TESTAGEM GENÉTICA PRÉ-IMPLANTACIONAL NÃO INVASIVA (niPGT) PODE SUBSTITUIR MÉTODOS INVASIVOS NA SELEÇÃO EMBRIONÁRIA E DETECÇÃO DE ANEUPLOIDIAS? UMA REVISÃO DE LITERATURA

Autores: Helena Beppler Sade (PUC-PR); Laura Rodrigues Galvão (PUC-PR); Pietra Sarandy Nascimento (PUC-PR)

INTRODUÇÃO

A testagem genética pré-implantacional (PGT) é o padrão-ouro para detectar aneuploidias e selecionar embriões com maior potencial de implantação. Tradicionalmente, é realizada por biópsia embrionária invasiva, o que pode elevar custos e inclusive comprometer a viabilidade do embrião (1). Como alternativa, a testagem não invasiva (niPGT) analisa o DNA livre no meio de cultivo embrionário e mostra-se promissora por reduzir riscos e simplificar o processo. Relatos clínicos, incluindo os primeiros nascimentos no Brasil, já demonstraram sua viabilidade (2; 3), embora a precisão diagnóstica, padronização e aplicabilidade clínica ainda estejam em investigação.

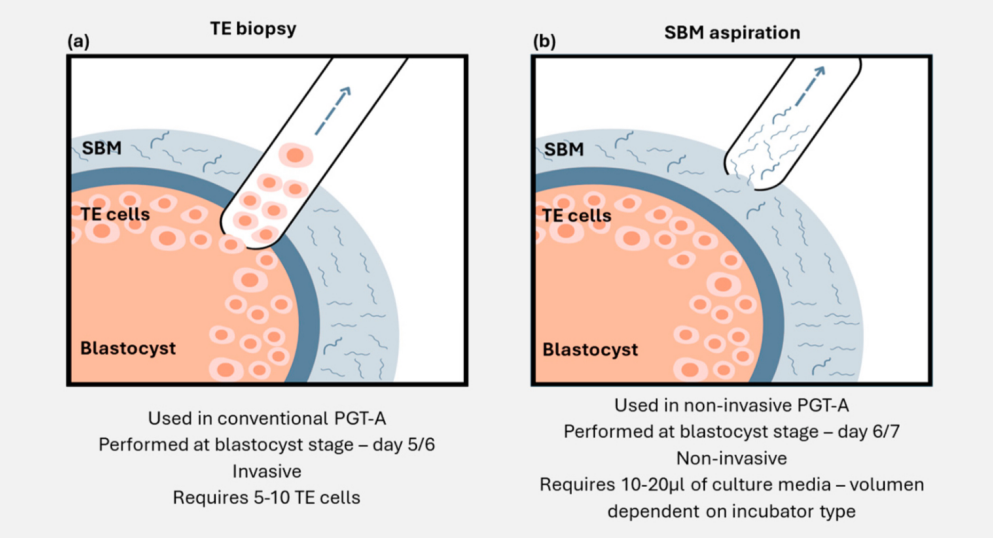

Ilustração mostrando as diferenças entre (a) biópsia invasiva do trofectoderma e (b) aspiração do meio do blastocisto. TE: trofectoderma; SBM: meio do blastocisto (14)

OBJETIVO

Avaliar, por meio de revisão de literatura, se a niPGT pode substituir a PGT na seleção embrionária e na detecção de aneuploidias.

MÉTODOS

Revisão narrativa de 13 artigos (2020-2025), indexados no PubMed, incluindo estudos experimentais, prospectivos, retrospectivos e revisões sistemáticas que avaliaram a niPGT em comparação com a PGT invasiva.

RESULTADOS

A niPGT tem se mostrado uma alternativa viável, sem comprometer a viabilidade embrionária. Os achados indicam que o DNA do meio de cultivo parece refletir o perfil genético dos blastocistos, permitindo identificar embriões com maior chance de implantação e evitando os riscos da biópsia (1; 7; 8).

Na detecção de aneuploidias, a concordância com os métodos invasivos varia entre 65% e 90%, principalmente em blastocistos, sugerindo que o estágio de desenvolvimento pode influenciar os resultados (4; 5; 11). A otimização das técnicas de coleta e amplificação reduziram problemas como contaminação e baixa quantidade de DNA (6), mas ainda existem dúvidas sobre a origem e a representatividade desse material genético (12).

