



## **INVESTIGAÇÃO DE MÉTODOS INVASIVOS DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL PARA IDENTIFICAÇÃO DE DOENÇAS METABÓLICAS E OUTRAS DOENÇAS GÊNICAS NO FETO**

Jayana Gabrielle Sobral Ferreira<sup>1</sup>, Igor Luiz Vieira de Lima Santos<sup>2</sup>

### **RESUMO**

Regulamentado no ano de 1993 pelo Programa de Assistência Integral à Saúde da Mulher (PAISM), o pré-natal é um protocolo de atendimento e monitoramento da saúde da mulher e desenvolvimento fetal saudável, incluindo nesses métodos a busca de saúde emocional da mãe e o preparo físico dessa gestante. Exames pré-natais são considerados o principal método de investigação clínica fetal buscando corrigir distocias que venham a afetar a mãe e o feto, bem como tratar patologias já presentes e com possibilidade de agravamento. O objetivo geral do trabalho se fundamenta na análise de métodos invasivos de diagnóstico pré-natal para identificação de doenças metabólicas e outras doenças gênicas no feto. A metodologia empregou um estudo exploratório de caráter revisional bibliográfico com o uso de busca bibliográfica através de bancos de dados on-line. Atualmente, os métodos de diagnóstico incluem um conjunto de exames realizados objetivando-se detectar doenças ainda durante o desenvolvimento fetal, se caracterizando em técnicas invasivas e não invasivas, em sua generalidade recolhendo para análise o *cell-free fetal DNA* (cffDNA) livre em circulação no sangue materno. Esses procedimentos complementares de investigação envolvem a coleta de material amniótico, punção do cordão fetal, análise do sangue fetal a partir de coleta apropriada, utilização de tecnologias ultrassônicas de porte avançado, bem como outras técnicas que possibilitam o rastreamento da viabilidade fetal. Tais testes permitem detectar alterações ainda durante o desenvolvimento fetal, fornecendo fundamental capacidade na identificação precoce de possíveis doenças ou anomalias no feto, proporcionando uma oportunidade de intervenção e tratamento adequado.

**Palavras-chave:** Diagnóstico Pré-natal, Doenças fetais, Doenças e Anormalidades Congênitas, Hereditárias e Neonatais.

---

<sup>1</sup>Discente de Bacharelado em Enfermagem, Unidade Acadêmica de Enfermagem, Centro de Educação e Saúde, UFCG, Cuité, PB, e-mail: jayanagsf@gmail.com

<sup>2</sup>Doutor em Biotecnologia, Professor Adjunto, Unidade Acadêmica de Biologia e Química, Centro de Educação e Saúde, UFCG, Cuité, PB, e-mail: igorsantosufcg@gmail.com



***INVASIVE METHODS INVESTIGATION PRENATAL DIAGNOSIS TO IDENTIFY METABOLIC DISEASES AND OTHER GENE DISEASES IN THE FETUS***

**ABSTRACT**

Regulated in 1993 by the Women's Health Comprehensive Assistance Program (PAISM), prenatal care is a protocol for caring for and monitoring women's health and healthy fetal development, including in these methods the search for the mother's emotional health and the physical preparation of this pregnant woman. Prenatal exams are considered the main method of fetal clinical investigation, seeking to correct dystocia that may affect the mother and fetus, as well as treating pathologies already present and with the possibility of worsening. The general objective of the work is based on the analysis of invasive prenatal diagnostic methods to identify metabolic diseases and other genetic diseases in the fetus. The methodology employed an exploratory study of a bibliographic review nature using bibliographic search through online databases. Currently, diagnostic methods include a set of exams carried out with the aim of detecting diseases during fetal development, characterized by invasive and non-invasive techniques, generally collecting for analysis free cell-free fetal DNA (cffDNA) circulating in maternal blood. These complementary investigation procedures involve the collection of amniotic material, puncture of the fetal cord, analysis of fetal blood from appropriate collection, use of advanced ultrasonic technologies, as well as other techniques that enable tracking of fetal viability. Such tests allow the detection of changes during fetal development, providing a fundamental capacity for the early identification of possible diseases or anomalies in the fetus, providing an opportunity for intervention and appropriate treatment.

**Keywords:** Prenatal Diagnosis, Fetal Diseases, Congenital, Hereditary, and Neonatal Diseases and Abnormalities.