Anais do Congresso Brasileiro de Iniciação Científica
(https://periodicos.unisanta.br/COB)

ISSN 2317-1316

AVANÇOS DO DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRÉ-IMPLANTACIONAL E SEU IMPACTO NA GENÉTICA REPRODUTIVA MODERNA

ADVANCES IN PREIMPLANTATION GENETIC DIAGNOSIS AND THEIR IMPACT ON MODERN REPRODUCTIVE GENETICS

Sabrina Yukari Nakagawa, Carolina Rodrigues Lincoln de Carvalho

Universidade Santa Cecília, Ciências da Saúde, Curso de Biomedicina
E-mail para contato: synakagawa8@gmail.com

RESUMO – O teste genético pré-implantacional (PGT) permite investigar alterações genéticas e cromossômicas em embriões obtidos por fertilização in vitro. Este estudo analisou suas aplicações na prevenção da transmissão de doenças hereditárias por meio de revisão bibliográfica narrativa de publicações entre 2005 e 2026. A literatura aponta indicações distintas para PGT-M, PGT-A e PGT-SR e avanços proporcionados por PCR, FISH, aCGH e NGS. Entretanto, persistem limitações relacionadas ao mosaicismo, à interpretação dos resultados, aos custos e às questões éticas. Conclui-se que o PGT contribui para o planejamento reprodutivo e pode reduzir riscos genéticos específicos, mas não garante implantação embrionária ou sucesso gestacional.

Palavras-chave: Técnicas de Reprodução Assistida; Testes Genéticos; Fertilização in Vitro; Infertilidade; Diagnóstico Pré-Implantacional.

ABSTRACT – Preimplantation genetic testing (PGT) investigates genetic and chromosomal abnormalities in embryos obtained through in vitro fertilization. This study analyzed its applications in reducing the transmission risk of hereditary diseases through a narrative literature review of publications from 2005 to 2026. The literature indicates distinct uses for PGT-M, PGT-A, and PGT-SR, as well as advances enabled by PCR, FISH, aCGH, and NGS. However, limitations remain regarding mosaicism, result interpretation, costs, and ethical issues. PGT can support reproductive planning and reduce specific genetic risks, but it does not guarantee embryo implantation or a successful pregnancy.

Keywords: Reproductive Techniques; Genetic Testing; Fertilization in Vitro; Infertility; Preimplantation Diagnosis.

1 INTRODUÇÃO

A infertilidade é definida pela Organização Mundial da Saúde (OMS) como uma condição do sistema reprodutor masculino ou feminino, caracterizada pela incapacidade de

ISSN 2317-1316

alcançar uma gestação após 12 meses ou mais de relações sexuais regulares e desprotegidas, representando uma dificuldade importante para casais que desejam engravidar. Além disso, alguns casais apresentam risco elevado de transmitir alterações genéticas aos descendentes, e os avanços da genética, associados às técnicas de Reprodução Humana Assistida (RHA), possibilitaram novas estratégias reprodutivas, especialmente por meio da análise genética dos embriões antes de sua transferência para o útero (Farinati; Rigoni; Müller, 2006).

Nesse contexto, o Teste Genético Pré-Implantacional (PGT) é uma estratégia utilizada no processo de fertilização in vitro (FIV), que tem como finalidade investigar alterações genéticas e cromossômicas nos embriões antes da transferência uterina, de modo a transferir aqueles que não apresentem as alterações investigadas e reduzir o risco de transmissão de determinadas condições genéticas à descendência. Como o PGT é realizado em embriões obtidos e cultivados em laboratório, ele está sempre associado à FIV (Tian et al., 2024).

A fertilização *in vitro* obteve seu primeiro sucesso em 1978, com o nascimento de Louise Brown, no Reino Unido. No Brasil, o primeiro nascimento por meio dessa técnica ocorreu em 1984, com Anna Paula Caldeira (Amaral, 2018).

Atualmente, com a evolução das técnicas de análise genética embrionária, o PGT pode ser dividido em três modalidades: PGT-M, para doenças monogênicas; PGT-SR, para rearranjos cromossômicos estruturais; e PGT-A, para aneuploidias. A escolha da modalidade depende da alteração genética que se pretende investigar e da indicação clínica (Fesahat et al., 2020).

