



## 5as. JORNADAS DE INICIAÇÃO À INVESTIGAÇÃO CLÍNICA

Centro Hospitalar do Porto, 28 de Junho de 2013

### Poster 19. UTILIZAÇÃO DO DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRÉ-IMPLANTAÇÃO POR PORTADORES DE PARAMILOIDOSE

**Autores:** Kátia Valdrez<sup>1,2</sup>, Teresa Coelho<sup>1</sup>, Elisabete Alves<sup>2,3</sup>, Susana Silva<sup>2,3</sup>

**Afiliações:** <sup>1</sup>Unidade Clínica de Paramiloidose (UCP), Centro Hospitalar do Porto (CHP), Porto, Portugal; <sup>2</sup>Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP), Porto, Portugal; <sup>3</sup>Instituto de Saúde Pública da Universidade do Porto (ISPUP), Porto, Portugal.

**Contatos:** Kátia Valdrez, UCP, CHP: [katia\\_valdrez@hotmail.com](mailto:katia_valdrez@hotmail.com); Teresa Coelho, UCP, CHP: [tcoelho@netcabo.pt](mailto:tcoelho@netcabo.pt); Elisabete Alves, FMUP e ISPUP: [ealves@med.up.pt](mailto:ealves@med.up.pt); Susana Silva, FMUP e ISPUP: [susilva@med.up.pt](mailto:susilva@med.up.pt)

**INTRODUÇÃO:** A Paramiloidose é uma doença hereditária de transmissão autossómica dominante, cujo maior foco mundial é Portugal. Os portadores podem utilizar o Diagnóstico Genético Pré-implantação (DGPI) para evitar a transmissão da doença desde finais de 2001.

**OBJETIVOS:** Determinar a prevalência do uso de DGPI em portadores de Paramiloidose, e identificar os seus determinantes e os motivos da não utilização.

**MATERIAL E MÉTODOS:** Entre janeiro e maio de 2013, recrutou-se sistematicamente uma amostra representativa de 253 portadores entre os 18 e os 55 anos, acompanhados na Unidade Clínica de Paramiloidose. Com base num questionário autoadministrado recolheram-se dados sociodemográficos e informações sobre a história reprodutiva e obstétrica e os motivos para não usar DGPI. Para comparação de proporções foi utilizado o teste de qui-quadrado e odds ratios (OR) e os respetivos intervalos de confiança de 95% (IC95%) foram estimados através de regressão logística multivariada. A análise baseia-se em 104 portadores que referiram ter tentado alguma vez engravidar depois de 2001 e com diagnóstico familiar da doença.

**RESULTADOS:** A prevalência de uso de DGPI foi de 21,1% (IC 95%: 13,8-30,3). Os portadores que recorreram ao DGPI eram significativamente mais escolarizados (>12º ano: 72,7% vs. 37,8%, p=0,003), possuíam rendimentos familiares mais elevados (>2000 €/mês: 71,4% vs. 31,3%, p=0,001) e tinham menos frequentemente filhos (≥1 filho: 68,2% vs. 92,7%, p=0,002) do que aqueles que nunca recorreram ao DGPI. Após ajuste para as variáveis significativamente associadas com o uso de DGPI, só se mantiveram as associações descritas para o rendimento (OR=7,442; IC95% 2,21-24,89) e a existência de filhos (OR=0,11; IC95% 0,022-0,45). A principal razão para não usar DGPI (n=82) foi desconhecer esta técnica (26,8%). Além disso, 24,4% alegaram desconfiar da técnica (diagnóstico errado, baixo sucesso, causar danos futuros na criança), 23,1% custos financeiros e 10,3% ter que esperar muito tempo para engravidar. Entre os participantes que declararam não ter usado a DGPI por não conhecerem a técnica apenas 1 (4,6%) não tinha filhos nascidos após 2001.

**CONCLUSÕES:** Um quinto dos portadores de Paramiloidose referiu ter recorrido ao DGPI. O rendimento familiar e o número de filhos foram os principais determinantes da utilização desta técnica. As principais razões invocadas para a não utilização de DGPI incluem a falta de conhecimento, a desconfiança, e os custos financeiros. Estes resultados salientam a necessidade de reforçar a acessibilidade e de investir na disseminação de informação sobre o DGPI entre os portadores de Paramiloidose.