REGIÃO AUTÓNOMA DOS AÇORES
PRESIDÊNCIA DO GOVERNO
GABINETE DO SECRETÁRIO REGIONAL ADJUNTO DA PRESIDÊNCIA
PARA OS ASSUNTOS PARLAMENTARES

Exmo. Senhor
Chefe do Gabinete de Sua Excelência a
Presidente da Assembleia Legislativa da
Região Autónoma dos Açores
Rua Marcelino Lima

9901-858 Horta

Sua referência	Sua comunicação	Nossa referência	Nº Processo	Angra do Heroísmo
S/592/2020	31-01-2020	SAI–SRAPAP/2020/165		13-05-2020

ASSUNTO: REQUERIMENTO N.º 826/XI – TESTE DE RASTREIO PRÉ-NATAL

Exmo. Senhor,

Em resposta ao requerimento referido em epígrafe, subscrito pelo Senhor Deputado João Paulo Corvelo, da Representação Parlamentar do Partido Comunista Português, sem prescindir quanto ao teor dos considerandos, encarrega-me S. Exa. o Secretário Regional Adjunto da Presidência para os Assuntos Parlamentares de informar o seguinte:

1.ª, 2.ª e 5.ª – Foram realizadas 63 amniocenteses e 161 pesquisas de DNA fetal livre no sangue materno, no âmbito do diagnóstico pré-natal.

3.ª, 4.ª, 5.ª e 6.ª - Os testes de deteção de ADN fetal livre em sangue materno (NIPT – Non Invasive Prenatal Teste), como seja o teste Harmony, exemplificado no V. Requerimento, permitem identificar os três tipos de Trissomias mais comuns (13, 18 e 21) e avaliar o risco de aneuploidias relacionadas com os cromossomas sexuais. Os mesmos são efetuados de modo simples e seguro, através da recolha de uma amostra de sangue periférico materno, sem risco de ocorrência de aborto espontâneo.

Contudo, estes testes não substituem o rastreio pré-natal combinado (rastreios bioquímicos do primeiro e do segundo trimestre, rastreio ecográfico), ou seja, permitem recolher diversas informações que promovem uma avaliação mais completa, mas complementar. A título de exemplo, se uma grávida apresentar um resultado aumentado em relação à translucência da nuca (TN) e tiver obtido um resultado negativo no teste de rastreio pré-natal não invasivo, este último não se sobrepõe ao resultado da TN. Neste caso em específico e com base nos resultados dos testes combinados do primeiro trimestre, deverá ser oferecida a possibilidade de realização de um teste de diagnóstico e, portanto, invasivo.

Para além desse aspeto, os testes de deteção de ADN fetal não detetam todas as anomalias cromossómicas que eventualmente o feto possa ter, nem outras possíveis malformações fetais (defeitos do tubo neural, entre outras). Isso significa que, aquando da obtenção dos resultados "não detetado" ou "baixo risco", é necessário alertar a grávida/casal, que o resultado negativo do teste não garante que não haja doenças ou alterações estruturais dos cromossomas, não identificadas.

De acordo com as práticas médicas recomendadas, aquando da obtenção dos resultados "detetado" ou "alto risco", é necessário confirmá-los, através de um exame de diagnóstico pré-natal invasivo (amniocentese, biópsia das vilosidades coriónicas ou cordocentese), uma vez que os testes de deteção de ADN fetal livre em sangue materno são testes de rastreio e não, de diagnóstico.

Ainda em relação aos resultados dos testes de deteção de ADN fetal livre em sangue materno (NIPT – Non Invasive Prenatal Teste), é importante ter em atenção os possíveis casos de falsos positivos e de falsos negativos que, sendo considerada uma situação de reduzida probabilidade (à semelhança do entendimento em termos de risco de aborto espontâneo decorrente da realização de testes de diagnóstico pré-natal invasivos), fará com que os casos de falsos positivos sejam alvo de um teste de diagnóstico invasivo e que os casos de falsos negativos não detetem patologias e malformações fetais, aquando da obtenção desses resultados.

Uma outra situação a relevar, prende-se com o facto de, nem sempre, ser possível a obtenção dos resultados dos testes de rastreio pré-natal não invasivos. Entre, aproximadamente, 0,5% a 3% dos casos, os resultados não são obtidos devido à escassez de fragmentos de "ADN livre fetal" (libertados para o sangue materno, durante a gravidez e que constitui um parâmetro importante que influencia a precisão da análise e a exatidão dos resultados) e em, aproximadamente, 2,6% dos casos, devido a determinadas condições técnicas (por exemplo, variação elevada nas contagens de sequenciação). Destaca-se ainda o facto de, aquando da escassez de fragmentos de ADN fetal livre (menor que 4%) e caso não haja repetição da colheita, a situação em referência poderá originar casos de falsos negativos. Caso haja repetição da colheita, a grávida/casal, terá de aguardar, por um período maior de tempo, pelos referidos resultados.

Em suma, não será correto afirmar que existem testes de deteção de ADN fetal livre em sangue materno (NIPT – Non Invasive Prenatal Teste) em alternativa e/ou em substituição da amniocentese. Os testes de deteção de ADN fetal livre em sangue materno constituem-se

como uma ferramenta importante, útil e complementar, sendo classificados como testes de rastreio avançado, cujo resultado positivo necessita de confirmação por um teste invasivo.

Tanto os testes de deteção de ADN fetal livre em sangue materno, como os testes de diagnóstico invasivos são prescritos na Região Autónoma dos Açores, sendo que os dados inerentes espelham a avaliação e a decisão médica, quanto à seleção dos testes, seleção essa baseada em função de cada situação em particular; dos critérios clínicos e da história clínica da grávida.

Com os melhores cumprimentos, e consideração

A Chefe do Gabinete

Lina Maria Cabral de Freitas

ASSEMBLEIA LEGISLATIVA
DA REGIÃO AUTÓNOMA DOS AÇORES
ARQUIVO
Entrada 2203 Proc. n.º 54.04.00
Data 020/05/13 N.º 826/XI