Apesar de representar um avanço da medicina reprodutiva, sua utilização apresenta limitações técnicas, econômicas e éticas, relacionadas à biópsia embrionária, ao mosaicismo, aos custos envolvidos e à seleção de embriões, o que exige uma análise criteriosa de seus benefícios e limitações (Gudapati et al., 2024).

Diante desse contexto, o presente estudo teve como objetivo analisar a importância do PGT na prevenção da transmissão de doenças genéticas em procedimentos de RHA, descrevendo os fundamentos da RHA, apresentando as principais modalidades e técnicas utilizadas no PGT, discutindo suas aplicações e avaliando seus benefícios, limitações e aspectos éticos.

ISSN 2317-1316

2 MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de uma revisão bibliográfica narrativa, elaborada a partir da literatura publicada em livros e artigos científicos. A busca foi realizada nas plataformas PubMed, SciELO, Google Acadêmico, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e National Institutes of Health (NIH), com os descritores “Diagnóstico Pré-Implantação”, “Implantação Embrionária”, “Genética Reprodutiva”, “Técnicas de Reprodução Assistida”, “Doenças Genéticas”, “Reprodução Humana Assistida” e “Fertilização in vitro”, combinados pelos operadores booleanos AND, OR e NOT. Foram incluídos artigos e trabalhos acadêmicos publicados em português e inglês entre 2005 e 2026, com texto completo e relação direta com o tema. Foram excluídos os trabalhos fora do período ou dos idiomas definidos, incompletos ou sem relação direta com o tema.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

3.1 Reprodução Humana e Fertilização *in vitro*

A Reprodução Humana Assistida (RHA) reúne técnicas médicas e laboratoriais que auxiliam pessoas com dificuldades reprodutivas e, com o desenvolvimento de métodos avançados, passou a atender também a indicações além da infertilidade. Entre essas técnicas, destaca-se a fertilização *in vitro* (FIV), processo que envolve a captação de oócitos, a fecundação e o cultivo embrionário em ambiente laboratorial, seguidos da transferência do embrião para o útero (Jain; Fang; Singh, 2025).

As principais técnicas atuais de RHA incluem a FIV e a injeção intracitoplasmática de espermatozoides (ICSI), consideradas de alta complexidade, além do coito programado e da inseminação intrauterina (IIU), de baixa complexidade (Jain et al., 2025).

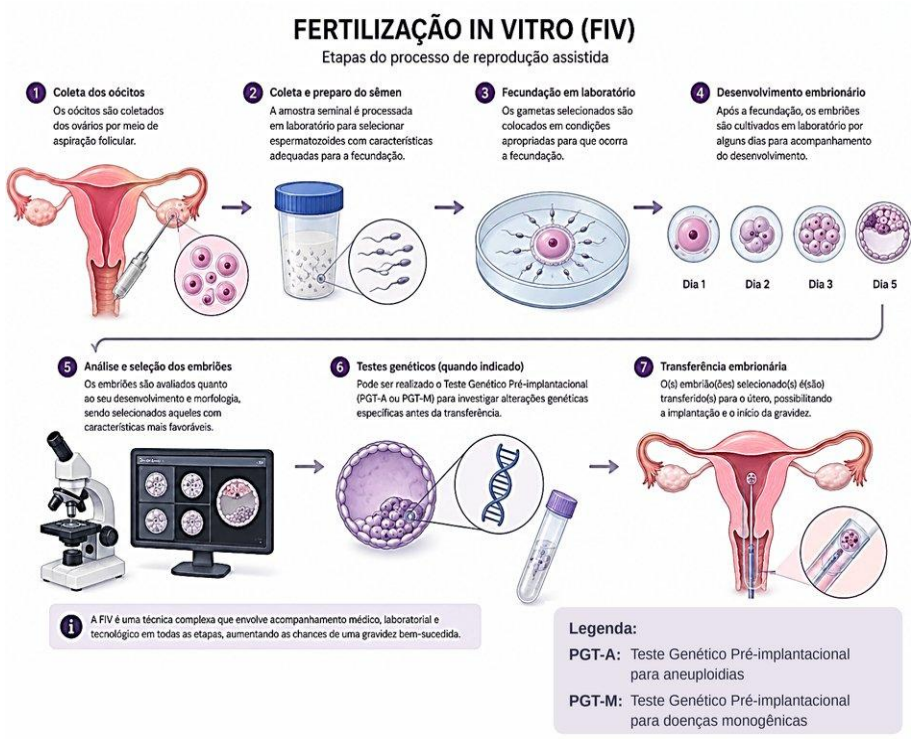
O tratamento por FIV é considerado um dos mais utilizados na RHA e ocorre em etapas planejadas e individualizadas. Nesse processo, são realizadas a estimulação ovariana, a coleta dos gametas, a fecundação, o cultivo dos embriões em laboratório e a transferência para o útero, com acompanhamento por equipe especializada. Além de ser utilizada em diferentes causas de infertilidade, a FIV também possibilita a realização do teste genético pré-

