

Recomendação /

Escolha não fazer teste de rastreio de heterozigotias para doenças monogénicas recessivas exceto em contexto de casal.

Justificação /

O rastreio de portador (teste de heterozigotia) para doenças monogénicas refere-se ao teste utilizado para identificar se uma pessoa saudável é portadora (heterozigota) de uma variante causal (patogénica ou provavelmente patogénica) associada a doença recessiva (autossómica ou ligada ao X).

Recomenda-se que os casais em contexto pré-concepcional ou excepcionalmente no primeiro trimestre da gravidez recebam informação sobre a possibilidade e utilidade do rastreio de portador para doenças monogénicas de hereditariedade recessiva. Sempre que possível, o aconselhamento genético e o referido rastreio devem ser realizados antes da gravidez para permitir aos casais conhecer o seu risco reprodutivo e considerar todas as opções reprodutivas disponíveis (incluindo não engravidar, utilizar o teste genético pré-implantação ou gâmetas de dadores ou ainda engravidar e utilizar ou não o diagnóstico pré-natal).

O rastreio de portador é uma ferramenta útil, mas só deve ser realizado se estiverem reunidas todas as seguintes condições:

1. Houver orientação médica e aconselhamento genético disponíveis antes e depois do teste;
2. O casal compreender o objetivo, os riscos e limitações e decidir realizá-lo de forma informada, esclarecida e livre;
3. O resultado do teste integrado (resultado combinado do casal) for útil para a tomada de decisões reprodutivas, como a utilização de teste genético pré-implantação, diagnóstico pré-natal específico ou outras;

O rastreio de portador tem maior utilidade clínica nas seguintes circunstâncias:

1. Quando existe história de doença hereditária autossómica recessiva ou ligada ao X na família com confirmação molecular (teste genético diagnóstico com identificação de variante patogénica ou provavelmente patogénica);
2. Quando existe consanguinidade do casal (primos em primeiro grau ou mais próximos)

Escolha não realizar o teste fora do contexto de casal ou se não for útil para a gestão de uma gravidez, uma vez que os resultados podem gerar ansiedade, dúvidas e gastos desnecessários, sem benefícios reais para o planeamento familiar.

Sempre que possível, mesmo se existir história de doença monogénica na família, opte por realizar o rastreio de portador pan-étnico e alargado, que inclua as doenças genéticas com frequência de heterozigotia igual ou superior a 1/200 [nível 3 para as doenças AR (tabelas 1 a 5) e genes associados a doenças XL (tabela 6) segundo o ACMG].

O rastreio de portador não substitui o rastreio neonatal, que deve ser realizado conforme as recomendações nacionais e, de igual modo, o rastreio neonatal não diminui o potencial benefício do rastreio de portador no período pré-concepcional e pré-natal.

—

A informação apresentada nesta recomendação tem um propósito informativo e não substitui uma consulta com um médico. Caso tenha alguma dúvida sobre o conteúdo desta recomendação e a sua aplicabilidade no seu caso particular, deve consultar o seu médico assistente.

Bibliografia /

- Committee Opinion No. 690. Carrier screening in the age of genomic medicine. *Obstet. Gynecol* 129, e35–e40 (2017).
- Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), *Genet Med*. 2021 October ; 23(10): 1793–1806.
- Responsible implementation of expanded carrier screening – Background document including Recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet* 2016;24
- An ESHG-ESHRE survey on the current practice of expanded carrier screening in medically assisted reproduction; *Hum Reprod*. 2024 Aug 1;39(8):1844-1855

Uma recomendação de:

Colégio da Especialidade de Genética Médica da Ordem dos Médicos