Assim, embora promissora, a niPGT ainda encontra limitações, como mosaicismo, amostras escassas e risco de resultados inconclusivos (7-9). Desse modo, as evidências apontam essa técnica como ferramenta de apoio da biópsia, mas ainda não como substituto definitivo na prática clínica. Mesmo com vantagens claras, por ser não invasiva, segura e potencialmente mais acessível, a ausência de padronização e barreiras regulatórias seguem como obstáculos (10). Além disso, estudos já exploram seu uso no rastreio de doenças monogênicas, o que pode ampliar ainda mais seu alcance (13).

CONCLUSÃO

A niPGT é uma inovação relevante na reprodução assistida, com potencial de reduzir riscos e custos da testagem genética embrionária. Evidências mostram avanços em sensibilidade e aplicabilidade clínica, já resultando em nascimentos bem-sucedidos. Contudo, limitações técnicas, como baixa quantidade de DNA, contaminação e mosaicismo, ainda impedem que substitua plenamente, neste momento, os métodos invasivos. Assim, com maior padronização metodológica e validação em larga escala, a niPGT poderá consolidar-se como uma melhor alternativa para a avaliação genética embrionária.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. SAKKASre, D. et al. The impact of implementing a non-invasive preimplantation genetic testing for aneuploidies (niPGT-A) embryo culture protocol on embryo viability and clinical outcomes. Human reproduction (Oxford, England), v. 39, n. 9, p. 1952–1959, jan. 2024.
2. FRANCO, G. et al. Noninvasive Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy (niPGT-A): The first Brazilian baby. JBRA, 1 jan. 2020.
3. KULMANN, M. I. R. et al. First Baby Born in Brazil after Simultaneous Diagnosis through Non-Invasive and Conventional PGT-A. Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia, v. 43, p. 878–882, 12 jan. 2022.
4. HUANG, B. et al. Evaluation of non-invasive gene detection in preimplantation embryos: a systematic review and meta-analysis. Journal of Assisted Reproduction and Genetics, v. 40, n. 6, p. 1243–1253, 23 mar. 2023.
5. KARAMI, N. et al. Comparing the advantages, disadvantages and diagnostic power of different non-invasive pre-implantation genetic testing: A literature review. International Journal of Reproductive BioMedicine (IJRM), 12 maio 2024.
6. JUDY et al. Optimizing non-invasive preimplantation genetic testing: investigating culture conditions, sample collection, and IVF treatment for improved non-invasive PGT-A results. Journal of Assisted Reproduction and Genetics, v. 41, n. 2, p. 465–472, 6 jan. 2024.
7. NGUYEN, H. T. T. et al. Non-invasive preimplantation genetic testing for aneuploidy using cell-free DNA in blastocyst culture medium. Journal of assisted reproduction and genetics, p.10.1007/s10815-02503510-9, Spring 2025.
8. CHEN, J. et al. Diagnostic efficiency of blastocyst culture medium in noninvasive preimplantation genetic testing. F&S Reports, v. 2, n. 1, p. 88–94, 1 mar. 2021.
9. CHEN, S. et al. Noninvasive preimplantation genetic testing for aneuploidy using blastocyst spent culture medium may serve as a backup of trophectoderm biopsy in conventional preimplantation genetic testing. BMC Medical Genomics, v. 18, n. 1, 21 fev. 2025.
10. CARRILLO, E. et al. Non Invasive Preimplantation Testing for Aneuploidies in Assisted Reproduction: A SWOT Analysis. Reproductive Sciences, v. 32, n. 1, p. 1–14, 21 out. 2024.
11. VAGNINI, L. D. et al. Relationship between age and blastocyst chromosomal ploidy analyzed by noninvasive preimplantation genetic testing for aneuploidies (niPGT-A). JBRA assisted reproduction, 1 jan. 2020.
12. TOMIC, M.; VRTACNIK BOKAL, E.; STIMPFEL, M. Non-Invasive Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy and the Mystery of Genetic Material: A Review Article. International Journal of Molecular Sciences, v. 23, n. 7, p. 3568, 25 mar. 2022.
13. ROGERS, A. et al. Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Conditions: Is Cell-Free DNA Testing the Next Step? Molecular Diagnosis & Therapy, v. 25, n. 6, p. 683–690, 8 set. 2021.
14. BAKALOVA, D. N.; NAVARRO-SÁNCHEZ, L.; RUBIO, C. Non-Invasive Preimplantation Genetic Testing. Genes, v. 16, n. 5, p. 552, 30 abr. 2025.

Contato: Helena Beppler Sade (helena.sade@pucpr.edu.br)

REALIZAÇÃO
NOSSA SENHORA DAS GRAÇAS HOSPITAL
APOIO
SOGIPA ASSOCIAÇÃO DE OBSTETRÍCIA E GINECOLOGIA DO PARANÁ