ISSN 2317-1316

implantacional, permitindo a análise genética dos embriões antes da transferência (Cooper et al., 2024).

Na FIV, a estimulação ovariana controlada utiliza hormônios personalizados para induzir o crescimento e a maturação de múltiplos folículos e é monitorada por exames que permitem ajustar as doses e definir o momento ideal da coleta; os óvulos são obtidos por aspiração folicular guiada por ultrassonografia, e os espermatozoides, do sêmen ou, na azoospermia, diretamente dos testículos ou epidídimos. Na FIV convencional, espermatozoides com boa motilidade são colocados junto aos óvulos para a fecundação; na ICSI, um único espermatozoide é introduzido no óvulo, técnica indicada em casos de disfunção masculina grave ou de número reduzido de óvulos, e a presença de dois pronúcleos indica que a fecundação ocorreu (Cooper et al., 2024).

Figura 1: Etapas da fertilização in vitro, da coleta de oócitos à transferência embrionária, com indicação da etapa de realização do PGT.



Fonte: Elaborada pela autora (2026), com auxílio de inteligência artificial, com base em Cooper et al. (2024).

Os embriões são cultivados e avaliados antes da transferência uterina. Quando há indicação clínica para investigação genética, os embriões podem ser submetidos à biópsia e ao

ISSN 2317-1316

PGT antes da definição daqueles elegíveis para transferência, conforme resume a Figura 2 (Mancuso et al., 2026).

3.2 Teste Genético Pré-Implantacional

O Teste Genético Pré-Implantacional (PGT) resulta de avanços científicos que possibilitaram a biópsia de células embrionárias, sua análise genética e a posterior transferência de embriões em procedimentos de FIV. Seu objetivo é identificar alterações genéticas ou cromossômicas específicas antes da transferência uterina, contribuindo para decisões reprodutivas conforme a indicação clínica. Entretanto, o PGT não garante a implantação nem o sucesso gestacional (Parikh et al., 2018).

Além disso, os testes genéticos permitem investigar alterações que podem ser transmitidas à descendência. Com o desenvolvimento das tecnologias de reprodução assistida, tornou-se possível analisar essas alterações nos embriões e orientar a seleção embrionária conforme o risco genético do casal (Cariati et al., 2019).

Para a realização do PGT, é necessário obter embriões por meio da FIV. Quando indicada, a biópsia embrionária permite a análise genética antes da definição dos embriões elegíveis para transferência uterina (Pompeu e Verzeletti, 2015).

3.3 Modalidades do Teste Genético Pré-Implantacional (PGT)

As diferentes modalidades do PGT apresentam indicações específicas e são utilizadas de acordo com a alteração genética ou cromossômica que se pretende investigar, sendo classificadas principalmente em PGT-M, PGT-A e PGT-SR (Fesahat et al., 2020).

O PGT-A investiga alterações no número de cromossomos do embrião a partir do DNA obtido na biópsia, auxiliando na identificação de embriões classificados como euploides ou aneuploides. Sua utilização é discutida em situações como idade materna avançada e histórico de perdas gestacionais, mas o benefício clínico não é uniforme para todas as pacientes. Entre suas limitações, destacam-se o mosaicismo embrionário e a pequena quantidade de DNA disponível para análise, que podem interferir na interpretação dos resultados (Pantou et al., 2022).

