

POSIÇÃO TABELA	DOENÇA	CÓD. OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓD. OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
1	Acidúria Argininosuccínica	20790	ASL	608310	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
2	Acidúria Metilmalónica, Tipo Mut 0	251000	MUT	609058	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
3	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
4	Acromatopsia	26230	CNGB3	605080	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
5	Adrenoleucodistrofia	300100	ABCD1	300371	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
6	Agamaglobulinemia Ligada ao Cromossoma - X de Bruton	300755	BTK	300300	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
7	Albinismo Ocular Tipo 1 (Ligado ao Cromossoma X) (XLOA)	300500	GPR143	300808	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
8	Albinismo Oculocutâneo Tipo IB	606952	TYR	606933	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
9	Amiloidose Visceral Familiar	105200	FGA	134820	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
10	Anemia de Blackfan-Diamond	105650	RPL5	603474	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
11	Anemia de Fanconi	227650	FANCA	607139	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
12	Angiopatia Cerebral	611773	COL4A1	120130	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
13	Aniridia Congénita	106210	PAX6	607108	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
14	Anomalia do Neurodesenvolvimento com Epilepsia e Hipoplasia do Corpo Caloso	618090	LNPK	610236	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
15	Artrogripose Distal Tipo 2B	601680	TNNI2	191043	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
16	Aspartilglucosaminúria	208400	ABA	613228	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
17	Ataxia Espinocerebelosa Tipo 17	607136	TBP	600075	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
18	Ataxia Telangiectasia	208900	ATM	607585	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
19	Atraso Mental ligado ao X - Hipoplasia Cerebelosa, Tipo Billuart	300486	OPHN	300127	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
20	Atrofia Congénita das Microvilosidades	251850	MYO5B	606540	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
21	Atrofia Dentato-Rubro-Palido-Luysiana (DRPLA)	125370	ARTN1	607462	Portadora da expansão CAG em heterozigotia no gene ATN1
22	Atrofia Muscular Espinal Tipo 1	253300	SMN1	600354	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
23	Atrofia Muscular Espinal com Predomínio nos Músculos Inferiores Tipo 2A/2B	615290 / 618291	BICD2	609797	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
24	Atrofia Ótica Autossómica Dominante	165500	OPA1	605290	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
25	Blastoma pleuropulmonar	601200	DICER1	606241	Variante patogénica ou provavelmente patogénica no pai
26	CADASIL	125310	NOTCH3	600276	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
27	Cancro Hereditário associado ao gene ATM	114480	ATM	607585	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
28	Carcinoma da Mama Hereditário Associado ao Gene CHEK2	114480	CHEK2	604373	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
29	Carcinoma da Mama Hereditário Associado ao Gene PALB2	114480	PALB2	610355	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
30	Carcinoma Gástrico Difuso Hereditário	137215	CDH1	192090	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
31	Carcinoma Hereditário da Mama / Ovário	604370	BRCA1	113705	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
32	Carcinoma Hereditário da Mama / Ovário	612555	BRCA2	600185	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
33	Cardiomiopatia Dilatada	601494	TNNT2	191045	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
34	Cardiomiopatia Hipertrófica	600858	PRKAG2	602743	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
35	Cardiomiopatia Hipertrófica / Dilatada	615396 / 115197	MYBPC3	600958	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
36	Cardiomiopatia Hipertrófica Familiar	192600	MYH7	160760	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
37	Condrosplasia Metafisária Tipo Recessivo (Cartilage Hair Hypoplasia)	250250	RMRP	157660	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores

POSIÇÃO TABELA	DOENÇA	CÓD. OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓD. OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
38	Defeito Combinado da Fosforilação Oxidativa Tipo 20 (COXPD20)	615917	VAR2	612802	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
39	Defeitos de Biossíntese do Cluster do FE/S	615330 / 616451	IBA57	615316	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
40	Défi ce Congénito da Glicosilação Tipo 1a	212065	PMM2	601785	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
