

Aplicações da biologia molecular no diagnóstico pré-natal de doenças hereditárias*Applications of molecular biology in the prenatal diagnosis of hereditary diseases*

Aplicaciones de la biología molecular en el diagnóstico prenatal de enfermedades hereditarias

Giovanna Victoria Silva Alves**Dr. Jhones Do Nascimento Dias****RESUMO**

Introdução: O diagnóstico pré-natal desempenha um papel fundamental na identificação precoce de alterações genéticas e doenças hereditárias durante a gestação. O presente estudo teve como objetivo analisar as aplicações das técnicas de biologia molecular no diagnóstico pré-natal, destacando seus benefícios, limitações e a atuação do biomédico nesse contexto. **Metodologia:** Trata-se de uma pesquisa qualitativa desenvolvida por meio de revisão bibliográfica. O levantamento foi realizado nas bases Google Acadêmico, SciELO, LILACS e PubMed, utilizando os descritores "Prenatal Diagnosis", "Molecular Biology" e "Mutation", combinados pelos operadores booleanos AND e OR. Após aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, foram selecionados 10 artigos publicados entre 2020 e 2025. **Resultados:** Os estudos demonstraram que técnicas como PCR, FISH, NGS, sequenciamento de exoma e teste pré-natal não invasivo apresentam elevada sensibilidade na detecção de alterações genéticas fetais. O NIPT destacou-se por reduzir procedimentos invasivos e ampliar a segurança materno-fetal. O sequenciamento do exoma e do genoma permitiu identificar mutações associadas a doenças hereditárias e anomalias cromossômicas. Tecnologias recentes também demonstraram maior precisão diagnóstica em alterações genéticas complexas. Observou-se, ainda, a importância do biomédico na execução, validação e interpretação de exames moleculares. **Discussão:** Os avanços da biologia molecular ampliaram a precisão diagnóstica e fortaleceram a medicina de precisão. Entretanto, ainda persistem desafios relacionados ao custo das tecnologias, à infraestrutura laboratorial e à interpretação de variantes genéticas. **Considerações finais:** Conclui-se que as técnicas de biologia molecular constituem ferramentas essenciais para o aprimoramento do diagnóstico pré-natal de doenças hereditárias.

Descritores: Diagnóstico pré-natal; Biologia molecular; Doenças hereditárias; Sequenciamento de nova geração; Teste pré-natal não invasivo.

1 INTRODUÇÃO

O diagnóstico pré-natal constitui uma importante ferramenta da medicina moderna, permitindo a detecção precoce de alterações genéticas e cromossômicas, bem como de malformações fetais, ainda durante a gestação. Essa abordagem possibilita não apenas o acompanhamento adequado da saúde materno-fetal, mas também o aconselhamento genético e a tomada de decisões reprodutivas mais seguras (SANSEVERINO; KESSLER; BURIN, 2020; SILVA et al., 2022).

Tradicionalmente, o pré-natal envolve um conjunto de ações clínicas e laboratoriais, incluindo exames de imagem, como a ultrassonografia morfológica, e testes bioquímicos maternos, utilizados para rastreamento de anomalias fetais, especialmente trissomias. Apesar de sua relevância, esses métodos apresentam limitações quanto à precisão diagnóstica, o que impulsionou o desenvolvimento de técnicas mais sensíveis e específicas (YANG; TAN, 2020; PETERSEN et al.,

2021).

Nesse contexto, a biologia molecular revolucionou o diagnóstico pré-natal ao introduzir métodos capazes de analisar diretamente o material genético fetal. Técnicas como a Reação em Cadeia da Polimerase (PCR), a Hibridização in situ por fluorescência (FISH) e o Sequenciamento de Nova Geração (NGS) ampliaram significativamente a capacidade de detecção de alterações genéticas, permitindo identificar desde aneuploidias até mutações pontuais associadas a doenças hereditárias (BERISHA, 2020).

