

PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS

PRÓ-REITORIA DE GRADUAÇÃO E PESQUISA

ESCOLA DE CIÊNCIAS MÉDICAS E DA VIDA

CIÊNCIAS BIOLÓGICAS – MODALIDADE MÉDICA



**AS APLICAÇÕES DO TESTE GENÉTICO PRÉ – IMPLANTACIONAL NA
REPRODUÇÃO HUMANA ASSISTIDA**

Milena Raphaela Pires Guimarães

Nicolý Santos Machado

Goiânia

2025

PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS

PRÓ-REITORIA DE GRADUAÇÃO E PESQUISA

ESCOLA DE CIÊNCIAS MÉDICAS E DA VIDA

CIÊNCIAS BIOLÓGICAS – MODALIDADE MÉDICA

**AS APLICAÇÕES DO TESTE GENÉTICO PRÉ – IMPLANTACIONAL NA
REPRODUÇÃO HUMANA ASSISTIDA**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Escola de Ciências Médicas e da Vida com o intuito de obter o título de bacharel em Biomedicina.

Orientadora: Profa. Dra. Iasmim Ribeiro da Costa.

Orientandas: Milena Raphaela Pires Guimarães e Nicolý Santos Machado

Goiânia

2025

RESUMO

O PGT surgiu como forma de prevenir a transmissão de doenças genéticas hereditárias e evoluiu com técnicas como PCR, FISH e, mais recentemente, NGS, aCGH e SNP, tornando-se essencial na reprodução assistida por permitir a seleção de embriões geneticamente saudáveis, identificando aneuploidias, mutações gênicas específicas e rearranjos estruturais, reduzindo abortos, falhas de implantação e doenças hereditárias. Nesse contexto, destaca-se o papel do biomédico, fundamental na execução das técnicas laboratoriais, na garantia da qualidade embrionária e no atendimento ético e humanizado aos casais. Apesar dos avanços, levanta questões éticas quanto à seleção de características não médicas e aos chamados “bebês salvadores”. A legislação brasileira prevê o uso ou descarte de embriões com condições genéticas mediante consentimento, enquanto embriões viáveis devem ser preservados por congelamento, cabendo aos casais registrar suas decisões em situações específicas.

Palavras-chave: Teste genético pré-implantacional, Reprodução humana; Diagnóstico genético pré-implantacional.

ABSTRACT

PGT emerged as a way to prevent the transmission of hereditary genetic diseases and evolved with techniques such as PCR, FISH, and, more recently, NGS, aCGH, and SNP. It has become essential in assisted reproduction by enabling the selection of genetically healthy embryos, identifying aneuploidies, specific gene mutations, and structural rearrangements, reducing miscarriages, implantation failures, and hereditary diseases. In this context, the role of the biomedical professional stands out, being fundamental in the execution of laboratory techniques, ensuring embryo quality, and providing ethical and humane care to couples. Despite these advances, it raises ethical questions regarding the selection of non-medical characteristics and so-called "savior babies." Brazilian law allows for the use or discard of embryos with genetic conditions with consent, while viable embryos must be preserved by freezing, with couples being responsible for documenting their decisions in specific situations.

Keywords: Preimplantation genetic testing, Human reproduction; Preimplantation genetic diagnosis.

LISTA DE SIGLAS

aCGH = *Array comparative genomic hybridization* (Hibridização genômica comparativa por array)

FISH = *Fluorescence in situ hybridization* (Hibridização *in situ* por fluorescência)

FIV = *Fertilization in vitro* (Fertilização *in vitro*)

HLA = *Human leukocyte antigen* (Antígeno leucocitário humano)

NGS = *Next generation sequencing* (Sequenciamento de próxima geração)

PCR = *Polymerase chain reaction* (Reação em cadeia da polimerase)

PGT = *Preimplantation genetic testing* (Teste genético pré-implantacional)

PGT-A = *Preimplantation genetic testing for aneuploidy* (Teste genético pré-implantacional para aneuploidias)

PGT-M = *Preimplantation genetic testing for monogenic/ single-gene disorders* (Teste genético pré-implantacional para defeitos monogênicos/ de gene único)

PGT-SR = *Preimplantation genetic testing for structural rearrangements* (Teste genético pré-implantacional para rearranjos estruturais cromossômicos)

RHA = *Assisted human reproduction* (Reprodução humana assistida)

SNP = *Single nucleotide polymorphism* (Polimorfismo de nucleotídeo único)

SUMÁRIO

INTRODUÇÃO	7
METODOLOGIA	8
REFERENCIAL TEÓRICO	8
1 Histórico do PGT: quando e como foi desenvolvido?	8
2 Tipos de testes genético pré-implantacionais	9
2.1 Teste Genético Pré-implantacional - PGT	9
2.1.1. Teste Genético Pré-implantacional para Aneuploidias - PGT-A	10
2.1.2. Teste Genético Pré-implantacional para defeitos de gene único - PGT-M	11
2.1.3. Teste Genético Pré-implantacional para rearranjos estruturais - PGT-SR	12
3 Avanços tecnológicos em PGT	13
3.1 Técnicas de biópsia embrionária: vantagens e desvantagens	13
4 Aspectos éticos e bioéticos	15
4.1 Eugenia e seleção de características	15
4.2. Dilemas éticos na seleção de embriões compatíveis para doação de medula óssea (bebês salvadores)	16
4.3. Implicações para embriões excedentes ou com alterações genéticas detectadas	17
4.4 O papel do biomédico na reprodução humana	18
5 CONSIDERAÇÕES FINAIS	20
REFERÊNCIAS	22

INTRODUÇÃO

O teste genético pré-implantacional (PGT) é uma técnica utilizada desde 1990 no contexto da fertilização *in vitro* (FIV), sendo aplicada à reprodução humana assistida (RHA) com o objetivo de detectar alterações genéticas e cromossômicas em embriões cultivados em diferentes fases de desenvolvimento. O método permite a seleção de embriões sem anomalias cromossômicas e mutações genéticas para a implantação no útero. As biópsias podem ser realizadas em três estágios diferentes: nos glóbulos polares, nos blastômeros e no blastocisto, respectivamente, de acordo com o estágio de desenvolvimento embrionário (POMPEU; VERZELETTI, 2015).