41	Défi ce de Desidrogenase dos Acil-CoA dos Hidróxiácidos de cadeia longa	609016	HADHA	600890	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
42	Deficiência Combinada da Fosforilação Oxidativa 13	614932	PNPT1	610316	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
43	Deficiência de Alfa-1 Anti-Tripsina	613490	SERPINA1	107400	Progenitores heterozigóticos para o Alelo Z (p.Glu342Lys) do gene SERPINA1
44	Deficiência de Fumarase	606812	FH	136850	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
45	Deficiência de Piruvato Cinase	266200	PKLR	609712	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
46	Deficiência Múltipla das Acil-Coa Desidrogenases dos Ácidos Gordos (MADD ou Acidúria Glutárica do Tipo II)	231680	ETFDH	231675	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
47	Demência Frontotemporal / Esclerose Lateral Amiotrófica	105550	C9orf72	614260	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
48	Demência Fronto-Temporal / Esclerose Lateral Amiotrófica	616439	TBK1	604834	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
49	Disfibrinogenemia Congénita	616004	FGG	134850	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
50	Disostose Espondilo-Costal Autossómica Recessiva	277300	DLL3	602768	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
51	Displasia Cleidocraniana	119600	RUNX2	600211	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
52	Displasia Diastrófica	222600	SLC26A2	606718	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
53	Displasia Dissegmentar de Silverman-Handmaker	224410	HSPG2	142461	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
54	Displasia Ectodérmica Hipohidrótica Ligada ao Cromossoma X	305100	EDA	300451	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
55	Displasia Epifisária Múltipla 1	132400	COMP	600310	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
56	Displasia Espondiloepifisária Tarda	313400	TRAPPC2	300202	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
57	Displasia Esquelética / Síndrome de Stickler	108300	COL2A1	120140	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
58	Distrofia Facioescapuloumeral Tipo 1	158900	-----	-----	Encurtamento patológico das repetições D4Z4 num dos progenitores
59	Distrofia Macular Viteliforme de Best - 1	153700	BEST1	607854	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
60	Distrofia Miotónica	160900	DMPK	605377	Expansão patológica do triplete CTG num dos progenitores
61	Distrofia Muscular	607155	FKRP	606596	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
62	Distrofia Músculo-Óculo-Faríngea	164300	PABPN1	602279	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
63	Distrofia Neuroaxonal Infantil	256600	PLA2G6	603604	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
64	Distrofinopatia: Distrofia Muscular de Becker	300376	DMD	300377	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
65	Distrofinopatia: Distrofia Muscular de Duchenne	302045	DMD	300377	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
66	Doença de Charcot-Marie-Tooth Ligada ao X	302800	GJB1	304040	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
67	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1F/1E	607734 / 607684	NEFL	162280	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
68	Doença de Fabry	301500	GLA	300644	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
69	Doença de Greig ou Cefalopolissindactilia	175700	GLI3	165240	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
70	Doença de Holt-Oram	142900	TBX5	601620	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
71	Doença de Huntington	143100	HTT	613004	Expansão patológica do triplete CAG num dos progenitores
72	Doença de Krabbe	245200	GALC	606890	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
73	Doença de Machado Joseph	109150	ATXN3	607047	Expansão patológica do triplete CAG num dos progenitores
74	Doença de Norrie	310600	NDP	300658	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
75	Doença de Paget e a Demência Fronto-Temporal	167320	VCP	601023	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
76	Doença de Rendu-Osler-Weber (THH)	187300	ACVRL1	131195	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores

POSIÇÃO TABELA	DOENÇA	CÓD. OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓD. OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
77	Doença de Tay-Sachs, Variante B1	272800	HEXA	606869	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
78	Doença de Wilson	277900	ATP7B	606882	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
79	Doença Granulomatosa Crónica Ligada ao Cromossoma X	306400	CYBB	300481	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
80	Doença Renal Poliquística Autossómica Dominante	173900	PKD1	601313	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
81	Doença Renal Poliquística Autossómica Recessiva	263200	PKHD1	606702	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