Um dos maiores avanços recentes é o desenvolvimento do teste pré-natal não invasivo (NIPT), baseado na análise do DNA fetal livre circulante (cffDNA) no plasma materno. Esse método apresenta alta sensibilidade e especificidade para o rastreamento de anomalias cromossômicas, reduzindo a necessidade de procedimentos invasivos, como amniocentese e biópsia de vilo coriônico, associados a riscos gestacionais (MORTAZAVIPOUR, 2022; MOFFARREJ; BIANCHI, 2023).

Além das aneuploidias, as técnicas de biologia molecular têm permitido a identificação precoce de diversas doenças hereditárias, incluindo hemoglobinopatias, doenças monogênicas e condições raras. No Brasil, destaca-se a relevância do diagnóstico de doenças como a anemia falciforme e as talassemias, especialmente em populações com maior prevalência genética, o que reforça a importância do rastreamento direcionado em casais portadores (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2022; BENDER; HOBBS; WARE, 2021).

A incorporação de tecnologias como o NGS e os microarranjos cromossômicos também ampliou o espectro diagnóstico, permitindo a identificação de microdeleções, microduplicações e variantes genéticas com maior precisão. Essas abordagens aumentam o rendimento diagnóstico, especialmente em casos de fetos com malformações estruturais, contribuindo para uma melhor compreensão da correlação genótipo-fenótipo (BORRELL, 2023).

Apesar dos avanços tecnológicos, o uso dessas ferramentas exige a integração entre profissionais de saúde, uma infraestrutura laboratorial adequada e a interpretação criteriosa dos resultados. Questões éticas, como o manejo de achados incidentais e de variantes de significado incerto, também se tornam cada vez mais relevantes nesse cenário (LI; WANG; ZHANG, 2023).

Nesse contexto, destaca-se o papel do biomédico na implementação, na execução e na validação dos testes moleculares. Esse profissional atua desde a escolha das metodologias e do controle de qualidade até a análise bioinformática e a interpretação dos dados, seguindo diretrizes estabelecidas para garantir a confiabilidade dos resultados laboratoriais (ZHONG, 2021; BUSTIN, 2023).

Além disso, a consolidação da medicina genômica tem contribuído para a padronização de

Ano VII, v.1 2026 | submissão: 15/05/2026 | aceito: 18/05/2026 | publicação: 21/05/2026

protocolos diagnósticos e para a ampliação do acesso às tecnologias, inclusive em contextos com recursos limitados. A integração entre serviços de saúde, laboratórios especializados e políticas públicas é essencial para garantir diagnósticos mais precisos, acessíveis e equitativos (LEISTNER, 2022; BRASIL, 2022).

Dessa forma, o presente trabalho tem como objetivo analisar as aplicações das técnicas de biologia molecular no diagnóstico pré-natal de doenças hereditárias, destacando sua importância para o avanço do diagnóstico precoce. Especificamente, busca investigar os principais métodos utilizados nesse contexto, avaliar seus benefícios e limitações no diagnóstico clínico e analisar a contribuição do biomédico na aplicação, interpretação e validação desses testes, ressaltando seu papel no aprimoramento da detecção de doenças hereditárias.

2 METODOLOGIA

O presente estudo é uma pesquisa qualitativa, realizada por meio de revisão bibliográfica, com foco no diagnóstico pré-natal e em sua importância para a identificação precoce de doenças hereditárias. O levantamento bibliográfico foi conduzido nas bases de dados Google Acadêmico, SciELO, LILACS e PubMed, sem restrição de idioma, abrangendo publicações dos últimos cinco anos (2020 a 2025). Foram utilizados os descritores "Prenatal Diagnosis", "Molecular Biology" e "mutation", obtidos a partir dos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), combinados com os conectores booleanos AND e OR, a fim de refinar a busca.

Os critérios de inclusão consideraram artigos publicados entre 2020 e 2025, de revisão ou experimentais, que apresentassem relação direta com o tema proposto. Foram excluídos os artigos pagos, os de conteúdo incompleto ou os que fugissem do tema. Embora o recorte temporal da pesquisa tenha sido de 2020 a 2025, foram incluídas algumas referências anteriores, consideradas essenciais para a fundamentação teórica e a contextualização histórica do tema.

