Avaliação 1º trimestre

(21585) - DNA FETAL NO SANGUE MATERNO – IMPACTO NO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE UM HOSPITAL DO SISTEMA NACIONAL DE SAÚDE

Andreia Mota De Sousa[1]; Cláudia Da Costa Oliveira[1]; Ana Portela Carvalho[1]; Juliana Da Silva Rocha[1]; Carla Marinho[1]; Graça Rodrigues[1]

1 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal

Introdução

A deteção de DNA fetal livre em circulação no sangue materno (cfDNA) representou o início de uma nova era no desenvolvimento de técnicas de diagnóstico pré-natal não invasivas e consequentemente associadas a um menor risco materno e fetal. Desde 2019 que o Centro Hospitalar Tâmega e Sousa (CHTS) disponibiliza o teste de DNA fetal em situações específicas, nomeadamente em casos de rastreio combinado com risco intermédio para aneuploidias.

Objectivos

Avaliar o impacto da utilização do teste não invasivo baseado no cfDNA no diagnóstico pré-natal de um hospital público nacional.

Metodologia

Estudo retrospetivo baseado na análise dos processos clínicos das mulheres grávidas submetidas ao teste de DNA fetal (no período compreendido entre janeiro de 2020 e dezembro de 2021) no CHTS.

Resultados e Conclusões

Desde a sua implementação na unidade de diagnóstico pré-natal do CHTS, em 2019, até ao final de 2021, foram realizados 295 testes, 227 dos quais durante o período em estudo. O principal motivo da sua realização foi a presença de um Rastreio Combinado Precoce com resultado de Risco Intermédio para Trissomia do cromossoma 21. De todos os testes realizados 2 apresentaram uma fração fetal inferior a 4% e 2 apresentaram resultados inconclusivos. A alta probabilidade para a presença de trissomia do cromossoma 21 foi relatada em 5 casos tendo sido confirmada em 100% destes por cariótipo fetal. Dos casos com resultado negativo no teste de DNA fetal, e que mantiveram seguimento no CHTS, nenhum apresentou suspeita de diagnóstico de aneuploidias ao nascimento.

O teste de DNA fetal tem um valor inquestionável no presente e futuro do diagnóstico pré-natal, diminuindo o número de técnicas invasivas realizadas, devendo assim ser equacionada a sua disponibilidade universal no SNS.

Palavras-chave : Diagnóstico pré-natal, rastreio de aneuplodias, técnicas não invasivas, DNA fetal