82	Doença Renal Túbulo-Intersticial Autossómica Dominante (DRTIAD)	162000	UMOD	191845	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
83	Drepanocitose / Anemia de Células Falciformes	603903	HBB	141900	Variante Glu6Val em ambos os progenitores
84	Ectrodactilia da mão / pé 1 (SHFM1)	183600	DLX5	600028	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
85	Encefalopatia Progressiva de Início Precoce com Atrofia Cerebral e Corpo Caloso Fino	617193	TBCD	604649	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
86	Epidermólise Bolhosa Juncional	182601	COL17A1	113811	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
87	Esclerose Tuberosa	613254	TSC2	191092	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
88	Fenilcetonúria	261600	PAH	612349	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
89	Fibrose Quística	219700	CFTR	602421	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
90	Galactosemia Clássica	230400	GALT	606999	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
91	Glaucoma Congénito de Ângulo Aberto, 3 A	231300	CYP1B1	601771	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
92	Glicogenose Tipo I	232200	G6PC	613742	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
93	Glomerulosclerose Segmentar Focal (GESF) / Síndrome Nefrótico Cortico-resistente	613237	INF2	610982	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
94	Hemofilia A	306700	F8	300841	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
95	Hidrocefalia ligada ao X, por Estenose do Aqueduto de Silvius	30700	L1CAM	308840	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
96	Hiperecplexia Hereditária	149400	GLRA1	138491	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
97	Hiperglicemia Não Cetótica	605899	GLDC	238300	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
98	Hipocondroplasia	146000	FGFR3	134934	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
99	Hipofosfatase	241500	ALPL	171760	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
100	Holoprosencefalia Tipo 3	142945	SHH	600725	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
101	Ictiose Congénita	242300	TGM1	190195	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
102	Ictiose Congénita Tipo Harlequin	242500	ABCA12	607800	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
103	Incontinência Pigmentar	308300	IKBK	300248	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
104	Leiomiomatose Hereditária e Cancro de Células Renais	15800	FH	136850	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
105	Leucínose	248600	BCKDHA	608348	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
106	Leucodistrofia Metacromática (MLD)	250100	ARSA	607574	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
107	Leucoencefalopatia	614924	EARS2	612799	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
108	Leucoencefalopatia	615651	CLCN2	600570	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
109	Lipofuscinose Ceróide	610951	MFSD8	611124	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
110	Malformação Caverosa Cerebral Familiar	116860	KRIT1	604214	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
111	Megacistis-Microcólon-Hipoperistaltismo Intestinal	619431	ACTG2	102545	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
112	Melanoma Familiar	155601	CDKN2A	600160	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
113	Miastenia Congénita	616224	PREPL	609557	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
114	Miocardíopatia Arritmogénica	607450	DSP	125647	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores

POSIÇÃO TABELA	DOENÇA	CÓD. OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓD. OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
115	Miocardiomatopatia Arritmogénica do Ventrículo Direito	609040	PKP2	602861	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
116	Miocardiomatopatia Hipertrófica	192600	MYH7	160760	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
117	Miocardiomatopatia Hipertrófica Hereditária	617047	FLNC	102565	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
118	Miopatopatia Congénita	609285	TPM2	190990	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
119	Miopatopatia Congénita 1B	255320	RYR1	180901	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
120	Miopatopatia Congénita Miotubular Ligada ao Cromossoma X	310400	MTM1	300415	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
121	Miopatopatia de Bethlem	158810	COL6A2	120240	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
122	Miopatopatia Miotubular Ligada ao X	310400	MTM1	300415	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
123	Miopatopatia por Mutação do Complexo Associada à Valsolina (VCP)	167320	VCP	601023	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