3 RESULTADOS

A partir da busca estruturada realizada nos bancos de dados, foram identificados 832 artigos. Por meio da leitura de títulos, resumos e aplicação dos critérios de inclusão e exclusão selecionou-se 10 artigos (Figura 1) para o corpus de análise

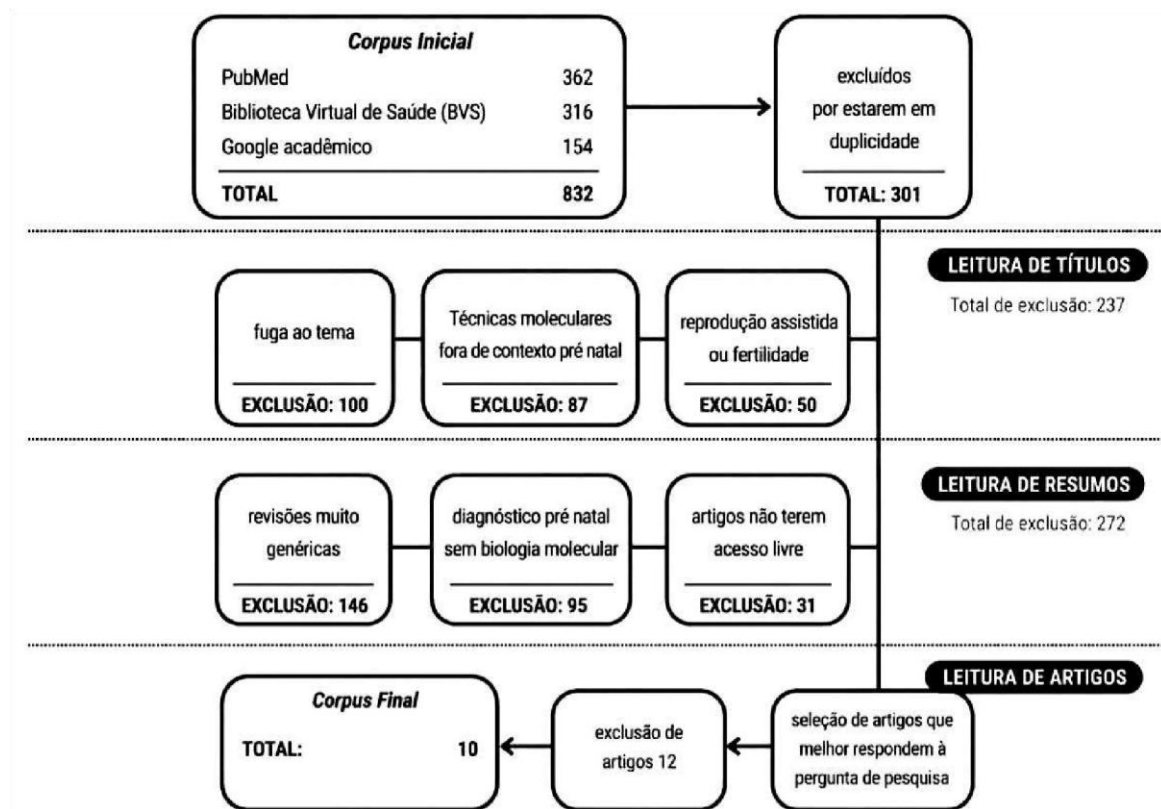


Figura 1. Fluxograma da seleção de artigos.

Entre os 10 artigos selecionados, foram analisadas as principais técnicas de biologia molecular utilizadas no diagnóstico pré-natal de doenças genéticas, como NGS, exoma, genoma, PCR e análise de DNA fetal livre. Também foram avaliados o desempenho dessas técnicas, suas limitações e sua aplicação clínica em gestantes. Detalhes dos artigos avaliados estão disponíveis (informações quanto ao título, autores, ano de publicação, objetivos e resultados) na Quadro 1

Quadro 1. Características dos artigos científicos selecionados, segundo o título, os autores, o ano de publicação, o objetivo e os resultados.

