

Perinatal

# Pregnancy Loss

Anormalidades cromossômicas e interrupção espontânea da gravidez



**Uma em cada cinco gestações termina em interrupção espontânea da gravidez.<sup>1</sup> Até 70% dos casos devem-se a uma alteração cromossômica numérica e cerca de 4% devem-se a rearranjos desequilibrados, herdados de um dos progenitores, portador de um rearranjo cromossômico equilibrado.<sup>2</sup>**

### Inovação em pré-natal

Na Veritas, somos especialistas em inovação na área da medicina pré-natal. **PregnancyLoss** permite avaliar, de forma simples e precisa, com uma amostra de sangue da gestante, a possível causa genética subjacente à perda gestacional. Estas informações são fundamentais para o aconselhamento genético reprodutivo, pois permitem estabelecer o risco de apresentar a mesma alteração em futuras gestações.

### Análise de alta precisão

Atualmente, a análise de restos abortivos é realizada por técnicas citogenéticas (cariótipo) ou microarrays, que numa elevada percentagem de casos apresentam resultados inconclusivos, devido ao insucesso da cultura celular ou contaminação da amostra com DNA materno. **PregnancyLoss** permite avaliar o risco de anomalias cromossômicas numéricas e estruturais numa amostra de sangue materno, evitando assim as complicações comuns, proporcionando resultados na maioria dos casos, o que é fundamental dada a impossibilidade de se obter uma segunda amostra.

São analisadas as seguintes anomalias cromossômicas fetais:

- **Aneuploidias em todos os cromossomas.**
- **Deleções e duplicações** (CNVs) superiores a 7Mb, em cromossomas autossômicos

### Porque é importante?

**PregnancyLoss** determina el riesgo de anomalías cromosómicas como causa de la pérdida gestacional, permitiendo evaluar el riesgo de recurrencia en gestaciones sucesivas.

### Tecnología

O teste é baseado na análise do DNA placentário livre, circulante em sangue materno (metodologia do teste de DNA fetal) por sequenciação *paired-end*. O algoritmo bioinformático da Veritas permite resultados com frações fetais muito baixas, possibilitando que o teste seja realizado em casos de interrupção espontânea da gravidez, mesmo no início da gestação.

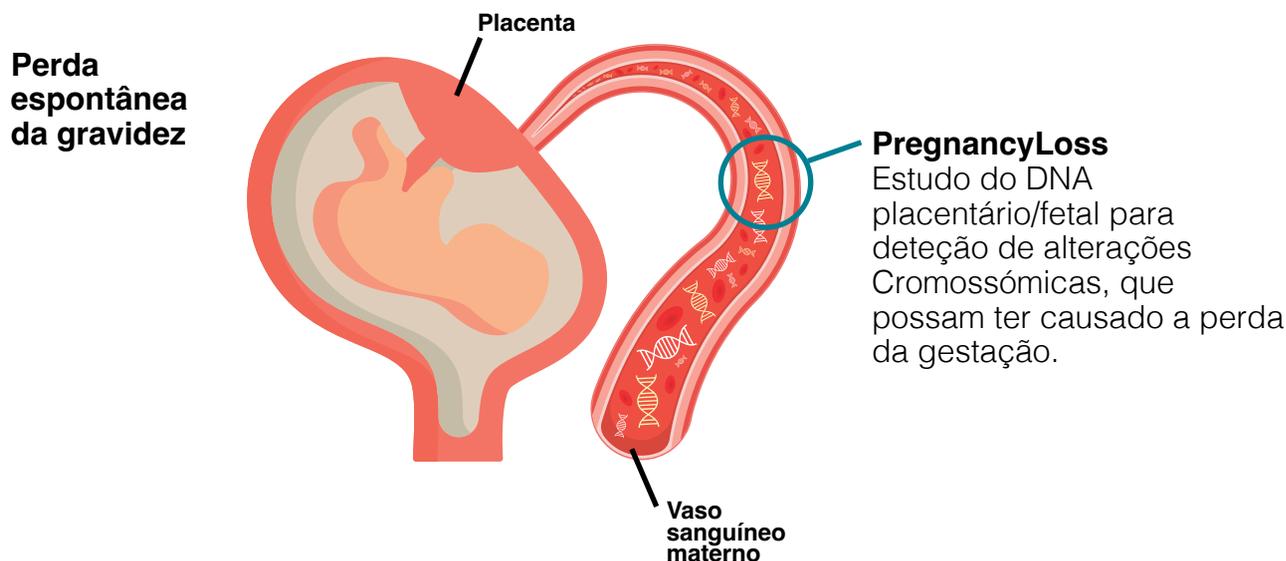
### Quando pode ser realizado

O teste pode ser solicitado **a partir das 5 semanas**, numa gestação em que ocorreu interrupção espontânea do desenvolvimento fetal, sacos anembrionários, falta de batimentos cardíacos fetais ou aborto em avaliação. É especialmente recomendado em abortos espontâneos recorrentes.

**As anomalias cromossômicas numéricas e estruturais são as causas mais comum de aborto espontâneo.**

## Como funciona?

Após a interrupção espontânea da gravidez, o tecido placentário continua a libertar DNA livre na corrente sanguínea materna, tornando possível a triagem de anomalias cromossômicas. O teste **PregnancyLoss** fornece informações úteis para o aconselhamento genético reprodutivo do casal.



## Resultados

- Entre 50-70% dos casos de perda precoce da gestação são devidos a uma alteração cromossômica, embora também existam outras causas, como malformações, infecções uterinas, trombofilias, alterações imunológicas, etc.<sup>2,3</sup>
- Conhecer a causa da interrupção espontânea da gravidez é o primeiro passo para poder determinar o risco de recorrência ou avaliar a necessidade de estudos adicionais.
- Anomalias estruturais equilibradas nos progenitores podem ser causa de aborto recorrente, pelo que, a avaliação num primeiro aborto permite estabelecer uma gestão médica direcionada para evitar a

## Aconselhamento genético

Veritas oferece ao especialista, o serviço de aconselhamento genético, para interpretação dos resultados e/ou aconselhamento direto ao paciente. O objetivo é estabelecer se são necessários testes adicionais aos progenitores, dependendo do resultado, com o objetivo de evitar a recorrência em futuras gestações.

1. Colley E, et al. Cell-Free DNA in the Investigation of Miscarriage. *J Clin Med.* 2020;9(11):3428.

2. Yaron Y, et al. Maternal plasma genome-wide cell-free DNA can detect fetal aneuploidy in early and recurrent pregnancy loss and can be used to direct further workup. *Hum Reprod.* 2020;35(5):1222-1229.

3. El Hachem H, et al. Recurrent pregnancy loss: current perspectives. *Int J Womens Health.* 2017;9:331-345.



## Sobre o Grupo

A NIMGenetics e a Veritas Genetics combinam os seus conhecimentos e capacidades para oferecer a abordagem mais abrangente à genética médica, integrando a genómica preventiva e soluções avançadas de diagnóstico genético.

Ambas as empresas fazem parte do grupo *LetsGetChecked*, uma empresa global de cuidados de saúde com presença internacional, líder em inovação em genética e saúde digital, fornecendo soluções acessíveis e personalizadas para pacientes e profissionais de saúde em todo o mundo.

[info@nimgenetics.com](mailto:info@nimgenetics.com)