124	Mucopolidose Tipo II (<i>I cell disease</i>)	252500	GNPTAB	607840	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
125	Neurofibromatose Tipo 1	162200	NF1	613113	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
126	Neurofibromatose Tipo 2	101000	NF2	607379	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
127	Osteocondromas Múltiplos Hereditários	133700	EXT1	608177	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
128	Paraparesia Espástica Hereditária Tipo 4	182601	SPAST	604277	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
129	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual Síndromica Tipo Nascimento	300860	UBE2A	312180	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
130	Polineuropatia Amiloidótica Familiar	105210	TTR	176300	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
131	Polipose Adenomatosa Familiar do Cólon	175100	APC	611731	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
132	Polipose Colorretal	608456	MUTYH	604933	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
133	Raquitismo Hipofosfatémico Ligado ao X	307800	PHEX	300550	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
134	Retinite Pigmentar	300029	RPGR	312610	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
135	Retinite Pigmentar com Ataxia	609033	FLVCR1	609144	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
136	Retinite Pigmentar, Tipo 3	300029	RPGR	312610	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
137	Retinoblastoma Hereditário	180200	RB1	614041	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
138	Síndrome Adams-Oliver	616028	NOTCH1	190128	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
139	Síndrome Apert	101200	FGFR2	176943	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
140	Síndrome Bardet-Biedl Tipo 9	615986	PTHB1	607968	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
141	Síndrome Blefarofimose, Ptose, Epicantus Inverso	110100	FOXL2	605597	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
142	Síndrome da Unha-Rótula	161200	LMX1B	602575	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
143	Síndrome de Aicardi-Goutières - 2	610181	RNASEH2B	610326	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
144	Síndrome de Alport	104200	COL4A3	120070	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
145	Síndrome de Alport ligado ao X	301050	COL4A5	303630	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
146	Síndrome de Anomalias Congénitas Vertebral-Cardíaco-Renal	617661	KYNU	605197	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
147	Síndrome de Baixa Estatura e Idade Óssea Avançada Com ou Sem Artrite de Início Precoce	165800	ACAN	155760	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
148	Síndrome de Barth	302060	TAZ	300394	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
149	Síndrome de Bartter Tipo I	601678	SLC12A1	600839	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
150	Síndrome de Bartter Tipo IV – A	602522	BSND	606412	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
151	Síndrome de Berardinelli-Seip	269700	BSCL2	606158	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
152	Síndrome de Brugada	601144	SCN5A	600163	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
153	Síndrome de Carney	160980	PRKAR1A	188830	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores

POSIÇÃO TABELA	DOENÇA	CÓD. OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓD. OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
154	Síndrome de Charcot-Marie Tooth Tipo 1 A	118220	PMP22	601097	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
155	Síndrome de Charcot-Marie Tooth Tipo 4 H	609311	FGD4	611104	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
156	Síndrome de Christianson	300243	SLC9A6	300231	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
157	Síndrome de Cockayne	216400	ERCC8	609412	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
158	Síndrome de Cowden	158350	PTEN	601728	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
159	Síndrome de Deficiência Intelectual Tipo 3 Ligado ao Cromossoma X e Recessiva	309541	HCFC1	300019	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
160	Síndrome de Dravet	607208	SCN1A	182389	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
161	Síndrome de Duplicação da Região 7q11.23	609757	ELN	n/a	Duplicação do gene ELN localizado em 7q11.23
162	Síndrome de EEC (Ectrodactilia, Fenda Labial e / ou Palatina e Displasia Ectodérmica)	604292	TP63	603273	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
163	Síndrome de Epstein (Alport-like)	153650	MYH9	160775	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
164	Síndrome de Exostoses Múltiplas Tipo 1	133700	EXT1	608177	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
165	Síndrome de Fraser	617666	FREM2	608945	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