Título	Autores	Ano	Objetivo	Resultados
Utilidade do sequenciamento de leitura longa para delinear uma deleção rara e extensa do gene da beta-globina não detectada pelo sequenciamento de Sanger no diagnóstico pré-natal em uma família com persistência hereditária da hemoglobina fetal	LEE <i>et al.</i>	2025	Investigar se o sequenciamento de leitura longa de terceira geração (LRS) é eficaz para diagnosticar, no pré-natal, a persistência hereditária da hemoglobina fetal (PHHF) — uma forma rara de talassemia beta que pode não ser detectada por métodos tradicionais, como o sequenciamento de Sanger.	O LRS melhora o diagnóstico pré-natal de condições raras, como a PHHF, superando as limitações do sequenciamento de Sanger. Microarranjos cromossômicos (CGH) também ajudam a identificar deleções associadas à beta-talassemia. Apenas o LRS define com precisão o tamanho e os pontos de quebra das deleções, com

				confirmação possível por PCR.
Translocação recíproca desequilibrada herdada com tetrassomia 18p11.32p11.21 e trissomia 9q34.3 em um feto revelada por teste de DNA fetal livre de células (cffDNA): caracterização citogenética e citogenômica no diagnóstico pré-natal	ARDISIA <i>et al.</i>	2024	Investigar e caracterizar alterações cromossômicas em um feto de uma gestante portadora de translocação recíproca balanceada, após resultado de alto risco no NIPT para aneuploidia do cromossomo 18, por meio de citogenética, FISH e microarray.	Os resultados destacam a alta sensibilidade do NIPT com sequenciamento paralelo em massa e a utilidade das técnicas de citogenética, citogenômica e biologia molecular, em sinergia, para caracterizar e confirmar os achados positivos do NIPT.
Diagnóstico pré-natal e análise genética molecular da trissomia 18 recorrente de origem materna em duas gestações consecutivas	CHEN <i>et al.</i>	2023	Apresentar o diagnóstico pré-natal e a análise genética molecular da trissomia 18 recorrente de origem materna em duas gestações consecutivas.	O diagnóstico pré-natal e a análise genética molecular confirmaram a trissomia 18 recorrente de origem materna em duas gestações consecutivas. O NIPT mostrou-se útil para o diagnóstico pré-natal rápido da trissomia 18 recorrente nessas circunstâncias.
Testes pré-natais não invasivos: uma jornada revolucionária nos testes pré-natais	ABEDALTHAGAF I <i>et al.</i>	2023	Apresentar a evolução dos testes pré-natais não invasivos (NIPT), destacando suas bases tecnológicas e aplicações clínicas na detecção de alterações genéticas fetais, especialmente aneuploidias.	O NIPT revolucionou o rastreamento pré-natal por ser não invasivo e apresentar alta precisão em comparação com outros métodos. Apesar dos avanços, é necessário avaliar cuidadosamente os benefícios, riscos e evidências antes de ampliar seu uso, especialmente em condições raras. A expansão deve ser ética, baseada em evidências e com aconselhamento adequado.
Análise de sequenciamento do exoma pré-natal em fetos com diversos achados ultrassonográficos	BORRELL <i>et al.</i>	2023	Avaliar o uso do sequenciamento do exoma para detectar variações no número de cópias e mutações genéticas associadas a distúrbios do desenvolvimento em fetos com achados ultrassonográficos leves, mas sem indicação prévia para esse exame.	Foram avaliadas 59 gestantes submetidas a exames invasivos devido a alterações ultrassonográficas fetais. Foram identificados diferentes tipos de anomalias e 6 casos de aneuploidias comuns, que foram excluídos da análise.
Avanços na medicina molecular: desvendando a complexidade das doenças e pioneirismo na medicina de precisão	BUSTIN; JELLINGER	2023	Aplicação de técnicas moleculares para detectar e analisar biomarcadores genéticos e moleculares em amostras de pacientes, definindo a era da medicina personalizada.	À medida que a tecnologia de IA evolui, sua integração à medicina molecular impulsionará melhorias significativas, moldando o futuro da saúde para um cuidado mais preciso e personalizado.