A RHA tem se consolidado como uma alternativa significativa para casais que enfrentam dificuldades na concepção. De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), mais de 48 milhões de casais em todo o mundo enfrentam problemas de infertilidade. Vários estudos demonstraram que a aneuploidia embrionária, alteração genética que ocorre quando um embrião apresenta número anormal de cromossomos, é a razão mais importante para a falha na FIV, aumentando a importância do teste como método para selecionar embriões saudáveis (LEACH, 2022).

O PGT é indicado, sobretudo, em casos de idade materna avançada, abortos recorrentes e falhas em ciclos anteriores de FIV, mostrando-se eficaz na seleção de embriões com maior potencial de implantação, pois detecta alterações cromossômicas como aneuploidias, translocações, inversões, duplicações, deleções e doenças monogênicas (POMPEU; VERZELETTI, 2015). A técnica de PGT é mais solicitada quando comparada com outras técnicas tradicionais de teste pré-natal (amniocentese, biópsia de vilo corial), por ser menos invasiva. (BRITO DE SA; PEREIRA JUNIOR, 2022)

Diante de tal contexto, o presente estudo tem como objetivo discutir as aplicações do PGT na reprodução assistida, enfatizando seus avanços tecnológicos, científicos e éticos, abordando questões como o uso do teste para escolha de características específicas, seleção de “bebês salvadores”, as implicações sobre

embriões excedentes ou geneticamente alterados, além de destacar o papel do biomédico nesse cenário.

Ao investigar os avanços tecnológicos e as limitações dessa prática, busca-se contribuir para a compreensão do papel do PGT na prevenção de doenças genéticas hereditárias, além de fomentar discussões éticas relevantes para o contexto atual.

METODOLOGIA

O presente estudo retratou uma revisão narrativa da literatura, abordando as principais aplicações do teste genético pré-implantacional e sua importância na reprodução humana assistida.

A busca por dados referenciais foi conduzida em bases de dados científicos, como Scielo, Pubmed e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), além de incluir publicações acadêmicas, revistas e livros pertinentes à área de estudo. Foram selecionadas publicações realizadas nos últimos 15 anos (2010-2025). Neste contexto, foram analisados artigos originais, revisões bibliográficas, legislações, entre outros documentos, resultando em 43 referências selecionadas.

Foram excluídos os estudos que não abordavam a aplicação do teste genético pré-implantacional na reprodução humana assistida.

Os seguintes Descritores em Ciência da Saúde (DeCS) foram utilizados: “teste genético pré-implantacional”, “reprodução humana” e “diagnóstico genético pré-implantacional”, e seus correspondentes em inglês. Por se tratar de uma revisão bibliográfica, o presente estudo não mantém envolvimento direto, tampouco realizou coleta de dados com seres humanos.

REFERENCIAL TEÓRICO

1. Histórico do PGT: quando e como foi desenvolvido?

O teste genético pré-implantacional (PGT) consiste em uma forma precoce de diagnóstico pré-natal, através do estudo de embriões obtidos por meio da técnica de fertilização “*in vitro*” (FIV) (JANUZZI, 2020). Abrange procedimentos destinados ao estudo genético, sejam eles cromossômico ou gênico, de células do embrião pré-

implantação. Trata-se de uma abordagem preventiva que visa evitar a transmissão de doenças genéticas hereditárias por meio da não implantação de embriões geneticamente alterados. O primeiro procedimento de PGT que obteve sucesso foi em 1990, com o objetivo de diagnosticar embriões com risco de doenças ligadas ao cromossomo X. Assim, segundo Harper e colaboradores, entre 1997 e 2007 foram realizados 26.609 procedimentos com a utilização do PGT (MENDES; COSTA, 2010).

Os pioneiros do PGT foram Gardner e Edwards, em 1967, que realizaram a biópsia de um blastocisto de coelho. Após a biópsia, foi realizada a análise da cromatina sexual X, observando a eficiência da técnica em traços recessivos ligados ao cromossomo X (SIMPSON; KULIEV; RECHITSKY, 2019). No entanto, a aplicação clínica do PGT tornou-se viável apenas após o advento da reação em cadeia da polimerase (PCR), em 1990. O primeiro PGT foi realizado pelos cientistas Handyside e Verlinsky, os quais coletaram blastômeros para identificar o sexo de embriões que apresentavam risco para doença hereditária ligada ao cromossomo X. Em seguida, estes embriões foram implantados com sucesso (PIZZATO, et al., 2017).

Tendo em vista a importância do PGT, Verlinsky organizou uma conferência internacional sobre a nova técnica de diagnóstico, visando o desenvolvimento de novas tecnologias para esse método. O estudo das anomalias cromossômicas só foi possível após alguns anos, pois seu desenvolvimento decorreu da técnica de hibridização *in situ* por fluorescência (FISH). Alguns cientistas analisaram embriões em diversas fases, e após a biópsia por FISH, notaram uma redução na quantidade de abortos (SCAPIN, et al, 2021).

Atualmente, o uso desse diagnóstico é essencial nas técnicas de reprodução assistida, pois permite a seleção de embriões sem mutações herdadas, aumentando a viabilidade da implantação embrionária e reduzindo as taxas de abortos (ZILLMER, 2021).

