

## **Rastreamento Neonatal: novas tecnologias e novas patologias**

Ana Marcão

Unidade de Rastreamento Neonatal Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

O rastreamento neonatal deve ser um programa sistemático e universal, destinado a todos os recém-nascidos. O seu principal objetivo é o diagnóstico pré-sintomático e a instituição precoce de terapia adequada, de forma a minimizar as consequências da patologia rastreada para o recém-nascido (RN). Neste sentido, deve ser um programa integrado, com vertentes política, social e ética, para além das vertentes clínica e técnico-científica.

Os primeiros programas de rastreamento surgiram no início da década de 60, com o rastreamento da fenilcetonúria, e gradualmente outros rastreios foram incluídos nestes programas. Nos anos 90, com o desenvolvimento e aplicação da tecnologia de espectrometria de massa em *tandem* (MS/MS) ao rastreamento, houve uma importante mudança no conceito de patologia rastreável, passando a ser possível o rastreamento de doenças até aí não incluídas nos programas de rastreamento, devido à sua raridade. Com esta tecnologia é possível o rastreamento simultâneo de mais de 40 doenças hereditárias do metabolismo, utilizando a mesma amostra.

O rastreamento das doenças raras é atualmente considerado um problema de saúde pública, e nos últimos anos têm sido desenvolvidos esforços importantes ao nível dos decisores políticos europeus da área da saúde, no sentido da harmonização do rastreamento neonatal em todos os países europeus e da sua disponibilização a todos os recém-nascidos. Apesar de instituídos na maioria dos países ditos desenvolvidos, existem enormes diferenças nos programas de rastreamento neonatal efetuados em diferentes países ou mesmo em diferentes regiões do mesmo país.

O Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (PNDP) realiza-se em Portugal desde 1979 e atualmente inclui o rastreamento neonatal de 24 Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM), por MS/MS, e do Hipotireoidismo Congénito (HC) utilizando um sistema automático de imunoensaio (autoDELFA®).

Em Outubro de 2013 iniciou-se, um estudo piloto para o rastreamento neonatal da Fibrose Quística (FQ), que deverá ser efetuado em 80 000 recém-nascidos (RN) portugueses ao longo de aproximadamente um ano. Clinicamente a FQ é uma doença grave com atingimento multissistémico, frequentemente letal nos primeiros anos de vida. Diagnosticar precocemente a doença é um fator decisivo no prognóstico, não só pela maior sobrevivência, mas também para uma melhor qualidade de vida do doente. No final deste estudo deverá ser avaliada a inclusão da FQ no PNDP.

Os programas de rastreamento neonatal devem ser programas dinâmicos, com avaliação permanente das patologias a incluir e da tecnologia a utilizar. O desenvolvimento recente de novas terapias e de novas tecnologias, nomeadamente na área do metabolismo e da genética, abre infinitas possibilidades de rastreamento, mas levanta também inúmeras questões. Os princípios básicos definidos por Wilson e Jungner para o rastreamento neonatal, apesar de já terem quase meio século, não devem ser esquecidos e as recomendações internacionais devem ser seguidas.

