

**Deliberação n.º 12/III, 18 de junho 2021**

## **RASTREIOS GENÉTICOS**

### **A REALIZAR AOS CANDIDATOS A DADORES DE CÉLULAS REPRODUTIVAS**

Em 2018, o Conselho Nacional de Procriação Medicamente Assistida levou a cabo um inquérito junto dos Centros de PMA, relativamente às práticas vigentes quanto aos rastreios genéticos realizados aos candidatos a dadores de gâmetas.

Das respostas obtidas, cujo resumo foi apresentado na XI Reunião Anual dos Centros de PMA e da SPMR, realizada em 25/05/2018, foi possível constatar a existência de uma grande heterogeneidade nas práticas dos diferentes Centros quanto ao número e tipo de testes genéticos realizados aos dadores de gâmetas.

Assim, o CNPMA entendeu que era importante definir qual o **conjunto mínimo** de testes genéticos que deverão ser **obrigatoriamente** realizados a todos os candidatos a dadores de gâmetas, deixando aos Centros a liberdade de, se assim o entenderem, poderem fazer estudos adicionais.

Tendo em vista a prevalência populacional das diferentes patologias genéticas, o CNPMA deliberou, depois de ouvido o Colégio da Especialidade de Genética Médica da Ordem dos Médicos, que os dadores de gâmetas de ambos os sexos deverão realizar o estudo cromossómico, e as dadoras o estudo molecular do gene *FMR1* que permita a identificação da pré-mutação desse gene.

Para além dos estudos referidos, o CNPMA deliberou ainda que os dadores de gâmetas de ambos os sexos (ou os beneficiários dos mesmos) deverão ser testados para as variantes patogénicas mais frequentemente responsáveis pela fibrose quística e pela atrofia muscular espinhal, bem como fazer o rastreio não-genético para talassemias e hemoglobinopatias, cabendo ao Diretor do Centro a responsabilidade de decidir quais os elementos a testar (potenciais dadores e/ou beneficiários).

Em resumo, o conjunto mínimo de testes de rastreio de doenças genéticas a realizar aos dadores de gâmetas ou aos beneficiários é o referido na tabela seguinte:

<b>Patologias a rastrear</b>	<b>Metodologia</b>	<b>Destinatários</b>
Anomalias cromossómicas	Cariótipo com bandas de alta resolução	Potenciais dadores de ambos os sexos
Fibrose quística	Pesquisa das mutações mais frequentes no gene <i>CFTR</i> , utilizando preferencialmente um painel de variantes patogénicas clinicamente relevantes, adequado ao grupo étnico de origem do potencial dador <u>ou</u> beneficiário, que cubra pelo menos 90% das variantes causais dessa população	Potenciais dadores de ambos os sexos <u>ou</u> beneficiários dos gâmetas doados
Atrofia muscular espinhal	Pesquisa da deleção do exão 7 do gene <i>SMN1</i>	Potenciais dadores de ambos os sexos <u>ou</u> beneficiários dos gâmetas doados
X-frágil	Pesquisa da pré-mutação do gene <i>FMR1</i>	Potenciais dadoras
Talasseмии e hemoglobinopatias	Testes não genéticos (ex.: hemograma, eletroforese das hemoglobinas)	Potenciais dadores de ambos os sexos <u>ou</u> beneficiários dos gâmetas doados

Salvo nas situações em que o/a candidato/a a dador/a renuncie expressamente e por escrito ao conhecimento do resultado do teste de rastreio (pertencente ao conjunto mínimo acima referido, ou fazendo parte de um painel mais alargado), sempre que no referido teste for detetada qualquer alteração, o Centro deverá:

- 1) disponibilizar ao dador uma consulta de aconselhamento genético;
- 2) decidir se se mantém a sua elegibilidade como dador. A ser considerado elegível, o Centro deverá assegurar-se de que os beneficiários, depois de devidamente informados dos eventuais riscos, em sede de consulta de aconselhamento genético, consentem, expressamente e por escrito, no recurso a esses gâmetas.

A presente deliberação entra em vigor no dia 1 de setembro.

Os gâmetas colhidos antes desta data deverão preferencialmente ser usados após a realização dos testes acima referidos.

18 de junho, 2021