2. Tipos de Testes Genéticos Pré-implantacionais

2.1. Teste Genético Pré-implantacional - PGT

O Teste Genético Pré-implantacional é um exame realizado para análise de embriões de pacientes em tratamento de Fertilização *in Vitro* (FIV), antes de sua

transferência para o útero. Seu objetivo é analisar e detectar alterações genéticas ou cromossômicas que afetariam o desenvolvimento desse embrião, podendo facilitar as chances de uma implantação de sucesso e consequentemente uma gravidez com menor risco. Para auxiliar o estudo desses embriões, o PGT se divide em: teste para aneuploidias (PGT-A), detecção de desordens monogênicas (PGT-M) e detecção de rearranjos cromossômicos estruturais (PGT-SR) (POMPEU; VERZELETTI, 2015)

2.1.1. Teste Genético Pré-implantacional para Aneuploidias - PGT-A

O PGT-A é uma técnica utilizada para analisar aberrações cromossômicas em embriões, através da análise de seu DNA, durante o processo de fertilização *in vitro*. Esse exame objetiva rastrear alterações numéricas, conhecidas como aneuploidias, detectando e selecionando os embriões cromossomicamente normais, visando diminuir as taxas de aborto e o risco de anomalias cromossômicas (CAPALBO, 2025)

Alterações cromossômicas em embriões são uma das principais causas de insucesso durante a *FIV*. Portanto, faz-se necessária a análise pela técnica de PGT-A, detectando tais alterações nesses embriões, evitando falhas na implantação ou até mesmo gestações de bebês afetados (HARPER, 2018). O PGT-A tem sido amplamente indicado em situações de ocorrência de abortos de repetição, casais com histórico individual de doenças cromossômicas e/ou que já tiveram filhos com alguma condição cromossômica, podendo assim evitar a transferência de novos embriões afetados (SACCHI, 2019; COONEN, 2020).

Na figura 1 são apresentados exemplos de alterações cromossômicas numéricas. Observa-se um conjunto normal de cromossomos, bem como um caso de ganho de cromossomo, caracterizado pela trissomia, e um caso de perda de cromossomo, representado pela monossomia. Essas alterações numéricas podem ser detectadas por meio do teste genético pré-implantacional para aneuploidias (PGT-A).

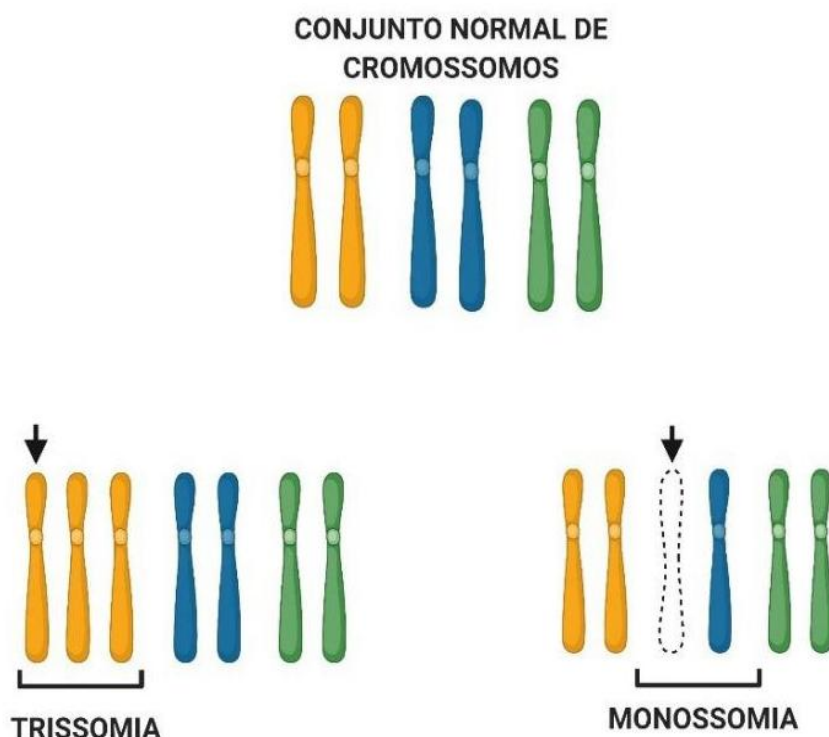


Figura 1: Anomalias cromossômicas numéricas, com adição (trissomia) ou redução (monossomia) de um cromossomo. FONTE: FERTILITY, Laboratório para a vida. Disponível em: <https://fertility.com.br/tratamentos/pgt-diagnostico-genetico-pre-implantacional/>

2.1.2. Teste Genético Pré-implantacional para defeitos de gene único - PGT-M

O PGT-M é utilizado para detectar embriões sem alterações gênicas específicas, durante a fertilização *in vitro*. Essa técnica permite que casais com histórico de doenças monogênicas, avaliem seus embriões pré-implantação, evitando a transmissão de doenças genéticas graves (ZANETTI, 2019; JI, 2021).

Em situações de casais que já possuem filho afetado por alguma doença hematológica ou imunológica que necessita de transplante de células-tronco hematopoiéticas, a técnica de PGT-M pode ser usada para a tipagem do antígeno leucocitário humano (HLA). Portanto, pode-se selecionar embriões geneticamente livres da doença e compatíveis com o irmão afetado, facilitando um futuro transplante (KAKOUREOU, 2018; CARVALHO, 2020).

A Figura 2 a seguir ilustra uma mutação em uma região específica do DNA, destacando as alterações que ocorrem em um gene determinado (único), as quais podem ser detectadas pelo PGT-M.