166	Síndrome de Fryns	229850	PIGN	606097	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
167	Síndrome de Gorlin-Goltz	109400	PTCH1	601309	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
168	Síndrome de Greig	175700	GLI3	165240	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
169	Síndrome de Hiperparatiroidismo e Tumores nos Maxilares	145001	CDC73	607393	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
170	Síndrome de Hunter (Mucopolissacaridose II)	309900	IDS	300823	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
171	Síndrome de IDDABS	618342	PUS7	616261	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
172	Síndrome de Kallmann 2	147950	FGFR1	136350	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
173	Síndrome de Larsen	150250	FLNB	603381	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
174	Síndrome de Li-Fraumeni	151623	TP53	191170	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
175	Síndrome de Lowe	309000	OCRL	300535	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
176	Síndrome de Lynch / Cancro Colorrectal Hereditário Não Polipóico	120435 609310 614337	MSH2 MLH1 PMS2	609309 120436 600259	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
177	Síndrome de Marfan	154700	FBN1	134797	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
178	Síndrome de Megacistis-Microcólon-Hipoperistaltismo Intestinal	619431	ACTG2	102545	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
179	Síndrome de Miller	263750	DHODH	126064	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
180	Síndrome de Nance-Horam	302350	NHS	300457	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
181	Síndrome de Neoplasia Endócrina Múltipla 2 A	171400	RET	164761	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
182	Síndrome de Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 1	131100	MEN1	613733	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
183	Síndrome de Noonan	163950	PTPN11	176876	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
184	Síndrome de Noonan Tipo 2	605275	LZTR1	600574	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
185	Síndrome de Opitz-Kaveggia	305450	MED12	300188	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
186	Síndrome de Pallister-Hall-Like (PHLS)	241800	SMO	601500	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
187	Síndrome de Paraganglioma-Feocromocitoma	115310	SDHB	185470	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
188	Síndrome de Polipose Juvenil	174900	BMPR1A	601299	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores

POSIÇÃO TABELA	DOENÇA	CÓD. OMIM DA DOENÇA	GENE	CÓD. OMIM DO GENE	CONDIÇÃO PARA DISPENSA DO PEDIDO DE AUTORIZAÇÃO DE PGT
189	Síndrome de Rendu-Osler-Weber ou Telangiectasia Hemorrágica Hereditária do Tipo 1	187300	ENG	131195	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
190	Síndrome de Renpenning	309500	PQBP1	300463	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
191	Síndrome de Sjogren-Larson	270200	ALDH3A2	609523	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
192	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	270400	DHCR7	602858	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
193	Síndrome de TAR	274000	RBM8A	605313	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
194	Síndrome de Treacher Collins - 1	154500	TCOF1	606847	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
195	Síndrome de Von Hippel-Lindau	193300	VHL	608537	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
196	Síndrome de Waardenburg Tipo 1 (WS1)	193500	PAX3	606597	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
197	Síndrome de Waardenburg Tipo 4	277580	EDNRB	131244	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
198	Síndrome de Zellweger	614862	PEX6	601498	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
199	Síndrome do X-Frágil	300624	FMR1	309550	Expansão patológica do triplete CGG na mãe
200	Síndrome do X-Frágil E	309548	AFF2	300806	Expansão patológica do triplete GCC na mãe
201	Síndrome Ehlers-Danlos, Tipo Vascular (EDSv)	130050	COL3A1	120180	Variante patogénica ou provavelmente patogénica num dos progenitores
202	Síndrome Orofaciodigital Tipo 1	311200	OFD1	300170	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
203	Síndrome Shwachman-Diamond (SDS)	260400	SBDS	607444	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
204	Síndrome Tetraparésia Espástica	616657	SLC1A4	600229	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
205	Síndrome Wiscott-Aldrich	301000	WAS	300392	Variante patogénica ou provavelmente patogénica na mãe
206	Surdez Congénita Bilateral	220290	GJB2	121011	Variante patogénica ou provavelmente patogénica em ambos os progenitores
207	Surdez Neurosensorial Bilateral	276900 / 600060	MYO7A	276903	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.