Tecnologia de sequenciamento de nova geração: tendências e avanços atuais	SATAM <i>et al.</i>	2023	Visão geral abrangente da tecnologia NGS, destacando seu impacto transformador em diversas áreas, incluindo genômica clínica, pesquisa sobre câncer, doenças infecciosas, vigilância e análise do microbioma.	O futuro do NGS é altamente promissor, com potencial para impulsionar descobertas científicas e gerar avanços significativos na saúde, na agricultura, no meio ambiente e em diversas outras áreas.
Tecnologias emergentes para o diagnóstico pré-natal: a aplicação do sequenciamento de genoma completo e de RNA	LIU; VOSSAERT	2022	Fornecer uma visão geral dos avanços recentes e demonstrar como podem superar as limitações dos métodos clínicos atuais no diagnóstico pré-natal de doenças genéticas.	A experiência do diagnóstico genético pós-natal tende a orientar e moldar as expectativas analíticas quanto à sua aplicação no contexto pré-natal.
Aplicação do sequenciamento de nova geração na medicina laboratorial	ZHONG <i>et al.</i>	2021	Apresentar as tecnologias atuais de sequenciamento (leitura curta e longa) e destacar a aplicação clínica do NGS em doenças hereditárias, na oncologia e em doenças infecciosas.	As tecnologias NGS e as ferramentas de bioinformática continuarão a evoluir e se tornarão os principais meios de diagnóstico e o padrão de atendimento para análises genômicas, atendendo às crescentes demandas da medicina de precisão.
Testes pré-natais não invasivos: perspectivas atuais e desafios futuros	CARBONE <i>et al.</i>	2021	Reduzir tanto a incidência quanto a prevalência de doenças hereditárias, que têm forte impacto nos aspectos psicológicos e econômicos da vida das pessoas e representam ônus para os sistemas nacionais de saúde.	Devido a questões técnicas, o NIPT permanece um teste de rastreio e não de diagnóstico. Entretanto, a crescente precisão da metodologia é promissora, inclusive para ampla difusão desse teste no rastreio de doenças monogênicas.

4 DISCUSSÃO

O diagnóstico pré-natal desempenha um papel fundamental na identificação precoce de alterações genéticas e doenças hereditárias, contribuindo para o acompanhamento adequado da gestação e para a tomada de decisões clínicas mais seguras. Nos últimos anos, os avanços da biologia molecular ampliaram significativamente a capacidade diagnóstica no período gestacional, permitindo maior precisão na detecção de anomalias fetais por meio de técnicas moleculares cada vez mais sensíveis e específicas (ABEDALTHAGAFI *et al.*, 2023; LIU; VOSSAERT, 2022).

Os resultados desta revisão evidenciam que as técnicas de biologia molecular têm desempenhado um papel central no avanço do diagnóstico pré-natal de doenças hereditárias, especialmente com a incorporação de tecnologias como o sequenciamento de nova geração (NGS), o teste pré-natal não

Ano VII, v.1 2026 | submissão: 15/05/2026 | aceito: 18/05/2026 | publicação: 21/05/2026

invasivo (NIPT) e o sequenciamento de exoma. Esses achados estão em conformidade com a literatura, que destaca uma transição significativa dos métodos tradicionais para abordagens moleculares mais sensíveis e específicas, ampliando a capacidade de detecção de alterações genéticas fetais (ZHONG et al., 2021; SATAM et al., 2023).

A elevada sensibilidade do NIPT observada nos estudos analisados reforça sua relevância como ferramenta de rastreamento pré-natal, especialmente para aneuploidias como a trissomia 18. Esses resultados corroboram os achados de Abedalthagafi et al. (2023), que apontam o NIPT como uma tecnologia revolucionária devido à sua precisão e ao caráter não invasivo. No entanto, conforme também destacado por Carbone et al. (2021), o teste ainda deve ser interpretado como um método de triagem, sendo necessária a confirmação por meio de técnicas invasivas e complementares, o que evidencia a importância da integração entre diferentes metodologias diagnósticas.