Figura 2: Mutação em uma região definida do DNA. FONTE: FERTILITY, Laboratório para a vida. Disponível em: <https://fertility.com.br/tratamentos/pgt-diagnostico-genetico-pre-implantacional/>

2.1.3. Teste Genético Pré-implantacional para rearranjos estruturais - PGT-SR

O PGT-SR pesquisa nos embriões alterações estruturais em seus cromossomos, como inversões, translocações, duplicações e/ou deleções, evitando a produção de gametas com quantidade anormal de cópias cromossômicas, o que poderia aumentar a falha durante a implantação ou levar à abortos espontâneos (GARCÍA-PASCUAL, 2020)

A realização da técnica de PGT-SR se mostra de grande importância. Em casos onde ocorrem rearranjos cromossômicos, a criança poderá apresentar deficiências físicas e/ou mentais. Essa análise possibilita a escolha de embriões euploides balanceados ou normais para transferência, aumentando as chances de uma gravidez bem-sucedida (VIOTTI, 2020; NAKANO, 2022).

A figura 3 apresenta um esquema de translocação cromossômica, ilustrando duas situações distintas: a translocação balanceada e a translocação não-balanceada. Na letra a, observa-se uma quantidade normal de material cromossômico, onde segmentos de cromossomos são trocados entre cromossomos não homólogos, sem perda ou ganho de material genético. Em contrapartida, a translocação não-balanceada, apresentada na letra b, é caracterizada pela adição de material cromossômico, resultando em um desequilíbrio que pode levar a consequências genéticas significativas.

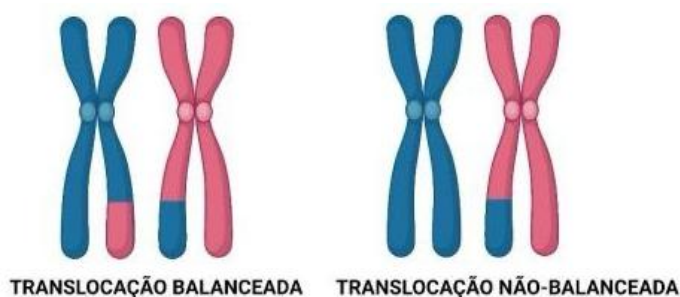


Figura 3: Esquema de translocação com quantidade normal de material cromossômico (translocação balanceada) e com adição de material cromossômico (translocação não-balanceada). FONTE: FERTILITY, Laboratório para a vida. Disponível em: <https://fertility.com.br/tratamentos/pgt-diagnostico-genetico-pre-implantacional/>

3. Avanços tecnológicos em PGT

3.1 Técnicas de biópsia embrionária: vantagens e desvantagens.

Nos últimos anos, as técnicas de PGT passaram por diversos avanços e algumas técnicas de biópsia dos embriões foram desenvolvidas com o objetivo de aprimorar o diagnóstico genético embrionário. Entre elas, destacam-se a Reação em Cadeia da Polimerase (PCR), Hibridização *in situ* por Fluorescência (FISH), Sequenciamento de Nova Geração (NGS), Hibridização Genômica Comparativa em Microarranjos (aCGH) e Análise de Polimorfismos de Nucleotídeo Único (SNP). Cada uma dessas metodologias apresenta características específicas que contribuem para a detecção de alterações genéticas, permitindo uma avaliação mais abrangente e precisa da viabilidade dos embriões antes da implantação, aumentando o sucesso das técnicas de reprodução assistida (GRECO; et al, 2020).

Tendo em vista as técnicas mencionadas e suas respectivas referências (ARAÚJO, 2020; CANTANHEDE, 2020; SCAPIN, 2021; GIRASOLE, 2021; MENDES, 2013), a tabela 1 foi elaborada comparando as vantagens e desvantagens de cada uma delas, apresentando de forma clara e objetiva as características de cada uma, facilitando a compreensão dos aspectos relevantes para sua aplicação.

Quadro 1: Vantagens e desvantagens das técnicas de biópsia embrionária

Técnicas	Vantagens	Desvantagens
PCR	Amplificação do material genético, análise mesmo com baixa disponibilidade do material	Contaminação e falha médica
FISH	Eficiente, baixo custo	Número limitado de cromossomos para análise
NGS	Rápido, alta sensibilidade e de baixo custo	Tempo de análise elevado e complexidade na análise de variantes monogênicas
aCGH	Análise do genoma por completo	Tempo extenso de análise, não avalia mutações gênicas
SNPs	Identifica origem da herdabilidade da doença	Não detecta rearranjos balanceados, alto custo

Fonte: autoral.

Legenda: PCR= Reação em cadeia da polimerase; FISH= Hibridização *in situ* por fluorescência; NGS= Sequenciamento de próxima geração; aCGH= Hibridização genômica comparativa por *array*; SNPs= Polimorfismo de nucleotídeo único.

A PCR é uma técnica de biologia molecular realizada através da amplificação de uma região específica do DNA dos embriões (marcada com *primers*), gerando milhares de cópias do mesmo gene e amplificando o material genético para facilitar sua detecção. A técnica de FISH utiliza de sondas fluorescentes para identificar se há ou não uma determinada sequência de DNA presente na amostra. Já a técnica de NGS determina a ordem de disposição dos nucleotídeos na molécula de DNA, identificando mutações nos genes. Através da aCGH podemos identificar deleções e duplicações no material genético do paciente, analisando-o juntamente a um material genético controlado, através da diferença de intensidade de fluorescência por uma sonda fluorescente. A biópsia por SNP analisa o material genético por meio de ampliação do mesmo, identificando polimorfismos presentes, através de sondas de hibridização (SCAPIN; et al, 2021).

