



## Aneuploidias Humanas: Avanços no Diagnóstico Pré – Natal e Tratamento

Daniele Caroline Batista<sup>1</sup>, Michele Andressa Vier Wolski<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Acadêmica do Curso de Biomedicina, Campus Ponta Grossa-PR, Faculdade Cesumar de Ponta Grossa – UniCesumar. PVIC–UniCesumar. danicarolinebatista14@gmail.com.

<sup>2</sup> Orientadora, Docente no Centro de Ciências Biológicas e da Saúde-CCBS, Faculdade Cesumar de Ponta Grossa – UniCesumar. michele.wolski@unicesumar.edu.br

### RESUMO

**Introdução:** As aneuploidias são caracterizadas pela presença de um número anormal de cromossomos em uma célula, seja quando é perdido ou ganho um cromossomo no momento da divisão celular, resultando em alterações no desenvolvimento e no funcionamento do indivíduo portador da condição, ela pode ser considerada uma Nulíssomia, não sendo compatível com a vida humana, pois o portador sofre a perda de um par de cromossomos, uma Monossomia, quando se perde um dos cromossomos do par, um exemplo é a Síndrome de Turner em que a mulher possui apenas um cromossomo sexual X, ou uma Trissomia, quando há um trio de cromossomos ao em vez de um par, exemplo a Síndrome de Edward, com a trissomia do cromossomo 13. Todas levam a doenças gênicas com alterações físicas ou mentais no portador. Com avanços em pesquisas, novos métodos de diagnósticos Pré-natais e tratamento para as aneuploidias humanas, desempenham uma melhoria significativa nos cuidados da saúde de pacientes portadores dessas condições genéticas. Nos últimos anos, foram implementadas tecnologias mais avançadas para o diagnóstico dessas mutações. Exames como a amniocentese, que consiste na inserção de uma agulha longa e fina no abdômen da gestante, guiada pelo ultrassom, são bastante invasivos tanto para a gestante quanto para o bebê. Métodos mais recentes, como o teste de DNA fetal através do sangue materno e a ultrassonografia, são exemplos de abordagens mais precisas e menos invasivas para a detecção, permitindo diagnósticos ainda durante a gestação. Isso possibilita um diagnóstico mais precoce e preciso, oferecendo um suporte mais adequado às famílias afetadas e permitindo intervenções médicas, se necessário. A colaboração de vários profissionais da área da saúde é essencial para oferecer o melhor tratamento possível ao paciente. **Objetivo:** Este estudo tem como objetivo sistematizar as pesquisas atuais, discutir os desafios e os avanços recentes no diagnóstico pré-natal e no tratamento das aneuploidias humanas. Ele apresenta técnicas de detecção precoce de mutações cromossômicas que oferecem maior segurança tanto para a mãe quanto para o portador no momento da descoberta. O estudo também visa informar sobre os tipos de mutações consideradas aneuploidias humanas e entender se elas são compatíveis com a vida. Outro objetivo é oferecer diferentes métodos de tratamento que priorizem o bem-estar e a segurança do paciente e da família. Além disso, o estudo destaca a importância dos avanços clínicos e científicos, fornecendo insights para a melhoria da qualidade dos cuidados aos pacientes com aneuploidias. **Metodologia:** A proposta de análise dos dados é realizada por meio do método qualitativo de revisão integrativa de leitura, utilizado para sintetizar as pesquisas disponíveis sobre a temática. Para a elaboração da pesquisa, são utilizados artigos científicos de revisão e aplicados, publicados em revistas indexadas entre os anos de



2010 e 2024, abrangendo tanto publicações nacionais quanto internacionais (em inglês) que contribuam significativamente para o desenvolvimento do conteúdo. As plataformas utilizadas para a coleta de dados incluem a Scientific Electronic Library Online (SciELO), Google Acadêmico, PubMed da National Library of Medicine (NLM) e a Biblioteca Digital Unicesumar. Os descritores são selecionados conforme o Descritores em Ciência e Saúde (DeCS) da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), em português: Mutação Cromossômica, Aneuploidia, Terapia Genética, Doença Gênica; e, em inglês: *Chromosomal Mutation, Aneuploidy, Gene Therapy, Genetic Disease*. Além disso, os dados coletados são tabulados para uma análise mais organizada e precisa. As informações são inseridas em planilhas, categorizadas por autor, ano de publicação, tipo de estudo, resultados principais e relevância para a pesquisa. Esta metodologia garante uma revisão abrangente e rigorosa, apoiando-se em fontes confiáveis para proporcionar uma análise detalhada e fundamentada dos dados disponíveis. **Resultados Esperados:** Espera-se que este projeto reúna dados nacionais e internacionais atuais sobre mutações cromossômicas, tipos de tratamentos, abordagens terapêuticas (incluindo medicamentosas), intervenções cirúrgicas e terapias genéticas, visando oferecer uma melhor qualidade de vida para os portadores de aneuploidia e suas famílias. O objetivo é facilitar o acesso a informações essenciais para aqueles que buscam o melhor tratamento para os portadores dessas mutações. Além disso, o projeto pretende abrir espaço para novas pesquisas sobre tratamentos dessas mutações, baseando-se nos dados obtidos e analisados. A importância dos exames pré-natais para a detecção de possíveis doenças e mutações será destacada, de modo que os médicos possam oferecer o melhor tratamento possível para as crianças ao nascer. Espera-se que este trabalho seja útil para acadêmicos em cursos de graduação e pós-graduação nas áreas da saúde e ciências humanas, enriquecendo o conhecimento sobre o tema. Espera-se também demonstrar a redução dos riscos associados a procedimentos diagnósticos invasivos, evidenciando a segurança dos métodos menos invasivos que não exigem intervenção direta no útero da gestante, diminuindo possíveis complicações futuras. Será mostrado que os avanços tecnológicos resultam em um melhor preparo das equipes médicas na apresentação dos diagnósticos clínicos. Este trabalho visa observar a segurança e a eficácia dos tratamentos discutidos, apresentar formas de identificar mutações não diagnosticadas em exames pré-natais e indicar as ações a serem tomadas nesses casos. Com esses resultados, espera-se fornecer uma visão clara e atualizada sobre diagnósticos e tratamentos, oferecendo informações valiosas para pesquisadores, acadêmicos e profissionais interessados em aprofundar-se no assunto. Adicionalmente, serão exploradas as implicações éticas e sociais das práticas diagnósticas e terapêuticas, bem como a necessidade de políticas públicas que garantam o acesso equitativo a esses avanços tecnológicos. A conscientização sobre a importância do aconselhamento genético e o suporte psicológico para as famílias afetadas também será abordada, visando uma abordagem holística no tratamento das aneuploidias.

**Palavras-chave:** Genética Médica; Terapias Inovadoras; Mutação cromossômica; Aconselhamento Genético