Além disso, o uso do sequenciamento de exoma e genoma demonstrou grande potencial para identificar mutações associadas a distúrbios do desenvolvimento fetal, especialmente em casos com achados ultrassonográficos inconclusivos. Esse resultado está alinhado com Borrell et al. (2023), que evidenciam o aumento do rendimento diagnóstico com o uso dessas tecnologias, o que permite a detecção de variantes genéticas que não seriam identificadas por métodos convencionais. Dessa forma, observa-se um avanço significativo na correlação entre genótipo e fenótipo, o que contribui para diagnósticos mais precisos.

Outro ponto relevante identificado foi a superioridade de tecnologias mais recentes, como o sequenciamento de leitura longa (LRS), na detecção de alterações genéticas complexas, como grandes deleções gênicas. Conforme demonstrado por Lee et al. (2025), essa abordagem supera as limitações do sequenciamento tradicional, como o método de Sanger, permitindo maior precisão na identificação de pontos de quebra e de variações estruturais. Esse avanço reforça a tendência de evolução contínua das técnicas moleculares no contexto do diagnóstico pré-natal.

Nesse contexto, destaca-se o papel do biomédico na aplicação de técnicas de biologia molecular no diagnóstico pré-natal. A utilização de metodologias avançadas, como NGS, NIPT e sequenciamento de exoma, demanda a atuação de profissionais capacitados para a execução dos exames, o controle de qualidade e a análise dos dados gerados. Assim, o biomédico atua diretamente na garantia da confiabilidade dos resultados laboratoriais, especialmente diante da complexidade das análises genéticas e da necessidade de interpretação baseada em evidências científicas (ZHONG et al., 2021; BUSTIN; JELLINGER, 2023).

Apesar dos avanços, os estudos também evidenciam limitações importantes. Entre elas, destacam-se o alto custo das tecnologias, a necessidade de infraestrutura especializada e a complexidade na interpretação de variantes de significado incerto. Esses achados são consistentes com os de Liu e

Ano VII, v.1 2026 | submissão: 15/05/2026 | aceito: 18/05/2026 | publicação: 21/05/2026

Vossaert (2022), que ressaltam que, embora as tecnologias emergentes ampliem o potencial diagnóstico, ainda existem desafios técnicos e analíticos a serem superados para sua ampla implementação clínica.

Além das limitações técnicas, questões éticas também se tornam cada vez mais relevantes, especialmente no que se refere ao manejo de descobertas genéticas inesperadas no contexto do diagnóstico pré-natal. Conforme discutido por Abedalthagafi et al. (2023), a expansão do uso do NIPT deve ser conduzida com cautela, com base em evidências científicas e acompanhada de aconselhamento genético adequado, a fim de garantir que os benefícios superem os possíveis impactos psicológicos e sociais sobre os pacientes.

No que diz respeito às implicações práticas, os resultados desta pesquisa indicam que a incorporação das técnicas de biologia molecular no diagnóstico pré-natal contribui significativamente para a medicina de precisão, permitindo intervenções mais precoces e direcionadas. Além disso, essas tecnologias auxiliam na tomada de decisão clínica e no aconselhamento genético, promovendo um melhor planejamento reprodutivo e a redução de riscos (BUSTIN; JELLINGER, 2023).

Dessa forma, evidencia-se que o biomédico desempenha um papel estratégico na consolidação da medicina genômica e no avanço do diagnóstico pré-natal de doenças hereditárias. Sua atuação integrada a equipes multiprofissionais contribui para a implementação segura e eficaz dessas tecnologias na prática clínica. Além disso, a capacitação contínua desses profissionais torna-se essencial para acompanhar a evolução das técnicas moleculares e garantir a qualidade dos serviços laboratoriais (SATAM et al., 2023; ZHONG et al., 2021).

Sob a perspectiva teórica, o avanço dessas metodologias reforça a consolidação da genômica como pilar fundamental da medicina moderna. A tendência é que o NGS e outras tecnologias continuem evoluindo e se tornem padrão no diagnóstico genético, ampliando ainda mais o acesso a essas ferramentas em diferentes contextos clínicos (ZHONG et al., 2021).