4. Aspectos Éticos e Bioéticos

4.1. Eugenia e seleção de características

O Diagnóstico Genético Pré-implantacional foi desenvolvido com o objetivo de identificar doenças genéticas em embriões antes de sua implantação no útero. Com o avanço das tecnologias, tornou-se viável a detecção de características poligênicas ou não patológicas, como o sexo do embrião, a cor dos olhos e do cabelo, a estatura, entre outras. Em alguns países, essa seleção não médica é permitida, enquanto em outros, como o Brasil, é proibida por legislação. A utilização do PGT para selecionar essas características levanta questões éticas, uma vez que se aproxima de conceitos eugenistas, mesmo que de maneira indireta. A distinção entre a prevenção de doenças e o aprimoramento genético baseado em preferências pessoais é sutil e requer uma vigilância ética constante. Portanto, a aplicação dessa tecnologia deve ser orientada por princípios de justiça, dignidade, equidade e respeito à diversidade humana (LINS; FRANCH, 2017)

A partir do século XXI, surgem os termos "eugenética negativa", que se refere à prevenção de doenças genéticas, e "eugenética positiva", que envolve a especulação sobre a criação ou melhoria de características físicas e mentais de futuros indivíduos (MAI; ANGERAMI, 2006). Em março de 2005, foi promulgada a nova Lei de Biossegurança, Lei nº 11.105, com a finalidade de estabelecer normas e mecanismos de fiscalização sobre organismos geneticamente modificados. Essa legislação permite a pesquisa em células-tronco embrionárias, conforme disposto no art. 6º, capítulo III, mas proíbe a realização de procedimentos de engenharia genética em células germinais, zigotos ou embriões humanos (BRASIL, 2005).

A Resolução nº 1.931, aprovada pelo Conselho Federal de Medicina em 17 de setembro de 2009, estabelece o Código de Ética Médica, que define os limites da prática médica, incluindo os princípios, direitos e deveres dos profissionais da saúde. Este documento proíbe a realização de procedimentos de reprodução assistida, como a fertilização *in vitro*, com a intenção de criar seres humanos geneticamente modificados, gerar embriões para fins de pesquisa, ou realizar a seleção de sexo ou eugenia (DE OLIVEIRA, 2009).

4.2. Dilemas éticos na seleção de embriões compatíveis para doação de medula óssea (bebês salvadores)

A seleção de bebês salvadores (crianças concebidas por reprodução assistida com propósitos específicos), é um procedimento que pode ser realizado quando os pais têm um filho afetado por doenças hematológicas ou imunológicas e desejam conceber um embrião que seja geneticamente compatível com o irmão. O objetivo é obter células-tronco embrionárias hematopoiéticas do cordão umbilical ou da medula óssea para tratar ou amenizar essas condições (FRIAS, 2012)

O primeiro caso documentado de um bebê salvador ocorreu em 2000, envolvendo a família Nash, nos Estados Unidos. Molly Nash, que na época tinha apenas 6 anos, era portadora de anemia de Fanconi, uma doença hereditária que compromete o sistema imunológico e frequentemente leva à morte precoce, geralmente aos 7 anos. Embora um transplante de medula óssea pudesse ser a solução, não havia um doador compatível disponível. Para resolver essa situação, seus pais optaram pela fertilização *in vitro* e utilizaram o PGT para selecionar um embrião que pudesse servir como doador. Dessa forma, células-tronco poderiam ser extraídas do cordão umbilical do segundo filho, um procedimento que não é invasivo. Após enfrentar diversos desafios biológicos e legais, em setembro de 2000, a família Nash conseguiu conceber Adam Nash, um irmão que era compatível e livre da doença. Molly recebeu as células do cordão umbilical e, atualmente, está viva aos 16 anos, junto com Adam, que já tem 10 anos (VERLINSKY; KULIEV, 2010). Desde então, vários outros casos semelhantes foram relatados em diferentes partes do mundo.

Não existem evidências que indiquem que o PGT prejudique a saúde do embrião ou da pessoa que dele resulta (HOU; et al, 2021). Contudo, a biópsia do blastômero, que é necessária para o procedimento, é considerada um processo invasivo, levando as agências reguladoras a adotarem uma postura cautelosa, uma vez que os riscos à saúde a longo prazo associados ao PGT ainda não são completamente conhecidos. Isso resulta na exigência de que o teste seja realizado apenas para beneficiar o próprio embrião selecionado, em conformidade com as diretrizes gerais de pesquisa em seres humanos, que estipulam que o paciente só

deve ser exposto a riscos se houver um benefício claro para ele. A decisão da *Human Fertilisation and Embryology Authority (HFEA)* determina que a seleção de embriões não deve ser feita apenas para identificar um doador, mas também deve ter como objetivo prevenir que o embrião desenvolva a doença, pois não é ético impor um risco sem que haja um benefício para o indivíduo (WILKINSON, 2008).

4.3. Implicações para embriões excedentes ou com alterações genéticas detectadas

Embriões excedentes referem-se àqueles que não foram utilizados durante um procedimento de FIV. Os embriões inviáveis são os que apresentaram alguma alteração que impeça sua implantação e desenvolvimento (MIURA, 2023).

A normativa vigente referente ao manejo de embriões com alterações genéticas estabelece que, nos casos em que tais anomalias sejam potencialmente causadoras de doenças, os embriões poderão ser descartados ou destinados à pesquisa científica. Essa decisão cabe exclusivamente aos pacientes, sendo obrigatória a formalização por meio de um termo de consentimento livre e esclarecido. No entanto, não há diretrizes específicas quanto ao método a ser adotado para o descarte. Em função disso, os centros de reprodução assistida adotam diferentes práticas: alguns realizam o descarte na presença dos pacientes, enquanto outros procedem à eliminação após a assinatura do consentimento ou mediante autorização judicial. Independentemente da abordagem adotada, é imprescindível a presença de dois profissionais no momento do descarte, com o objetivo de assegurar a dupla checagem do material embrionário ou de quaisquer outros resíduos biológicos (ESTEVES, 2022).