ISSN 2317-1316

O PGT-M destina-se à identificação de variantes patogênicas associadas a doenças causadas por alterações em um único gene, como a distrofia muscular e a hemofilia, em casais com risco de transmissão (Fesahat et al., 2020). Suas limitações incluem a variabilidade genética das doenças monogênicas, a presença de variantes de significado incerto e a quantidade reduzida de DNA obtida na biópsia, que pode comprometer a amplificação e causar perda de alelos (Giuliano et al., 2023).

O PGT-SR tem como finalidade identificar rearranjos cromossômicos estruturais, como translocações e inversões, relevantes em casais com infertilidade ou abortos recorrentes, pois portadores de rearranjos equilibrados podem produzir gametas cromossomicamente desequilibrados (Zhang et al., 2024).

3.4 Técnicas moleculares utilizadas no Teste Genético

Entre as técnicas moleculares utilizadas, destaca-se a reação em cadeia da polimerase (PCR), que permite amplificar sequências específicas de DNA e investigar variantes associadas a doenças hereditárias. A hibridização fluorescente *in situ* (FISH), uma das primeiras técnicas aplicadas à análise genética de embriões, permite avaliar cromossomos específicos, como 13, 18, 21, X e Y. A hibridização genômica comparativa em microarranjos (aCGH) possibilita investigar ganhos e perdas de material cromossômico em escala genômica, embora não identifique, isoladamente, todos os rearranjos equilibrados. Já o sequenciamento de nova geração (NGS) permite avaliar alterações cromossômicas a partir do DNA amplificado após a biópsia, de acordo com a metodologia empregada (Giuliano et al., 2023).

3.5 Aplicações do PGT-M na prevenção da transmissão de doenças genéticas

Doenças autossômicas dominantes: o teste genético pré-implantacional para doenças monogênicas (PGT-M) apresenta importância na redução do risco de transmissão de condições autossômicas dominantes, principalmente quando um dos genitores apresenta uma variante patogênica. Por meio da FIV, é possível analisar os embriões e identificar aqueles que não apresentam a alteração investigada antes da transferência. Entre as doenças autossômicas dominantes para as quais o PGT-M pode ser aplicado, destaca-se a doença de Huntington (De Rycke; Berckmoes, 2020).

ISSN 2317-1316

Doenças autossômicas recessivas: o PGT-M pode ser aplicado em casais com risco de transmitir variantes patogênicas associadas a doenças autossômicas recessivas, como a fibrose cística. Nesses casos, a análise genética embrionária permite distinguir embriões afetados, não afetados e, conforme a condição investigada, portadores saudáveis, que possuem apenas uma cópia da variante e não manifestam a doença (Fernandes; De Carvalho, 2024).

Doenças ligadas ao X: o PGT-M também pode ser aplicado para investigar doenças genéticas ligadas ao cromossomo X, como a distrofia muscular de Duchenne, que afeta principalmente indivíduos do sexo masculino. A análise específica da variante permite identificar embriões não afetados para eventual transferência e oferece informações mais precisas do que a seleção baseada apenas no sexo cromossômico, inclusive ao distinguir embriões femininos portadores (Zhang et al., 2024).

4 CONCLUSÃO

O PGT consiste na análise do material genético de embriões obtidos por FIV antes da transferência uterina e constitui uma ferramenta importante na investigação de alterações genéticas e cromossômicas. A revisão evidenciou que o PGT-M pode contribuir para reduzir o risco de transmissão de determinadas doenças monogênicas, enquanto o PGT-A e o PGT-SR apresentam indicações distintas, relacionadas, respectivamente, às aneuploidias e aos rearranjos cromossômicos estruturais. O desenvolvimento de técnicas como PCR, FISH, aCGH e NGS ampliou as possibilidades de análise embrionária, mas não elimina limitações técnicas, econômicas e éticas, incluindo o mosaicismo e as dificuldades de interpretação dos resultados. Assim, a aplicação do PGT exige indicação criteriosa e aconselhamento genético individualizado, sem garantia de sucesso gestacional. Como perspectivas futuras, destacam-se o aperfeiçoamento das tecnologias de sequenciamento e a investigação de ferramentas de inteligência artificial aplicadas à análise embrionária.

