

## Lista de situações para as quais o pedido prévio de autorização para Teste Genético Pré-Implantação de doenças Monogénicas (PGT-M) é dispensado

DOENÇA	CÓDIGO OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓDIGO OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO PRÉVIO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
Acidúria metilmalónica, tipo mut 0	251000	MUT	609058	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Acondroplasia	100800	FGFR3	134934	Variante c.1138G>A (p.Gly380Arg) ou c.1138G>C (p.Gly380Arg) documentada num dos progenitores e/ou em gestação anterior
Adrenoleucodistrofia	300100	ABCD1	300371	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Albinismo ocular tipo 1 (ligado ao cromossoma X) (XLOA)	300500	GPR143	300808	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Amiloidose visceral familiar	105200	FGA	134820	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Anemia de Fanconi	227650	FANCA	607139	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Angiopatia cerebral	611773	COL4A1	120130	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Aniridia congénita	106210	PAX6	607108	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Artrogripose distal tipo 2B	601680	TNNI2	191043	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Ataxia telangiectasia	208900	ATM	607585	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Atrofia congénita das microvilosidades	251850	MYO5B	606540	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores

DOENÇA	CÓDIGO OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓDIGO OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO PRÉVIO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
Atrofia dentato-rubro-palido-luysiana (DRPLA)	125370	ARTN1	607462	Portadora da expansão CAG em heterozigotia no gene ATN1
Atrofia Muscular Espinal tipo 1	253300	SMN1	600354	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
CADASIL	125310	NOTCH3	600276	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Carcinoma gástrico difuso hereditário	137215	CDH1	192090	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Carcinoma hereditário da mama/ovário	604370	BRCA1	113705	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Carcinoma hereditário da mama/ovário	612555	BRCA2	600185	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Cardiomiopatia dilatada	601494	TNNT2	191045	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Cardiomiopatia hipertrófica familiar	192600	MYH7	160760	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Cardiomiopatia hipertrófica/dilatada	615396/115197	MYBPC3	600958	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Condrodisplasia metafisária tipo recessivo ( <i>Cartilage Hair Hypoplasia</i> )	250250	RMRP	157660	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Defeito combinado da fosforilação oxidativa tipo 20 (COXPD20)	615917	VAR2	612802	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Deficiência de alfa-1 anti-tripsina	613490	SERPINA1	107400	Progenitores heterozigóticos para o Alelo Z (p.Glu342Lys) do gene SERPINA1
Deficiência de Fumarase	606812	FH	136850	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores

DOENÇA	CÓDIGO OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓDIGO OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO PRÉVIO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
Deficiência de Piruvato Cinase	266200	PKLR	609712	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Demência frontotemporal /esclerose lateral amiotrófica	105550	C9orf72	614260	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Disfibrinogenemia congénita	616004	FGG	134850	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Disostose espondilo-costal autossómica recessiva	277300	DLL3	602768	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Displasia cleidocraniana	119600	RUNX2	600211	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Displasia diastrófica	222600	SLC26A2	606718	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada ao cromossoma X	305100	EDA	300451	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Displasia espondiloepifisária tarda	313400	TRAPPC2	300202	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Distrofia facioescapuloumeral tipo 1	158900			Encurtamento patológico das repetições D4Z4 num dos progenitores
Distrofia macular viteliforme de Best - 1	153700	BEST1	607854	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Distrofia miotónica	160900	DMPK	605377	Expansão patológica do triplete CTG num dos progenitores
Distrofinopatias Distrofia muscular de Duchenne Distrofia muscular de Becker	302045 300376	DMD	300377	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Doença de Fabry	301500	GLA	300644	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe

DOENÇA	CÓDIGO OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓDIGO OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO PRÉVIO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
Doença de Greig ou Cefalopolissindactilia	175700	GLI3	165240	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Doença de Holt-Oram	142900	TBX5	601620	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Doença de Huntington	143100	HTT	613004	Expansão patológica do triplete CAG num dos progenitores
Doença de Krabbe	245200	GALC	606890	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Doença de Machado Joseph	109150	ATXN3	607047	Expansão patológica do triplete CAG num dos progenitores
Doença de Norrie	310600	NDP	300658	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Doença de Rendu-Osler-Weber (THH)	187300	ACVRL1	131195	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Doença Renal Poliquística Autossómica Dominante	173900	PKD1	601313	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Doença Renal Poliquística Autossómica Recessiva	263200	PKHD1	606702	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Drepanocitose/anemia de células falciformes	603903	HBB	141900	Variante Glu6Val em ambos os progenitores
Epidermólise bolhosa junctional	182601	COL17A1	113811	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Esclerose tuberosa	613254	TSC2	191092	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Fibrose quística	219700	CFTR	602421	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Galactosemia clássica	230400	GALT	606999	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores

DOENÇA	CÓDIGO OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓDIGO OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO PRÉVIO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
Glaucoma congênito de ângulo aberto, 3 A	231300	CYP1B1	601771	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Glicogenose tipo I	232200	G6PC	613742	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Glomerulosclerose segmentar focal (GESF) / Síndrome nefrótico cortico-resistente	613237	INF2	610982	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Hemofilia A	306700	F8	300841	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Hidrocefalia ligada ao X, por estenose do aqueduto de Silvius	30700	L1CAM	308840	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Hiperglicinemia não cetótica	605899	GLDC	238300	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Hipocondroplasia	146000	FGFR3	134934	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Hipofosfatasia	241500	ALPL	171760	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Holoprosencefalia tipo 3	142945	SHH	600725	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Ictiose congénita	242300	TGM1	190195	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Ictiose congénita tipo Harlequim	242500	ABCA12	607800	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Leucodistrofia metacromática (MLD)	250100	ARSA	607574	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Lipofuscinose ceróide	610951	MFSD8	611124	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores

DOENÇA	CÓDIGO OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓDIGO OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO PRÉVIO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
Miopatia congénita miotubular ligada ao cromossoma X	310400	MTM1	300415	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Miopatia miotubular ligada ao X	310400	MTM1	300415	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Mucopolidose tipo II ( <i>I cell disease</i> )	252500	GNPTAB	607840	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Neurofibromatose tipo 1	162200	NF1	613113	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Neurofibromatose tipo 2	101000	NF2	607379	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Osteocondromas Múltiplos Hereditários	133700	EXT1	608177	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Paraparésia Espástica Hereditária tipo 4	182601	SPAST	604277	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Polineuropatia Amiloidótica Familiar	105210	TTR	176300	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Polipose Adenomatosa Familiar do Cólon	175100	APC	611731	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Raquitismo Hipofosfatémico ligado ao X	307800	PHEX	300550	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Retinite pigmentar com ataxia	609033	FLVCR1	609144	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Retinite pigmentar, tipo 3	300029	RPGR	312610	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Retinoblastoma hereditário	180200	RB1	614041	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Dravet	607208	SCN1A	182389	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores

DOENÇA	CÓDIGO OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓDIGO OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO PRÉVIO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
Síndrome Adams-Oliver	616028	NOTCH1	190128	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome da Unha-Rótula	161200	LMX1B	602575	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Aicardi-Goutières - 2	610181	RNASEH2B	610326	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Síndrome de Alport	104200	COL4A3	120070	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Barth	302060	TAZ	300394	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Síndrome de Berardinelli-Selp	269700	BSCL2	606158	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Síndrome de Carney	160980	PRKAR1A	188830	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Charcot-Marie Tooth tipo 1 A	118220	PMP22	601097	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Charcot-Marie Tooth tipo 4 H	609311	FGD4	611104	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Cowden	158350	PTEN	601728	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de duplicação da região 7q11.23	609757	ELN	n/a	Duplicação do gene ELN localizado em 7q11.23
Síndrome de Epstein (Alport-like)	153650	MYH9	160775	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Exostoses Múltiplas tipo 1	133700	EXT1	608177	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Hiperparatiroidismo e tumores nos Maxilares	145001	CDC73	607393	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores

DOENÇA	CÓDIGO OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓDIGO OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO PRÉVIO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
Síndrome de Hunter (Mucopolissacaridose II)	309900	IDS	300823	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Síndrome de Li-Fraumeni	151623	TP53	191170	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Lynch/Cancro colorrectal hereditário não polipótico	120435 609310 614337	MSH2 MLH1 PMS2	609309 120436 600259	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Marfan	154700	FBN1	134797	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Miller	263750	DHODH	126064	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Síndrome de Neoplasia Endócrina Múltipla 2 A	171400	RET	164761	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 1	131100	MEN1	613733	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Noonan	163950	PTPN11	176876	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma	115310	SDHB	185470	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Renpenning	309500	PQBP1	300463	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
Síndrome de Sjogren-Larson	270200	ALDH3A2	609523	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Síndrome de Treacher Collins - 1	154500	TCOF1	606847	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Von Hippel-Lindau	193300	VHL	608537	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores



DOENÇA	CÓDIGO OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓDIGO OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO PRÉVIO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
Síndrome de Waardenburg tipo 1 (WS1)	193500	PAX3	606597	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Waardenburg tipo 4	277580	EDNRB	131244	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
Síndrome de Zellweger	614862	PEX6	601498	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
Síndrome do X-frágil	300624	FMR1	309550	Expansão patológica do triplete CGG na mãe
Síndrome Tetraparésia Espástica	616657	SLC1A4	600229	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores

**N.B.:**

1) No caso de PGT-M para doenças génicas autossómicas recessivas, a única informação que pode ser transmitida pelo laboratório ao centro de PMA é se o embrião é afetado (homozigótico ou heterozigótico composto para variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas) ou não afetado, sendo expressamente proibida a transmissão da informação que permita distinguir os embriões homozigóticos para o gene normal dos embriões portadores de apenas uma das variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas.

Compete ao Centro de PMA comunicar esta imposição ao laboratório que executa o PGT-M.

2) No caso de PGT-M para doenças recessivas ligadas ao cromossoma X, é admissível a transmissão pelo laboratório de informação sobre o estado de heterozigotia do embrião, uma vez que existe a possibilidade de manifestação de doença em embriões do sexo feminino, nomeadamente por inativação preferencial do cromossoma X sem a variante patogénica.

3) Sempre que um dos beneficiários seja portador de anomalia cromossómica de estrutura, equilibrada (incluindo translocação robertsoniana) ou desequilibrada (incluindo deleções, microdeleções, duplicações ou microduplicações), o PGT-SR não carece de autorização prévia.

4) A dispensa do pedido de autorização prévia ao CNPMA para os PGT-M e PGT-SR não exonera o centro de PMA do cumprimento dos restantes requisitos para a realização de PGT-M e PGT-SR, os quais podem ser consultados em [http://www.cnpma.org.pt/profissionais/Documents/Deliberacao\\_PGT\\_MAI02019.pdf](http://www.cnpma.org.pt/profissionais/Documents/Deliberacao_PGT_MAI02019.pdf).