No que se refere aos embriões viáveis que não são imediatamente transferidos ao útero, a recomendação técnica é pela criopreservação, realizada por meio do congelamento em temperaturas próximas à -196°C , com o intuito de manter a integridade e a viabilidade dos materiais biológicos. Conforme orienta a especialista Hitomi Nakagawa, ginecologista da clínica Genesis, os casais devem registrar previamente suas decisões quanto ao destino dos embriões criopreservados em situações como divórcio, término de união estável, falecimento de um dos parceiros ou de ambos, ou ainda, quanto à possível doação. Após um período mínimo de três anos, os embriões congelados poderão ser descartados, desde que haja manifestação expressa dos pacientes e autorização judicial. No caso de abandono,

caracterizado pela ausência de manifestação dos responsáveis durante igual período, o descarte também é permitido, desde que respaldado judicialmente (MIURA, 2023).

Em relação à utilização de embriões para fins de pesquisa científica, a Lei de Biossegurança autoriza a aplicação de células-tronco embrionárias oriundas de embriões excedentes de procedimentos de fertilização *in vitro*. Essa autorização se restringe aos embriões inviáveis ou àqueles criopreservados por três anos ou mais, considerando a data da publicação da referida legislação ou o momento em que completarem tal período. É imprescindível, ainda, que haja consentimento por parte dos genitores. Para a execução de pesquisas com esses embriões, as instituições de pesquisa e os serviços de saúde devem submeter seus projetos à apreciação e aprovação dos comitês de ética em pesquisa, em conformidade com os preceitos legais e bioéticos aplicáveis (MIURA, 2023)

4.4. O papel do biomédico na reprodução humana

A reprodução humana assistida consolidou-se como uma das áreas mais inovadoras da biomedicina, oferecendo alternativas viáveis para casais com dificuldades em alcançar a gestação natural. Reconhecendo a importância dessa especialidade, o Conselho Federal de Biomedicina (CFBM) autorizou, em 2002, a atuação do biomédico nesse campo, mediante habilitação específica. Dentro desse cenário, o papel do biomédico tem se mostrado fundamental para o êxito dos procedimentos reprodutivos (PAULA; et al., 2019).

Conforme as diretrizes do CFBM, o biomédico pode desempenhar diversas funções nos laboratórios de reprodução assistida, incluindo: identificação e classificação de oócitos, realização de espermograma, preparo e processamento seminal, criopreservação de gametas, avaliação embrionária, realização do *assisted hatching* e biópsia embrionária. Além disso, o profissional pode atuar diretamente na embriologia, manipulando gametas e pré-embriões (CRBM, 2020; CÂMARA, 2014).

Na etapa de identificação oocitária, o biomédico realiza a coleta e distribuição do fluido folicular em placas de Petri, permitindo a identificação e categorização dos oócitos de acordo com seu grau de maturação. Já no processamento seminal, o sêmen é analisado quanto a suas propriedades biofísicas, submetido a processos de lavagem e centrifugação, com o objetivo de isolar os espermatozoides mais viáveis para a fertilização (CÂMARA, 2014).

O espermograma, por sua vez, compreende análises macroscópicas e microscópicas. Na primeira, são observadas características como cor, pH, viscosidade e volume; enquanto na segunda são avaliadas morfologia, vitalidade e motilidade espermática (LEMOS, 2023).

A criopreservação de sêmen é uma técnica que visa garantir a fertilidade masculina a longo prazo. Utiliza crioprotetores para preservar a integridade celular, prevenindo danos como a desidratação e a formação de cristais de gelo. Esse processo pode ser realizado com sêmen ejaculado ou com material obtido diretamente do epidídimo ou testículo (CÂMARA, 2014).

Outra atribuição do biomédico embriologista é a realização da biópsia embrionária, procedimento que consiste na remoção de células embrionárias para posterior análise genética *in vitro*. Essa técnica permite a detecção de alterações cromossômicas que poderiam comprometer a viabilidade gestacional e a saúde do futuro bebê. A biópsia também pode ser indicada para avaliação de oócitos, especialmente em casos em que os genitores apresentam alterações genéticas conhecidas (CROWLEY, et al., 2013; ROSA FILHO, 2023).

Durante a fase de desenvolvimento embrionário, é realizada a classificação dos embriões, que consiste na análise microscópica da clivagem celular. São observados aspectos morfológicos como o número de blastômeros, presença de multinucleação, grau de fragmentação, além de alterações intra e extracitoplasmáticas. Com base nesses critérios, os embriões são classificados como bons, regulares ou moderados, contribuindo para a escolha dos mais viáveis para transferência (BARROS, SANTOS E CAMPOS, 2024).

Entre as técnicas mais recentes utilizadas nos laboratórios de fertilização, destaca-se o *assisted hatching*, que visa facilitar a eclosão do embrião antes de sua transferência para o útero. Esse procedimento rompe artificialmente a zona pelúcida do embrião, uma etapa que, em condições naturais, ocorre no interior do útero. Essa intervenção tem mostrado impacto positivo nas taxas de sucesso da fertilização *in vitro* (EJZENBERG, 2025).

Em suma, a atuação do biomédico na reprodução assistida é imprescindível para o sucesso terapêutico das técnicas de fertilização. O domínio técnico, aliado à responsabilidade ética, confere a esse profissional um papel essencial no avanço das biotecnologias reprodutivas. Com a crescente demanda por tratamentos de fertilidade,

a presença do biomédico nesse campo representa não apenas uma exigência técnica, mas uma contribuição significativa à saúde reprodutiva e ao bem-estar dos casais que sonham em formar uma família.

5. Considerações finais

As diferentes técnicas empregadas no PGT assumem papel essencial na identificação e prevenção de alterações genéticas que comprometem o desenvolvimento embrionário. Por meio de métodos de amplificação, hibridização e sequenciamento, torna-se possível detectar desde aneuploidias até mutações associadas a doenças monogênicas e rearranjos cromossômicos estruturais complexos. A utilização dessas ferramentas permite selecionar embriões geneticamente saudáveis para implantação, prevenindo doenças genéticas graves nos futuros bebês. Assim, a integração dos diferentes recursos do PGT representa um avanço significativo para a reprodução assistida, aumentando as taxas de sucesso gestacional e promovendo maior qualidade de vida às famílias beneficiadas por esse processo.