Por fim, os achados desta revisão reforçam que as técnicas de biologia molecular vêm transformando significativamente o diagnóstico pré-natal, ampliando a precisão na detecção de doenças hereditárias e contribuindo para a consolidação da medicina de precisão. No entanto, para que esses avanços sejam efetivamente incorporados à prática clínica, ainda é necessária a superação de desafios relacionados à padronização dos métodos, à interpretação de variantes genéticas e à ampliação do acesso às tecnologias. Nesse contexto, futuros estudos devem concentrar-se no aprimoramento das ferramentas bioinformáticas e na validação clínica dessas metodologias, especialmente no diagnóstico de doenças monogênicas e de condições raras, a fim de tornar o diagnóstico pré-natal cada vez mais seguro, acessível e eficaz (SATAM et al., 2023; LIU;

VOSSAERT, 2022).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo permitiu analisar as aplicações da biologia molecular no diagnóstico pré-natal de doenças hereditárias, evidenciando a relevância dessas técnicas para a detecção precoce de alterações genéticas e cromossômicas durante a gestação. A partir da revisão bibliográfica realizada, observou-se que métodos como PCR, FISH, NGS, sequenciamento de exoma e o teste pré-natal não invasivo (NIPT) representam avanços significativos na medicina diagnóstica, proporcionando maior sensibilidade, especificidade e segurança na avaliação fetal.

Os resultados analisados demonstraram que as tecnologias moleculares vêm contribuindo para a identificação precoce de doenças hereditárias, incluindo aneuploidias, hemoglobinopatias e doenças monogênicas, permitindo um melhor acompanhamento gestacional e um aconselhamento genético mais assertivo. Além disso, verificou-se que o NIPT revolucionou o rastreamento pré-natal ao reduzir a necessidade de procedimentos invasivos, diminuir os riscos materno-fetais e ampliar a precisão diagnóstica.

Apesar dos avanços tecnológicos, ainda existem limitações relacionadas ao alto custo das metodologias, à necessidade de infraestrutura laboratorial especializada e à interpretação de variantes genéticas de significado incerto. Também foram identificados desafios éticos relacionados ao uso dessas tecnologias, especialmente quanto ao manejo de achados incidentais e à ampliação do acesso aos testes moleculares.

Nesse contexto, destaca-se a importância do profissional biomédico na execução, validação e interpretação de exames moleculares, garantindo qualidade, confiabilidade e segurança dos resultados. O biomédico exerce papel fundamental no desenvolvimento da medicina genômica e na integração das novas tecnologias ao diagnóstico clínico.

Por fim, conclui-se que a biologia molecular desempenha papel essencial no aprimoramento do diagnóstico pré-natal, contribuindo para uma medicina mais precisa, personalizada e preventiva. Sugere-se que futuras pesquisas explorem a ampliação da aplicabilidade clínica do sequenciamento genético, bem como estratégias que favoreçam a democratização do acesso às tecnologias moleculares no sistema de saúde.

REFERÊNCIAS

BENDER, M.; CARLBERG, K. Sickle Cell Disease. Guia Prático - Diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e no nascimento —Ministério da Saúde.

