

## Rastreo Pré-natal não-invasivo em cffDNA\_Estudo Piloto da Unidade de Citogenética do DGH do INSA

Cristina Ferreira<sup>a</sup>, Catarina Silva<sup>b</sup>, Luís Vieira<sup>b</sup>, Ana Rita Tarelho<sup>a</sup>, Bárbara Marques<sup>a</sup>, Sílvia Duarte<sup>b</sup>, Ana Carocha<sup>c</sup>, Leonor Ferreira<sup>c</sup>, Jader Cruz<sup>c</sup>, Álvaro Cohen<sup>c</sup>, Hildeberto Correia<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Unidade de Citogenética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, Lisboa

<sup>b</sup> Unidade de Tecnologia e Inovação, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, Lisboa

<sup>c</sup> Centro de Diagnóstico Pré-Natal, Maternidade Dr. Alfredo da Costa, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa

Desde que, em 1997, Dennis Lo descobriu a presença de *cell-free* DNA de origem fetal (cffDNA) na circulação materna muito se tem investido no desenvolvimento de testes de rastreio pré-natal não invasivo, sobretudo, para a Síndrome de Down (SD).

Atualmente, encontram-se disponíveis no mercado variadíssimos testes que facultam este tipo de rastreio em cffDNA, com melhores *performances* de sensibilidade e especificidade, quando comparado ao rastreio pré-natal convencional. No entanto, e de acordo com a sua realidade, cada país tem optado por diferentes estratégias.

A Unidade de Citogenética do Departamento de Genética Humana, do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA, IP), como Laboratório de Estado e do Serviço Nacional de Saúde, iniciou em 2016, com o apoio da Unidade de Tecnologia e Inovação do mesmo departamento, a implementação de um teste de cffDNA (NIPT) com o objectivo de disponibilizar esta opção aos Centros de Diagnóstico Pré-Natal (CDPN) nacionais.

De forma a validar a metodologia e capacitar tecnicamente os elementos participantes, para a realização dos procedimentos laboratoriais necessários, testaram-se inicialmente, cerca de 60 amostras de sangue materno. Estas amostras foram colhidas em paralelo com a realização do procedimento invasivo (Líquido Amniótico ou Biópsia de Vilosidade Coriónica), de forma a ser possível comparar ambos os resultados e inferir conclusões nesta amostragem inicial.

Posteriormente, foi estabelecido um protocolo, com o CDPN da Maternidade Dr. Alfredo da Costa, para a realização de um estudo piloto, ao abrigo do qual foram analisados, até ao momento, cerca de 350 NIPT.

Neste trabalho propomo-nos apresentar as dificuldades sentidas na implementação desta metodologia, a sua aceitação, bem como os resultados obtidos.

Pretendemos ainda lançar as bases para uma discussão sobre o seu enquadramento no SNS em Portugal e critérios para a sua implementação.