Nesse contexto, o descarte de embriões configura-se como um aspecto sensível e complexo, exigindo rigor ético, legal e bioético. A decisão sobre o destino de embriões excedentes ou inviáveis deve estar necessariamente vinculada ao consentimento livre e esclarecido dos pacientes, garantindo-lhes autonomia e pleno conhecimento das implicações envolvidas. Além disso, a obrigatoriedade da dupla checagem por profissionais qualificados visa a prevenção de falhas e assegura a integridade do procedimento, evitando equívocos que possam comprometer não apenas a confiança dos pacientes, mas também a credibilidade das instituições. No caso dos embriões viáveis não transferidos, a criopreservação surge como alternativa responsável, permitindo que os casais definam previamente, em situações específicas, o destino futuro desse material. Além disso, a utilização de embriões inviáveis ou excedentes em pesquisas científicas, devidamente autorizadas pelos órgãos competentes e comitês de ética, representa um recurso relevante para o avanço do conhecimento, desde que conduzido sob os preceitos da legislação vigente e dos princípios bioéticos.

Embora o PGT tenha sido desenvolvido com a finalidade de prevenir a transmissão de doenças hereditárias, o avanço das tecnologias de análise genética

abriu espaço para usos que extrapolam o campo médico, o que representa um risco ético e social relevante, pois desloca o PGT de sua finalidade clínica para práticas de caráter eugenista. Além de desvirtuar de seu objetivo principal, essa utilização pode acentuar desigualdades, elitizar o acesso às tecnologias reprodutivas e ameaçar a diversidade humana. Nesse sentido, a legislação brasileira exerce papel fundamental ao estabelecer limites claros para impedir tais usos, assegurando que a reprodução assistida permaneça pautada em princípios de justiça, equidade e respeito à dignidade humana.

A atuação do biomédico nos procedimentos de reprodução assistida, em especial no contexto do PGT, é essencial, visto que demanda elevado domínio técnico e rigor científico em todas as etapas do processo laboratorial. Desde a coleta e análise de gametas até a manipulação e avaliação embrionária, o profissional desempenha funções determinantes para a qualidade e confiabilidade dos resultados obtidos. A execução das técnicas requer não apenas habilidades práticas altamente especializadas, mas também um compromisso ético inegociável, uma vez que envolve a manipulação direta do início da vida humana. Assim, sua participação não se restringe a uma função operacional, mas configura um elo indispensável entre a tecnologia e a aplicação clínica, contribuindo de maneira significativa para o êxito dos tratamentos de fertilização *in vitro*. Portanto, o biomédico não apenas viabiliza os avanços da medicina reprodutiva, mas também assegura que esses sejam conduzidos dentro dos parâmetros técnicos e bioéticos que sustentam a legitimidade e a segurança da reprodução assistida.

REFERÊNCIAS

- AMARAL, Rebeca Prata do. **Teste genético pré-implantacional: revisão literária.** Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Biomedicina) – Pontifícia Universidade Católica de Goiás, 2024. Disponível em: <https://repositorio.pucgoias.edu.br/jspui/handle/123456789/7756>. Acessado em: 10/09/2025
- ARAÚJO, Nyszanne D.; CARDOSO, Belgath F. **A importância do procedimento de pgd-biópsia embrionária para diagnóstico de mutações de origem cromossômica.** TCC Biomedicina, 2020. Disponível em: <https://www.repositoriodigital.univag.com.br/index.php/biomedicina/article/view/508>. Acessado em: 06/10/2025
- BARROS, Jackellyne; SANTOS, Janismara; CAMPOS, João. **A ascensão da reprodução assistida e o papel essencial do biomédico embriologista.** Revista Saúde Dos Vales, 2024.
- BRASIL. **Lei nº 11.105.** Constituição Federal, Diário Oficial da União, 2005.
- BRITO DE SA, Micleiane; PEREIRA JUNIOR, Osvaldo. **Preimplantational genetic diagnosis (PGD) and its application in human reproduction.** Brazilian Journal of Development, Curitiba, 2022.
- CÂMARA, Brunno. **Biomedicina e Reprodução Humana**, 2014.
- CANTANHEDE, Aline J. **O diagnóstico genético pré-implantacional e as técnicas de reprodução humana assistida.** TCC Biomedicina. Brasília, 2020.
- CAPALBO, Antônio; et al. **Relatórios baseados em evidências em testes genéticos pré-implantação (PGT).** Avanços Atuais e Perspectivas Futuras em Testes Genéticos Pré-Implantação, 2025.
- CARVALHO, F. et al. **ESHRE PGT Consortium good practice recommendations for the detection of monogenic disorders.** Hum Reprod Open, v. 2020, n. 3, p. 1-18, 2020.
- CONSELHO REGIONAL DE BIOMEDICINA. **Área de atuação**, 2020. Disponível em: <https://crbm1.gov.br/habilitacao/>. Acesso em: 06/10/2025
- COONEN, E. et al. **ESHRE PGT Consortium good practice recommendations for the detection of structural and numerical chromosomal aberrations.** Hum Reprod Open, v. 2020, n. 3, p. 1-20, May 2020.
- CROWLEY DE AQUINO, Aleister; MARTINHAGO, Ana Carolina Nogueira; DRESCH MARTINHAGO, Ciro. **Biópsia embrionária: qual a melhor escolha?** Revista Reprodução e Climatério, 2013.

DE OLIVEIRA ANDRADE, Edson. **Código de Ética Médica**. Conselho Federal de Medicina, 2009.

EJZENBERG, Dani. **Tratamentos de reprodução assistida: tudo o que você precisa saber**. Nilo Frantz Medicina Reprodutiva, 2025.