- BERISHA, S. Z. et al. Cytogenetic and molecular diagnostic testing associated with prenatal and postnatal birth defects. *Birth Defects Research*, v. 112, n. 4, p. 293–306, mar. 2020.
- BORRELL, A. et al. Prenatal Exome Sequencing Analysis in Fetuses with Various Ultrasound Findings. *Journal of Clinical Medicine*, v. 13, n. 1, p. 181, 28 dez. 2023.
- BUSTIN, S. A.; KA, J. Advances in Molecular Medicine: Unravelling Disease Complexity and Pioneering Precision Healthcare. *International Journal of Molecular Sciences*, v. 24, n. 18, p. 14168–14168, 16 set. 2023.
- CARBONE, L. et al. Non-Invasive Prenatal Testing: Current Perspectives and Future Challenges. *Genes*, v. 12, n. 1, p. 15, 24 dez. 2020.
- CHEN, Chih-Ping et al. Prenatal diagnosis and molecular genetic analysis of recurrent trisomy 18 of maternal origin in two consecutive pregnancies. *Taiwanese Journal of Obstetrics & Gynecology*, v. 62, n. 3, p. 444–447, 2023.
- HAIMILA, K. Overview of non-invasive fetal blood group genotyping. *Annals of Blood*, v. 0, jan. 2021.
- HANSEN, K.; MISCHÉ LAWSON, L.; WILPERS, A. Prenatal Psychosocial Distress Screening for Individuals Experiencing Pregnancies Complicated by Fetal Anomalies. *Journal of Personalized Medicine*, v. 15, n. 7, p. 322, 18 jul. 2025.
- LEE, D.-J. et al. Utility of long-read sequencing to delineate a rare large deletion of beta-globin gene which escaped Sanger sequencing at prenatal diagnosis in a family clustered with hereditary persistence of fetal hemoglobin. *Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology*, v. 64, n. 6, p. 1080–1084, 8 nov. 2025.
- LIU, P.; VOSSAERT, L. Emerging technologies for prenatal diagnosis: The application of whole genome and RNA sequencing. *Prenatal Diagnosis*, v. 42, n. 6, 18 abr. 2022.
- MALAK ABEDALTHAGAFI et al. Non-invasive prenatal testing: a revolutionary journey in prenatal testing. *Frontiers in Medicine*, v. 10, 9 nov. 2023.
- MARIA; LEISTNER, S.; MATTE, Ú. Protocolos laboratoriais de análise molecular para investigação de doenças genéticas. *Clinical and Biomedical Research*, v. 21, n. 3, 2022.
- MORTAZAVIPOUR, M. M.; MAHDIAN, R.; SHAHBAZI, S. The current applications of cell-free fetal DNA in prenatal diagnosis of single-gene diseases: A review. *International Journal of Reproductive BioMedicine (IJRM)*, v. 20, n. 8, 6 set. 2022.
- MOUFARREJ, M. N. et al. Noninvasive Prenatal Testing Using Circulating DNA and RNA: Advances, Challenges, and Possibilities. *Annual review of biomedical data science*, v. 6, n. 1, p. 397–418, 10 ago. 2023.
- OLIVERI, S. et al. Decision-making process about prenatal genetic screening: how deeply do moms-to-be want to know from Non-Invasive Prenatal Testing? *BMC Pregnancy and Childbirth*, v. 23, n. 1, 18 jan. 2023.
- SATAM, H. et al. Next-Generation Sequencing Technology: Current Trends and Advancements. *Biology*, v. 12, n. 7, p. 997, 1 jul. 2023.
- SILVA, P. H. A. DA et al. Prevalence of Access to Prenatal Care in the First Trimester of Pregnancy Among Black Women Compared to Other Races/Ethnicities: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Public Health Reviews*, v. 43, 4 jul. 2022.
- TERESA, M. et al. Diagnóstico pré-natal: avanços e perspectivas. *Clinical and Biomedical Research*, v. 21, n. 3, 2022.
- WERNER, R. et al. Implementation of an ISO 15189 accredited next generation sequencing service for cell-free total nucleic acid (cfTNA) analysis to facilitate driver mutation reporting in blood: the experience of a clinical diagnostic laboratory. *Journal of clinical pathology*, p. jcp-2024-209514, jul. 2024.
- YANG, L.; TAN, W. C. Prenatal screening in the era of non-invasive prenatal testing: a Nationwide cross-sectional survey of obstetrician knowledge, attitudes and clinical practice. *BMC Pregnancy and Childbirth*, v. 20, n. 1, 1 out. 2020.



Ano VII, v.1 2026 | **submissão: 15/05/2026** | **aceito: 18/05/2026** | **publicação: 21/05/2026**

ZHANG, Y. et al. Epidemiological Aspects, Prenatal Screening and Diagnosis of Congenital Heart Defects in Beijing. **Frontiers in Cardiovascular Medicine**, v. 8, 20 dez. 2021.

ZHONG, Y. et al. Application of Next Generation Sequencing in Laboratory Medicine. **Annals of Laboratory Medicine**, v. 41, n. 1, p. 25–43, 1 jan. 2021.