

Aneuploidias: Alteração no número de cromossomos. Pode haver ganho ou perda do número de cromossomos.

DNA fetal livre (ffDNA): DNA fetal presente no sangue materno, aproximadamente 10,2% na 10ª semana. Se a gestante for obesa este número cai dificultando o exame.

Especificidade: Expressa a capacidade do teste de identificar corretamente os indivíduos saudáveis. Exemplo se existem 100 indivíduos saudáveis e somente 95 foram identificados pelo exame, a especificidade é de 95%

Microdeleção: Perda de parte de um cromossomo que não é detectável num exame tipo cariótipo.

Monossomia; Perda de um cromossomo (número normal = 2; monossomia = 1)

NIPT: Teste Pré-Natal Não Invasivo (*Non Invasive Pre-Natal Testing*)

Sensibilidade: Expressa a capacidade do teste de identificar corretamente os indivíduos doentes. Exemplo se existem 100 doentes e somente 98 foram identificados pelo teste, a sensibilidade é de 98%

Síndrome de Down: Trissomia do cromossomo 21 (3 cromossomos 21)

Síndrome de Edwards: Trissomia do cromossomo 18 (3 cromossomos 18)

Síndrome de Klinefelter: Dissomia do cromossomo X em homens (XXY)

Síndrome de Patau : Trissomia do cromossomo 13 (3 cromossomos 13)

Síndrome de Turner: Monossomia do cromossomo 0X (1 cromossomo X)

Termo de consentimento: Documento explicativo sobre todos os principais pontos do teste (benefícios, limitações, prazos, etc.). Este Termo de consentimento é exigível legalmente. Normalmente o Obstetra ou médico acompanhante deve discutir com a gestante os detalhes expostos.

Translocação Robertsoniana: é um rearranjo cromossômico, comumente encontrado, que ocorre quando dois cromossomos acrocêntricos (cromossomos que possuem o centrômero próximo a uma das extremidades), formarem um cromossomo maior. É uma junção de cromossomos sem que haja ganho de DNA, isto é, ela está equilibrada. A contagem final de cromossomos vai estar anormal com 45 em vez dos 46 normais. A translocação robertsoniana mais comuns são entre os cromossomos 13/14 e 14/21. Bebês com translocação robertsoniana não apresentam doenças, mas podem passar a alteração cromossômica para os seus filhos com uma chance de seus descendentes portarem trissomia do 21 ou apresentarem aborto espontâneo.

Trissomia: Ganho de um cromossomo (normal = 23 pares de cromossomos; trissomia = um dos cromossomos está triplicado somando 47 cromossomos)

Valor preditivo-positivo : Expressa a probabilidade de um paciente com o teste positivo ter a doença. Exemplo se existem 100 testes positivos e somente 97 indivíduos ficarão doentes, o valor preditivo-positivo é de 97%