

Comunicações Orais - Mesa Redonda 1: Gonossomopatias: do diagnóstico pré-natal à prática clínica

Genética em DPN

CL - (25471) - RESULTADOS DA IMPLEMENTAÇÃO DA ORIENTAÇÃO TÉCNICA DA DGS, Nº01/2024, SOBRE PESQUISA DO DNA FETAL, CIRCULANTE NO SANGUE MATERNO, NO RASTREIO DE ANEUPLOIDIAS DO PRIMEIRO TRIMESTRE (TRISSOMIA 21,18 E 13), NO SNS

Cristina Ferreira¹; Ana Rita Tarelho¹; Hildeberto Correia¹

1 - Unidade de Citogenética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, Lisboa, Portugal.

Introdução

O rastreio pré-natal não invasivo (NIPS), baseado na análise de DNA fetal livre circulante no sangue materno, tem vindo a afirmar-se como o método mais sensível e específico para detetar as principais aneuploidias fetais (trissomia 21, 18 e 13). A 1 de março de 2024, a Direção-Geral da Saúde (DGS) publicou a Orientação Técnica n.º 01/2024, definindo o modelo de rastreio contingente no Serviço Nacional de Saúde (SNS), com a realização do teste genético NIPS em grávidas que apresentem risco intermédio. A execução e disponibilização do teste no SNS, ficou centralizada na Unidade de Citogenética do Departamento de Genética Humana do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA, I.P.).

Objectivos

Descrever o processo de implementação nacional do NIPS no SNS, analisar a adesão dos Centros de Diagnóstico Pré-Natal (CDPN), caracterizar o volume e perfil das amostras recebidas, assim como os resultados obtidos após o primeiro ano de atividade.

Metodologia

Estudo retrospectivo descritivo baseado na análise dos pedidos de NIPS recebidos na Unidade de Citogenética entre março de 2024 e agosto de 2025

Resultados e Conclusões

Verificou-se larga adesão de CDPN das várias ULS ao teste, com cobertura nacional progressiva. O número de amostras cresceu sustentadamente ao longo do período em análise, tendo já ultrapassado as 2800 amostras estudadas. A maioria correspondeu a gestações únicas, dentro da janela gestacional recomendada. A percentagem de anomalias detetadas é de cerca 2%, com grande predominância da trissomia 21. A análise do universo de amostras recebidas e resultados obtidos permite identificar tendências e necessidades associadas à implementação do NIPS no SNS.

A centralização do NIPS no INSA permitiu uma implementação eficiente e coordenada do rastreio a nível nacional, assegurando equidade no acesso. Os dados recolhidos ao longo deste primeiro ano e meio oferecem uma base sólida para a monitorização contínua do programa e para potenciais ajustes futuros.

Palavras-chave : Rastreio não invasivo; cfDNA, NIPS