

Deliberação n.º 20-IV/2026, de 30 de julho

[Altera a redação da Deliberação sobre Testes Genéticos Pré-Implantação, clarificando os casos em que a determinação do sexo cromossômico embrionário pode substituir a pesquisa direta da alteração genética específica]

A. Definições

A evolução das técnicas de genética molecular e a necessidade de a nomenclatura traduzir mais rigorosamente a informação obtida no estudo embrionário pré-implantação levou a comunidade científica a substituir as designações de diagnóstico genético pré-implantação (DGPI) e de rastreio de aneuploidias pré-implantação pela designação mais abrangente de teste genético pré-implantação (PGT), seguido de abreviatura da alteração pesquisada, a saber, aneuploidias (PGT-A - Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy), doenças monogénicas (PGT-M - Preimplantation Genetic Testing for Monogenic diseases) e anomalias cromossômicas estruturais (PGT-SR - Preimplantation Genetic Testing for chromosomal Structural Rearrangements).

Esta Deliberação manterá as designações anteriores apenas nas transcrições da Lei n.º 32/2006, de 26 de julho, na sua redação atual.

Os testes genéticos pré-implantação representam o conjunto de técnicas usadas, no contexto da Procriação Medicamente Assistida (PMA), para a deteção de uma alteração genética específica (génica ou cromossómica) num embrião, antes da sua transferência para o útero, ou num ovócito, em situações de alto risco de transmissão de uma doença genética à descendência.

Estes testes podem também ser aplicados para a determinação de uma constituição genética específica (por exemplo, sexo cromossômico, ou grupo HLA), de um ou mais embriões, antes da sua transferência para o útero.

B. Enquadramento legal

No atual quadro legal português, o recurso aos PGT-M e PGT-SR contempla três objetivos:

- a) A identificação dos embriões não portadores de anomalia grave, antes da sua transferência para o útero da mulher, através do recurso a técnicas de PMA (artigo 28.º, n.º 1);
- b) A identificação do sexo nos casos em que exista risco elevado de doença genética ligada ao sexo (artigo 7.º, n.º 3), e para a qual não seja ainda possível a deteção direta por diagnóstico pré-natal ou diagnóstico genético pré-implantação;
- c) A obtenção do grupo HLA compatível para efeitos de tratamento de doença grave (artigo 7.º, n.º 3).

Os PGT-M e os PGT-SR pressupõem ainda:

- orientação de médico especialista responsável (“É permitida a aplicação, sob orientação de médico especialista responsável, das técnicas de DGPI (...)” – artigo 28.º, n.º 3);
- “(...) reconhecido valor científico [das técnicas de DGPI] para diagnóstico, tratamento ou prevenção de doenças genéticas graves, como tal considerado pelo CNPMA”;
- articulação dos centros de PMA com “equipa multidisciplinar que inclua especialistas em medicina da reprodução, embriologistas, médicos geneticistas, citogeneticistas e geneticistas moleculares” (artigo 28.º, n.º 4).

Teste Genético Pré-Implantação de Aneuploidias (PGT-A):

No atual quadro legal português, o PGT-A é permitido “(...) com vista a diminuir o risco de alterações cromossómicas e assim aumentar as possibilidades de sucesso das técnicas de PMA” (artigo 28.º, n.º 2).

C. Papel do CNPMA no contexto dos PGT-M e PGT-SR

De acordo com o disposto no n.º 2 [(alíneas f) e q)] do artigo 30.º da Lei n.º 32/2006, de 26 de julho, na sua redação atual, representam atribuições do CNPMA, designadamente as seguintes:

- Estabelecer orientações relacionadas com o DGPI, no âmbito dos artigos 28.º e 29.º da referida lei;
- Deliberar caso a caso sobre a utilização das técnicas de PMA para seleção de grupo HLA compatível para efeitos de tratamento de doença grave.

D. Requisitos para acesso aos PGT-M e PGT-SR

Representam condições gerais exigidas para a realização de PGT-M e PGT-SR, seja qual for a indicação, as seguintes:

- Consulta prévia de aconselhamento genético com médico com a especialidade de Genética Médica;
- Consentimento informado.

Os requisitos específicos para considerar os PGT-M e os PGT-SR dependem da indicação, a saber:

1. Risco elevado de transmissão à descendência de doença grave

Na ausência de uma definição legal de doença grave, o CNPMA entende que o conceito se aplica às doenças que causam sofrimento significativo e/ou morte prematura.

Para efeitos de elegibilidade para PGT-M, na classificação de uma doença como grave poderão e deverão ser tidos em conta, nomeadamente, os tratamentos atualmente disponíveis, a facilidade de adesão e a eficácia dos mesmos, e ainda a experiência prévia do casal com familiares afetados.

Apenas serão elegíveis para PGT-M as doenças graves que preencham cumulativamente os seguintes requisitos:

- causalidade genética (génica ou cromossómica) estabelecida;
- relação clara entre a presença da alteração genética a pesquisar e a existência (ou risco elevado) de doença nos indivíduos portadores (excluem-se, portanto, doenças multifatoriais e doenças de hereditariedade complexa);
- possibilidade técnica de identificação da alteração genética nos embriões ou ovócitos;
- fiabilidade do diagnóstico genético superior a 90%;
- risco de transmissão da doença genética à descendência significativamente superior ao verificado na população geral.

