anormalidades cromossômicas raras. Em caso de morfológico de primeiro trimestre com translucência nucal aumentada (maior que 3,5mm) ou defeitos maiores de anatomia (p. ex. onfalocele, holoprosencefalia, anormalidades cardíacas e megabexiga), o risco desses defeitos raros pode ser alto. Nesses casos, a melhor opção é BVC ou amniocentese.
- O NIPT não fornece informações sobre defeitos físicos como anormalidades de cérebro ou coração, espinha bífida ou crescimento fetal. Logo é aconselhável que você realize o morfológico de primeiro trimestre entre 11-13 semanas, o de segundo trimestre entre 20-24 semanas e avaliação de crescimento fetal com ultrassonografia obstétrica com Doppler no terceiro trimestre.