

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRÉ- IMPLANTACIONAL: UMA REVISÃO DA LITERATURA

FREITAS, J.F.¹; RUAS, E.A.².

RESUMO

Introdução: diagnóstico genético pré-implantacional (DGPI), são técnicas que fazem a análise genética de embriões antes de sua implantação. **Objetivo:** Descrever e analisar de maneira ampla a técnica de Diagnóstico genético pré-implantacional. **Métodos:** Revisão bibliográfica realizada através de pesquisa virtual. **Resultados:** com essa revisão foi possível encontrar as varias etapas que são necessárias para a realização do DGPI, pode-se destacar também a tamanha importância do mesmo para que ocorra uma fertilização segura e com maior chance de sucesso. **Conclusão:** o DGPI tem importância significativa no desempenho das diferentes técnicas de reprodução assistida e também traz para as pessoas com problemas genéticos hereditários mais tranquilidade.

Palavras-chave: Reprodução humana, embriões, fertilização.

ABSTRACT

Introduction: preimplantation genetic diagnosis (DGPI) are techniques that perform the genetic analysis of embryos before their implantation. **Objective:** To broadly describe and analyze the technique of preimplantation genetic diagnosis. **Methods:** Literature review carried out through virtual research. **Results:** with this review it was possible to find the various steps that are necessary to carry out the DGPI, it can also be highlighted its great importance for a safe fertilization with a greater chance of success. **Conclusion:** the DGPI has a significant importance in the performance of different assisted reproduction techniques and also gives people with hereditary genetic problems more peace of mind.

Keywords: Human reproduction, embryos, fertilization.

¹Julia de Freitas da Silva. Acadêmica do Curso de Bacharelado em Biomedicina da Faculdade de Apucarana – FAP. Apucarana – Pr. 2021. juliadefreitasdasilva1@gmail.com

²Eduardo Augusto Ruas. Orientador da pesquisa. Docente Doutor do Curso de Ciências Biológicas – FAP . Apucarana – Pr. 2021.

INTRODUÇÃO

A reprodução humana assistida atualmente é algo recorrente, os casos de infertilidade aumentam cada vez mais, conseqüentemente aumentando assim a busca por técnicas que auxiliam na fertilização, sendo elas: as de baixa complexidade – Estimulação ovariana, Inseminação Intra-Uterina (IIU); e também as de alta complexidade – Fertilização *In Vitro* (FIV), Injeção Intracitoplasmática de Espermatozoides (ICSI) (MAGALHÃES, 2016).

Com o avanço da tecnologia e juntamente com a reprodução assistida, que torna mais fácil a manipulação de embriões, desenvolveu-se as técnicas para o diagnóstico genético pré-implantacional (DGPI), que consiste em estudar e tratar geneticamente embriões resultantes de técnicas de Reprodução Assistida a fim de proporcionar aos pais que já possuem problemas genéticos ou não, uma maior segurança de que o embrião que será gerado seja livre de problemas genéticos. Foi em 1990 que essa técnica foi utilizada pela primeira vez, e tinha como intuito prevenção de doenças ligadas ao cromossomo X (BRASILLE et al., 2009; CASTANHEDE, 2020).

No Brasil não existe uma regulamentação federal tanto para Reprodução assistida quanto para o método de DGPI, porém a regulamentação que se segue para ambos está descrita pelo Conselho Nacional de Medicina e publicada na Resolução CFM nº 1.358/1992 e revogada na Resolução CFM nº 1.957/2010 publicada em 06/01/2011. (MENDES; COSTA, 2013).

OBJETIVOS

Descrever e analisar de maneira ampla a técnica de Diagnóstico genético pré-implantacional.

MÉTODO

Para a construção desta metodologia foram utilizadas várias fontes para pesquisa como: Google Acadêmico, Scielo (*Scientific Electronic Library Online*), sites, livros, onde se foi lido cerca de aproximadamente 40 artigos publicados nos últimos 15 anos, porém houve a exclusão de 10 a 15 artigos por não conterem informações necessárias para a construção do trabalho.

RESULTADO

¹Julia de Freitas da Silva. Acadêmica do Curso de Bacharelado em Biomedicina da Faculdade de Apucarana – FAP. Apucarana – Pr. 2021. juliadefreitasasilva1@gmail.com

²Eduardo Augusto Ruas. Orientador da pesquisa. Docente Doutor do Curso de Ciências Biológicas – FAP. Apucarana – Pr. 2021.

O DGPI inicia-se com a coleta de células para análise, ela é realizada através de diferentes biopsias, sendo elas: **Biopsia dos Corpúsculos polares** (Esta técnica consiste na remoção do primeiro ou segundo corpo polar através da penetração de um laser na zona pelúcida, sendo realizada antes da fertilização e busca apenas informações vindas da mãe); **Biopsia do Blastomero em estágio de clivagem** (realizada no terceiro dia de desenvolvimento do embrião, retira-se um a duas células pois pode apresentar desigualdade no material genético, chamados de mosaicismos, por esse fato essa técnica não é muito recomendada); **Biopsia do Trofoblasto no estágio Blastocisto** (Dada como um avanço na FIV moderna, ela é realizada quando já se possui cerca de 64 células, sendo assim ela possui mais chances de sucesso afinal ela avalia de 5 a 6 células, possui vantagem também nos dados em relação aos nascidos vivos conforme o tipo de biopsia e também é destaque em evitar gravidez múltipla).

