**AVANÇOS NO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE DOENÇAS RARAS: O PAPEL DA GENÉTICA MATERNO-FETAL**

**Eixo: Avanços em genética e doenças raras**

**Gabriely de Camargo Aguirre**

Graduando em Medicina pela Universidade Nove de Julho

**Cibele de Souza e Silva Arcanjo**

Graduando em Medicina pela Universidade Nove de Julho

**Giovanna Gamba Cerqueira**

Graduando em Medicina pela Universidade Nove de Julho

**Julia do Amaral Paes de Melo**

Graduando em Medicina pela Universidade Nove de Julho

**Maria Clara Harumi Alves Kaziwara**

Graduando em Medicina pela Universidade Nove de Julho

**Maria Eduarda Corrêa Miyake Pompeo**

Graduando em Medicina pela Universidade Nove de Julho

**Regiane dos Santos Feliciano**

Doutora em Biofotônica aplicada às Ciências de Saúde e Mestre em Medicina pela Universidade Nove de Julho.

**E-mail do autor: gabriely.camargoa@gmail.com**

**Introdução**: Nos últimos anos os testes pré-natais realizados nas gestantes vêm tomando uma nova direção, sua realização por métodos não invasivos, tal inovação foi possível devido a descoberta de DNA fetal livre de células (cffDNA) no plasma materno2,27.O cffDNA é detectável no plasma de mulheres grávidas, e essa junção constitui o microquimerismo fetomaternal15**.** Esse fenômeno determinou a descoberta do diagnóstico pré-natal não invasivo baseado em genômica (gNIPT), oferecendo um grande potencial para triagens mais precisas10, rastreando distúrbios cromossômicos e aneuploidias menos comuns24 sem os riscos relacionados aos testes invasivos, como o aborto espontâneo2**. Objetivo:** Analisar o avanço no diagnóstico pré-natal não invasivo de doenças raras, com a contribuição da genética materno-fetal para identificar precocemente essas condições. **Metodologia:** Foi realizada uma revisão da literatura com pesquisa de artigos na base de dados PubMed pelos descritores “non invasive prenatal testing” e “maternal fetal genetics”. Foram incluídos artigos publicados nos últimos 10 anos (2015-2025), em pacientes do sexo feminino, na língua inglesa, gratuitos, que abordam os aspectos relevantes sobre o avanço no diagnóstico pré-natal não invasivo de doenças raras. Os dados foram organizados em tabelas e a análise feita de forma descritiva. **Resultados e Discussão**: Foram selecionados 31 artigos, dos quais 3 foram excluídos por apresentarem títulos incompatíveis com o estudo. Dos 28 pré-selecionados, 13 foram rejeitados por divergência de conteúdo. Estudos demonstram que os testes pré natais não invasivos têm um importante papel no rastreamento de doenças raras, dependendo do cffDNA. A sua porcentagem é proporcional a idade gestacional, devendo ser realizado no início da gestação, auxiliando na detecção das aneuploidias mais comuns, como as trissomias do 21, 18 e 1331,22. Apesar do benefício, o estudo feito por Beaudet sugere consequências negativas, como a menor detecção de casos de síndromes de deleção graves, resultando em um aumento no número de nascimentos de bebês com deficiências2. Resultados falso positivos e indeterminados sugerem que os testes não invasivos ainda não atingiram o nível de diagnóstico, sendo considerado um método de triagem e não como um teste de primeira linha15,18,24,19,7**,** levando a necessidade da investigação por um procedimento invasivo como a amniocentese para confirmar os resultados28,25.

**Considerações finais:** Utilizar o NIPT como um teste de triagem de segunda linha para a identificação de aneuploidias tem se mostrado promissor1 apesar de ainda existir limitações como a necessidade da utilização de um teste invasivo confirmatório28**.** O foco atual nas pesquisas é anular essas limitações para aumentar a precisão do NIPT e assim seus resultados serem considerados diagnósticos, além de reduzir as taxas de procedimentos invasivos, e consequentemente, a taxa de abortos espontâneos associados2,23. A implementação de tal teste deve ser cuidadosamente ponderada, e não apenas os benefícios, mas também os danos devem ser levados em consideração3.

**Palavras-Chaves:** testes não invasivos; pré-natal; genética materno-fetal.