

# Enzilab *Reviews*

## TESTE PRÉ-NATAL NÃO INVASIVO (NIPT) NACE / NACE PLUS

### Introdução

O padrão convencional de detecção de alterações cromossômicas pré-natal exige o uso de técnicas invasivas (amniocentese e biópsia de vilosidade coriônica) que possuem um risco de aborto espontâneo entre 0,5% e 2%.

Os testes NACE e NACE PLUS são análises sanguíneas desenvolvidas para medir material genético (DNA) materno e fetal, presente de forma combinada no sangue materno, sendo portanto

considerado uma análise ou teste genético. O consentimento informado do paciente é necessário antes de realizar a coleta. É realizado a partir da 10ª semana de gestação. Por se tratar de obtenção da informação genética a partir de amostra sanguínea (10 mL de sangue periférico), é considerado um teste não invasivo, sem riscos para o feto, e é extremamente sensível. A sensibilidade para detectar trissomia do cromossomo 21 é superior a 99%.

### Alterações comuns no número de cromossomos (aneuploidias): Trissomias

As Trissomias ocorrem quando na informação genética de um indivíduo estão presentes três cópias de um cromossomo em vez das duas cópias habituais. As Trissomias dos cromossomos 21, 18 e 13 são as que ocorrem com maior frequência nas gestações e/ou recém-nascidos. Embora as consequências sejam variáveis, estas síndromes podem causar

atraso mental moderado a grave. Além disso, são associadas a vários problemas físicos, incluindo anomalias congênitas do coração, anomalias de outros órgãos, e apresentam esperança de vida reduzida. A probabilidade de ter um bebê com uma destas síndromes é maior quanto maior for a idade de uma mulher.

### Anomalias detectadas pelo Teste NACE®

As três anomalias cromossômicas mais comuns, as trissomias 21, 18 e 13:

- Síndromes de Down
- Edwards
- Patau

São identificados potenciais problemas nos cromossomos sexuais:

- 45, X
- 47, XXV
- 47, XYY
- 47, XXX

Relata cerca de 80% das anormalidades cromossômicas detectadas em um diagnóstico pré-natal invasivo\*.

\* Wellesley et al.2012: Eur J of Hum Gen. 11 January 2012.

### Testes NACE e NACE Plus

O teste **NACE** consiste na detecção de aneuploidias fetais (se existem cópias a mais ou a menos) dos cromossomos 21, 18, 13, X/Y. O Teste **NACE** é validado **para gestações únicas ou gemelares**.

O teste **NACE PLUS** consiste na detecção de aneuploidias fetais dos cromossomos 21, 18, 13, X/Y, e trissomias 9, 16 e seis microdeleções. O Teste **NACE PLUS** é validado **somente para gestações únicas**.

### Trissomia 21

A síndrome de Trissomia do cromossomo 21, também conhecida por síndrome de Down, é uma das anomalias cromossômicas mais frequentes, caracterizada pelo aparecimento de um cromossomo 21 extra (perfazendo um total de três cromossomos 21). A síndrome de Down apresenta incidência de 1 por cada 800 nascimentos. Os indivíduos afetados apresentam um fenótipo facial característico, a maioria apresenta atraso mental e alguns apresentam, além disso, anomalias multiorgânicas. Atualmente não se conhece nenhuma cura para a referida síndrome.

### Síndromes detectadas pelo Teste NACE PLUS® \*

- Síndrome 22q11.2 (Síndrome DiGeorge, Síndrome Velocardiofacial)
- Síndrome Deleção 1p36
- Síndrome de Angelman\* (Síndrome Deleção 15q11.2)
- Síndrome de Prader-Willi\* (Síndrome Deleção 15q11.2)
- Síndrome de Miado do Gato (Síndrome 5p-)
- Síndrome de Wolf-Hirschhorn (Síndrome 4p-)

\* A região de microdeleção é a mesma região para as síndromes de Angelman e Prader-Willi (15q11.2). O teste NACE PLUS® não distingue essas duas síndromes. Para tanto é necessário um teste adicional para confirmar a síndrome em questão.



Enzilab

Análises Clínicas  
Confiança sempre

24 anos

Cachoeira do Sul  
Rua Marechal Floriano, 88  
(51) 3722 6090

Santa Cruz do Sul  
Rua Marechal Deodoro, 189  
(51)30563026

Rua Euclides Kliemann, 1030  
(51) 3715 2919



www.enzilab.com.br

### Trissomias 18 e 13

As síndromes de Trissomia 18 (Edwards) e 13 (Patau) ocorrem com um quadro de polimalformação grave, com uma alta taxa de morte perinatal e frequência de, aproximadamente, 1/5000 nascimentos.