Os requisitos acima referidos deverão ser atestados por escrito por um médico com a especialidade de Genética Médica.

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) Nos casos de PGT autorizados, em que um beneficiário do sexo masculino seja portador de uma alteração genética localizada no cromossoma X ou no cromossoma Y e em que a transmissão da referida alteração esteja necessariamente associada ao sexo cromossómico do embrião, é admissível a utilização da determinação do sexo cromossómico embrionário como meio de identificação dos embriões não portadores.

5) Nas situações previstas no número anterior, a determinação do sexo cromossómico embrionário pode substituir a pesquisa direta da alteração genética específica, desde que permita identificar, de forma inequívoca, os embriões não portadores da alteração em causa e desde que se destine exclusivamente à prevenção da transmissão de alteração genética associada a doença grave à descendência e não à seleção do sexo para fins reprodutivos.

6) 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 www.cnpma.org.pt.

2. Obtenção de embrião HLA compatível para efeitos de tratamento de doença grave

A solicitação de PGT-M neste contexto exigirá a demonstração do interesse da seleção de embrião HLA compatível, bem como a ausência de tratamentos alternativos eficazes (nomeadamente o grau de probabilidade de encontrar dador compatível) em tempo útil, o que deverá ser atestado por escrito pelo especialista responsável pela terapêutica.

E. Instrução do Pedido de PGT-M

Os pedidos de autorização para PGT-M deverão ser dirigidos ao CNPMA, devendo constar do processo todos os elementos seguintes:

- a) Designação da doença genética (com referência, sempre que disponível, ao código OMIM) para a qual se pretende o PGT-M;
- b) Relatório do médico com a especialidade de Genética Médica, no qual seja referida a alteração genética a pesquisar e o cumprimento de todos os requisitos para PGT-M atrás enunciados.

F. Instrução do Pedido de PGT-A

Considerando:

- a importância das aneuploidias cromossómicas embrionárias no insucesso reprodutivo, nomeadamente nas falhas precoces de implantação e nos abortamentos espontâneos precoces;
- o impacto físico e emocional de uma gravidez não evolutiva ou de uma falha de implantação;

- que a evolução das técnicas de biologia molecular torna possível a detecção de aneuploidias envolvendo qualquer dos cromossomas numa fase precoce do desenvolvimento embrionário e, assim, selecionar os embriões euplóides que previsivelmente terão maior probabilidade de originar uma gravidez evolutiva;
- a atendibilidade da grande maioria dos pedidos de rastreio/diagnóstico pré-implantação de aneuploidias que têm sido dirigidos ao CNPMA.

Delibera-se que:

1. O PGT-A não carece de autorização prévia do CNPMA desde que a técnica utilizada permita o estudo de todos os cromossomas e se verifique pelo menos uma das indicações seguintes:
 - a) Idade feminina avançada (igual ou superior a 37 anos) à data da colheita dos ovócitos;
 - b) Insucessos repetidos de implantação embrionária após FIV/ICSI (três ou mais transferências);
 - c) Abortamentos clínicos de repetição (dois ou mais) de causa desconhecida (excluindo a gravidez bioquímica);
 - d) Gestação anterior com anomalia cromossómica de número ou anomalia estrutural desequilibrada.
 - e) Realização de biopsia embrionária já autorizada para PGT-M.
2. É sempre necessária a autorização prévia do CNPMA para a realização de PGT-A no caso de doação de ovócitos e em situações distintas das atrás enunciadas.
3. O CNPMA recorda que, tal como referido no texto do respetivo Consentimento Informado a) Não está demonstrado que o Teste Genético Pré-Implantação de Aneuploidias (PGT-A) aumente o sucesso das técnicas de PMA, nomeadamente a taxa de nascimento de nados vivos. (b) O Teste Genético Pré-Implantação de Aneuploidias não exclui a possibilidade de ser transferido para o útero um embrião com uma aneuploidia. De facto, tal pode ocorrer por dois motivos principais: ou porque o embrião apresenta uma aneuploidia não detetada por limitações da técnica usada; ou porque o embrião é constituído por células normais e anormais (situação designada por mosaicismo), tendo sido analisadas apenas células normais. (c) Da mesma forma, o Teste Genético Pré-Implantação de Aneuploidias pode levar à rejeição de embriões que dariam origem a bebés cromossomicamente normais.

G. Disposições Finais

Os Centros de PMA deverão incluir no seu relatório anual, a enviar ao CNPMA, o número de testes genéticos pré-implantação realizados, indicações respetivas, local de realização e resultados do diagnóstico pré-natal confirmatório, se realizado.

O CNPMA publicará no seu *site* as diferentes situações para as quais foi autorizado o PGT-M, do que resultará a posterior dispensa de autorização prévia. Dados os progressos científicos e tecnológicos na área do diagnóstico genético e na terapêutica, essa secção do *site* do CNPMA será atualizada regularmente, pelo que, antes de iniciar um processo de PGT-M, o *site* do CNPMA deverá ser consultado, no sentido de verificar se a doença para a qual se pretende o PGT-M se encontra mencionada, em cujo caso se dispensa o pedido de autorização ao CNPMA.

Julho, 2026