ESTEVES, Ana Clara. **Descarte de embriões excedentes ou geneticamente anormais**. Pronucleo, 2022.

FRIAS, Lincoln. **A ética do uso e da seleção de embriões**. Editora da UFSC, 2012.

GARCÍA-PASCUAL, C. M. et al. **Optimized NGS Approach for Detection of Aneuploidies and Mosaicism in PGT-A and Imbalances in PGT-SR**. Genes, v. 11, n. 7, p. 724, 2020.

GIRASOLE, Gabriela E.; SILVA, Rafaella A. **A importância do diagnóstico genético pré-implantaconal na reprodução humana nos dias atuais**, 2021.

GRECO, E.; LITWICKA, K.; MINASI, M. G.; CURSIO, E.; GRECO, P. F.; BARILLARI, P. **Preimplantation Genetic Testing: Where We Are Today**. Int J Mol Sci, 2020.

HARPER, J. **Preimplantation genetic screening**. J Med Screen, v. 25, n. 1, p. 1-5, 2018.

JANUZZI CANTANHEDE, Aline. **O diagnóstico genético pré-implantacional e as técnicas de reprodução humana assistida**. UNICEUB, 2020.

Jl, D. et al. **Preimplantation genetic diagnosis for a carrier with m.3697G > A mitochondrial DNA mutation**. J Assist Reprod Genet, v. 38, n. 12, p. 3251-3260, 2021.

KAKOUREOU, G. et al. **The clinical utility of PGD with HLA matching: a collaborative multi-centre eshre study**. Hum Reprod, v. 33, n. 3, p. 520-530, 2018.

LEACH, Rachel E. **Preimplantation genetic testing for aneuploidy: a review**. Frontiers in Genetics, 2022.

LEMONS, M. **Epermograma: O que é, como é feito e para que serve**. Dezembro, 2023.

LINS DOS SANTOS, Felipe; FRANCH, Mônica. **Eugenia ou otimização da vida: reflexões sobre o uso do diagnóstico pré-implantacional embrionário na seleção genética de embriões de *in vitro***. Congresso Nacional de Pesquisa e Ensino em Ciências, 2017.

MAI DENISE, Lilian; LUIGIA SAPORITI ANGERAMI, Emília. **Eugenia negativa e positiva: significados e contradições**. Revista Latino-americana de Enfermagem, 2006.

MENDES, Marcela C.; COSTA, Ana Paula P. **Diagnóstico genético pré-implantacional: prevenção, tratamento de doenças genéticas e aspectos ético-legais.** Revista de Ciências Médicas e Biológicas, v. 12, n. 3, p. 374-379, 2013.

MIURA NAKAGAWA, Hitomi. **Embriões excedentes: o que são e o que fazer com eles?** Genesis, Centro de Assistência em Reprodução Humana, 2023.

NAKANO, T. et al. **Analysis of clinical outcomes and meiotic segregation modes following preimplantation genetic testing for structural rearrangements using aCGH/NGS in couples with balanced chromosome rearrangement.** Reprod Med Biol, v. 21, n. 1, p. 1-12, 2022.

PAULA, Patrícia Joelma de. Et al. **Técnicas de reprodução humana assistida: uma revisão bibliográfica.** Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento. Ano 04, Ed. 09, Vol. 02, pp. 90-104, 2019.

PIZZATO, B. R.; PACHECO, C. M. R.; Ferreira, L. S.; VERZELETTI, F. C. **Revisão das técnicas de biologia molecular aplicadas no diagnóstico genético pré-implantacional e uma reflexão ética.** Sociedade Brasileira de Reprodução Humana. Revista Reprodução e Climatério, 2017.

POMPEU, Tainã Naiara; VERZELETTI, Franciele Bona. **Diagnóstico genético pré-implantacional e sua aplicação na reprodução humana assistida.** Biblioteca Virtual em Saúde, 2015.

ROSA FILHO, Rodrigo. **Biópsia embrionária: o que é e quando é indicada?** Mater Prime Clínica de Reprodução Humana, 2023.

SACCHI, L. et al. **Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy Improves Clinical, Gestational, and Neonatal Outcomes in Advanced Maternal Age Patients Without Compromising Cumulative Live-Birth Rate.** J Assist Reprod Genet, v. 36, n. 12, p. 2493-2504, 2019.

SCAPIN, Beatriz A. de; MESQUITA, Catherine C. de; PADILHA, Rodrigo T; PADILHA, Deborah M. M. de. **Avanços em testes genéticos pré-implantacionais: revisão de literatura.** Research, Society and Development, v. 10, n. 15, p. e429101523103-e429101523103, 2021.

SIMPSON, Joe Leigh; KULIEV, Anver; RECHITSKY, Svetlana. **Overview of Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD): Historical Perspective and Future Direction.** Methods Mol Biol, 2019.

SOUZA, José Tavares et al. **Diagnóstico genético pré-implantacional: prevenção, tratamento de doenças genéticas e aspectos ético-legais.** Revista de Ciências Médicas e Biológicas, 2010.

VERLINSKY, Y; KULIEV, A. **Diagnóstico genético pré-implantação.** Distúrbios Genéticos e o Feto, 6ª edição, 2010.

VIOTTI, M. **Preimplantation Genetic Testing for Chromosomal Abnormalities: aneuploidy, mosaicism, and structural rearrangements.** Genes, v. 11, n. 6, p. 602-638, 2020.

WILKINSON, Stephen. **“Eugenics talk” and the language of bioethics.** Journal of Medical Ethics, 2008.

ZANETTI, B. et al. **Preimplantation genetic testing for monogenic diseases: a Brazilian ivf centre experience.** JBRA Assist Reprod, v. 23, n. 2 p. 99-105, 2019.

ZILMER, Ezieli. **A importância do diagnóstico genético pré implantacional (PGT) para a reprodução humana.** Repositório Instituconal UFSC, 2021.