

PO02 - CFDNA: QUE FATORES PODEM INFLUENCIAR NA OPÇÃO PELO TESTE?

Jader Cruz^{1,2}; Ana Carocha^{1,2}; Leonor Ferreira^{1,2}; Claudia Rijo^{1,2}; Cristina Ferreira³; Hildeberto Correia³; Alvaro Cohen^{1,2}

1 - Centro Hospitalar Lisboa Central; 2 - Maternidade Dr Alfredo da Costa; 3 - Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

Resumo

Introdução: O rastreio para trissomias 21,18 e 13 por DNA fetal livre em sangue materno (cffDNA) tem a vantagem de ser, atualmente, o método de rastreio com melhor desempenho, em grande parte pela sua baixa taxa de falsos positivos (inferior 0,5%). Infelizmente este método de rastreio tem um custo elevado, não permite a avaliação de risco de outras doenças materno-fetais como a pré-eclâmpsia nem a deteção precoce de defeitos fetais. Uma estratégia na introdução do cffDNA é usá-lo de forma contingente, após o rastreio combinado (RC), preservando assim as vantagens do RC e aumentando a taxa de deteção de aneuploidias.

Objetivos: Procurar fatores influenciadores na decisão das grávidas ao optar pelo teste de cffDNA após o RC.

Metodologia: Entre junho de 2017 e junho de 2018 o rastreio por cffDNA foi oferecido a 2030 grávidas que fizeram o rastreio combinado no Centro de Diagnóstico Pré-Natal (CDPN) Maternidade Dr Alfredo da Costa em parceria com a Unidade de Citogenética do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA). Não foram incluídas no estudo gestações resultantes de doação de gametas ou embriões, gemelares nem grávidas com fetos com anomalias estruturais. O aconselhamento foi realizado de forma uniforme por 7 médicos do CDPN sendo oferecido as grávidas as opções de teste invasivo, cffDNA ou estudo morfológico.

Resultados e Conclusões: Da população do estudo, 10,1% aceitaram o cffDNA e 89,9% recusaram. Os fatores que influenciaram independentemente a decisão foram a idade materna, o risco de aneuploidias e a translucência da nuca (TN).

Os resultados demonstram que o RC está bem estabelecido e sedimentado e que um resultado de baixo risco é tranquilizador para o casal, enquanto que TN ou risco elevados condicionam outros testes. Nos grupos de grávidas com mais de 40 anos e menos de 20 foi onde mais se optou pelo cffDNA.

Palavras-chave: DNA livre, rastreio, rastreio combinado, translucência da nuca, trissomia 21, trissomia 18, trissomia 13, aneuploidias, primeiro trimestre