### Taxa de detecção\*

Anomalias Cromossômicas	Sensibilidade	Especificidade
Trissomia 21	>99,7%	99,8%
Trissomia 18	94,7%	99,6%
Trissomia 13	87,5%	>99,9%
Monossomia X	95%	99%

\*Dados obtidos em população de alto risco

### Aneuploidias dos cromossomos sexuais

Estas aneuploidias são afecções nas quais existe uma alteração do número usual de cromossomos sexuais masculinos (XY) ou femininos (XX). Aproximadamente 1 a cada 400 recém-nascidos terá uma aneuploidia dos cromossomos sexuais. As mais comuns são causadas pela ausência de um cromossomo em meninas (45, X chamado também monossomia X ou síndrome de Turner) ou devido a um cromossomo extra em meninos ou meninas (47, XXY - síndrome de Klinefelter; 47, XYY ou 47, XYY). As crianças com aneuploidias dos cromossomos sexuais podem ter dificuldades de aprendizagem, faculdades motoras e linguagem, embora possam ter uma vida sã e produtiva.

### Limitações do teste NACE PLUS®

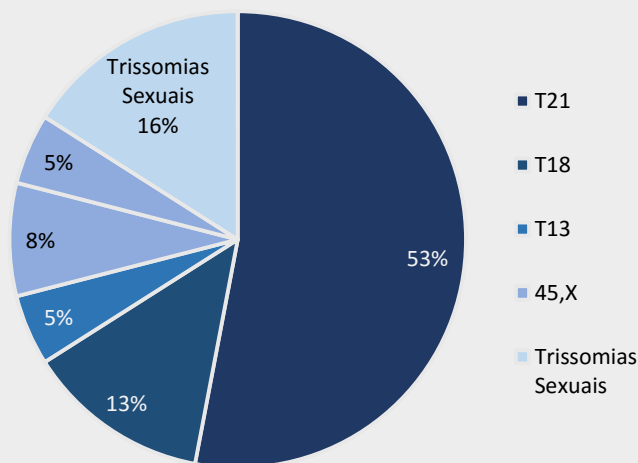
- Embora todas as investigações recentes sobre a qualidade do teste indicarem que é muito preciso, com uma taxa de detecção de trissomia 21 superior a 99% e ligeiramente menor para os cromossomos 18 e 13, um resultado negativo do teste não exclui absolutamente a possibilidade de um feto afetado. Ocorre também o mesmo para casos de aneuploidia dos cromossomos sexuais.
- O teste NACE PLUS apresenta uma taxa de falsos positivos inferior a 1%. No entanto, o NACE PLUS não pode ser considerado diagnóstico. Por isso, um resultado positivo deverá ser confirmado posteriormente através de uma técnica invasiva convencional (amniocentese e citogenética convencional como cariótipo, pré-natal rápido QF-PCR, etc)
- As seguintes situações não permitem obter um resultado confiável no teste: feto triploide, gravidez múltipla, idade fetal inferior à semana 10 no momento da análise, mãe portadora de uma trissomia para os cromossomos analisados, feto portador de microdeleção ou microduplicação cromossômica.
- Se a mulher que se submeter ao teste tiver recebido recentemente uma transfusão sanguínea alogênica, transplante ou terapia de células mãe, poderá acontecer o resultado ser falso devido à interferência por DNA exógeno.
- No caso de gestação gemelar, o teste não fornece informação sobre os cromossomos sexuais. No caso de detecção de aneuploidia nos cromossomos 21, 18 e 13, não fornece informação sobre se estão afetados um ou dois fetos e qual deles.

### Por que um teste Pré-Natal não invasivo?

Os testes não invasivos podem evitar por volta de 98% dos testes invasivos em pacientes com risco para trissomia do T21.

- O padrão atual de detecção de alterações cromossômicas pré-natal exige o uso de técnicas invasivas (amniocentese e biópsia de vilosidade coriônica) que possuem um risco de aborto espontâneo entre 0,5%-2%.
- NACE® oferece informação confiável para evitar técnicas invasivas desnecessárias.

### Importância da cobertura do teste NACE® para gestações únicas



Segundo dados de 2012 do Registro Europeu de Diagnóstico Pré-Natal, as anomalias dos cromossomos 21, 18 e 13 representam 71% do total de alterações cromossômicas detectadas.