5 DECLARAÇÃO DE USO DE IA

Declaração de Uso de IA: durante a elaboração deste trabalho, utilizou-se a ferramenta ChatGPT como apoio técnico para organização, condensação e adaptação do conteúdo do TCC ao formato de submissão do COBRIC e para revisão de linguagem, formatação e

ISSN 2317-1316

montagem da imagem. O conteúdo científico foi baseado no TCC e em suas referências, e o texto final foi revisado e validado pelas autoras, que assumem total responsabilidade pelo conteúdo apresentado.

6 REFERÊNCIAS

AMARAL A. 2017 marcou a história da reprodução assistida no Brasil. Portal Médico – Conselho Federal de Medicina. 2018 fev 5. Disponível em: https://portal.cfm.org.br/artigos/2017-marcou-a-historia-da-reproducao-assistida-no-brasil/

CARIATI, F.; D'ARGENIO, V.; TOMAIUOLO, R. The evolving role of genetic tests in reproductive medicine. *Journal of Translational Medicine*, v. 17, n. 1, 2019. DOI: https://doi.org/10.1186/s12967-019-2019-8.

COOPER L, Manuel E, Xu M, Schon SB. In vitro fertilization, intracytoplasmic sperm injection, in vitro maturation, and embryo culture. Systems Biology in Reproductive Medicine. 2024;70(1):312-28. doi: 10.1080/19396368.2024.2439838.

DE RYCKE, M.; BERCKMOES, V. Preimplantation genetic testing for monogenic disorders. *Genes*, v. 11, n. 8, art. 871, 2020. DOI: https://doi.org/10.3390/genes11080871.

FARINATI, Débora Marcondes; RIGONI, Maisa dos Santos; MÜLLER, Marisa Campio. Infertilidade: um novo campo da Psicologia da Saúde. Estudos de Psicologia (Campinas), Campinas, v. 23, n. 4, p. 433–439, 2006. DOI: https://doi.org/10.1590/S0103-166X2006000400011.

FERNANDES, Sofia L. E.; DE CARVALHO, Filipa A. G. Preimplantation genetic testing: a narrative review. *Porto Biomedical Journal*, v. 9, n. 4, p. 262, 2024. DOI: https://doi.org/10.1097/j.pbj.0000000000000262.

FESAHAT F, Montazeri F, Hoseini SM. Preimplantation genetic testing in assisted reproduction technology. Journal of Gynecology Obstetrics and Human Reproduction. 2020;49(5):101723. doi: 10.1016/j.jogoh.2020.101723.

GIULIANO R, et al. Preimplantation genetic testing for genetic diseases: limits and review of current literature. Genes. 2023;14(11):2095. doi: 10.3390/genes14112095.

JAIN, Meaghan; FANG, Elisa; SINGH, Manvinder. Assisted reproductive technology (ART) techniques. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2025. Atualizado em: 13 dez. 2025. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK576409/

MANCUSO F, Singh M, Shanks AL. In vitro fertilization. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2026. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK562266/

ISSN 2317-1316

PANTOU A, et al. The impact of preimplantation genetic testing for aneuploidies (PGT-A) on clinical outcomes in high risk patients. Journal of Assisted Reproduction and Genetics. 2022;39(6):1341-9. doi: 10.1007/s10815-022-02461-9.

PARIKH FR, Athalye AS, Naik NJ, Naik DJ, Sanap RR, Madon PF. Preimplantation genetic testing: its evolution, where are we today? Journal of Human Reproductive Sciences. 2018;11(4):306-14. doi: 10.4103/jhrs.JHRS_132_18.

POMPEU TN, Verzeletti FB. Diagnóstico genético pré-implantacional e sua aplicação na reprodução humana assistida. Reprodução & Climatério. 2015;30(2):83-9. doi: 10.1016/j.recli.2015.09.001.

TAHIR MF, et al. Integrating biotechnology into diagnostic labs: innovations in PCR and molecular procedures. Current Research in Biotechnology. 2025;10:100325. doi: 10.1016/j.crbiot.2025.100325.

TIAN Y, Li M, Yang J, Chen H, Lu D. Preimplantation genetic testing in the current era, a review. Archives of Gynecology and Obstetrics. 2024;309(5):1787-99. doi: 10.1007/s00404-024-07370-z.

ZHANG Y, et al. Preimplantation genetic testing: recent advances and future prospects. 2024. Disponível em: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11236403/