Após a coleta das células é realizada a análise das mesmas, sendo que atualmente temos 5 técnicas em uso, a são **Reação em cadeia de polimerase (PCR)** - técnica constituída por 3 etapas, sendo elas: Desnaturação, anelamento e extensão, e que tem como função por meio da atividade enzimática realizar a síntese de ácido nucleicos de uma molécula, assim duplicando as cadeias de DNA *in vitro*, entretanto é a principal escolha para a análise de doenças monogênicas (Aqueles que afetam um único gene) como Fibrose Cística, AME (Atrofia Muscular Espinhal), Síndrome de Usher, Síndrome do X-frágil, etc. **Hibridização in situ por fluorescência (FISH)** - consiste em um método citogenético que utiliza sondas fluorescentes que se ligam a partes específicas do cromossomo e que com o auxílio de um microscópio de fluorescência caso haja a hibridização da região com a sonda é possível a visualização de uma área fluorescente caso contrário nada será visível. **Hibridização genômica comparativa (CGH)** - A CGH garante a determinação com exatidão todas as aneuploidias cromossômicas, por meio de um rastreamento genético abrangente em relação ao Diagnóstico Genético Pré-implantacional (DGPI), analisando corpos polares, embriões em estágio de clivagem e blastocistos. Essa técnica oferece também garantia na detecção de desequilíbrios causados por rearranjos cromossômicos e também a detecção de mudanças em apenas segmentos do cromossomos e

¹Julia de Freitas da Silva. Acadêmica do Curso de Bacharelado em Biomedicina da Faculdade de Apucarana – FAP. Apucarana – Pr. 2021. juliadefreitasdasilva1@gmail.com

²Eduardo Augusto Ruas. Orientador da pesquisa. Docente Doutor do Curso de Ciências Biológicas – FAP. Apucarana – Pr. 2021.

não somente nele inteiro. **SNP array com apoio parental (a-SNP-APa)** - SNP-polimorfismo de nucleotídeo único são pequenas variações genéticas na sequência de um alelo, em um *locus* específico, essa alteração ocorre com frequência em cerca de >1% da população. Possui poucas diferenças entre o método a-CGH, entre as diferenças pode-se destacar que a a-SNP faz na placa de array apenas a amplificação e a hibridização do DNA teste, sem ser necessário realizar também a de DNA controle. **Sequenciamento da nova geração (NGS)** - garante sequenciar uma parte maior do gene e também sequenciando simultaneamente outros genes que possuem relação com uma dada doença, além de que ele garante respostas de maneira mais rápida e barata.

CONCLUSÃO

O DGPI conforme pode-se avaliar durante essa pesquisa é um procedimento composto por etapas que vão desde a preparação para uma reprodução assistida até a análise final do embrião, etapas essas que são de suma importância para que possa ocorrer uma análise certa e segura.

Contudo pode-se afirmar que o DGPI tem um papel significativo na vida de muitas pessoas, como o caso de casais que tem o medo de ter filhos por conta de suas cargas genéticas negativas. Vale ressaltar que o DGPI não é apenas usado em caso de pais que possuem doenças genéticas hereditárias, ele pode ser utilizado para detectar aneuploidias do embrião que o impeça de se implantar e desenvolver-se no útero.

¹Julia de Freitas da Silva. Acadêmica do Curso de Bacharelado em Biomedicina da Faculdade de Apucarana – FAP. Apucarana – Pr. 2021. juliadefreitasdasilva1@gmail.com

²Eduardo Augusto Ruas. Orientador da pesquisa. Docente Doutor do Curso de Ciências Biológicas – FAP . Apucarana – Pr. 2021.

REFERENCIAS

CIMADOMO, D. et al. O impacto da biópsia no potencial de desenvolvimento do embrião humano durante o diagnóstico genético pré-implantação.

BioMedResearchInternational. Disponível em:

<<http://dx.doi.org/10.1155/2016/7193075>>. Acesso em: 23 de abril de 2021.

MACHADO, I.N. Detecção de instabilidade genômica por hibridização genômica comparativa baseada em microarranjos (array cgh) em fetos dismórficos. **Repositorio da Reprodução Científica e Intelectual da Unicamp**. Disponível em:

<<http://repositorio.unicamp.br/handle/REPOSIP/311739>>. Acesso em: 20 de abril de 2021.

MAGALHÃES, J.S.B.; A importância do diagnóstico pré implantacional em embriões para fertilização in vitro. **Revista de Trabalhos Acadêmicos da FAM: TCC 2016 / V.2, N.1 - NOV, 2017**

MENDES, M.C.; COSTA, A.P.P. Diagnóstico genético pré- implantacional: prevenção, tratamentos de doenças genéticas e aspectos ético-legais. **Revista de Ciências Médicas e Biológicas**, Salvador, v. 12, n, 3, p. 374-379, set-dez. 2013.

CIMADOMO, D. et al. O impacto da biópsia no potencial de desenvolvimento do embrião humano durante o diagnóstico genético pré-implantação.

BioMedResearchInternational. Disponível em:

<<http://dx.doi.org/10.1155/2016/7193075>>. Acesso em: 23 de abril de 2021.

SOLER, C. V. Sequenciamento de nova geração na identificação de mutações em scn1a em pacientes com encefalopatias epilépticas da infância. 2017. 83 f. **Dissertação de mestrado - Universidade estadual de campinas, Faculdade de ciências médicas**, Campinas, 2017. Disponível em:

<<http://repositorio.unicamp.br/jspui/handle/REPOSIP/330417>>. Acesso em: 10 de junho de 2021.

¹Julia de Freitas da Silva. Acadêmica do Curso de Bacharelado em Biomedicina da Faculdade de Apucarana – FAP. Apucarana – Pr. 2021. juliadefreitasdasilva1@gmail.com

² Eduardo Augusto Ruas. Orientador da pesquisa. Docente Doutor do Curso de Ciências Biológicas – FAP . Apucarana – Pr. 2021.