



RASTREIO NEONATAL DA DREPANOCITOSE: PREVALÊNCIA AO NASCIMENTO DE 1: 2 381 RN

Diogo Rodrigues; Ana Marcão; Lurdes Lopes; Fábio Guimarães; Laura Vilarinho;

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética;

Departamento de Genética Humana;

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP.

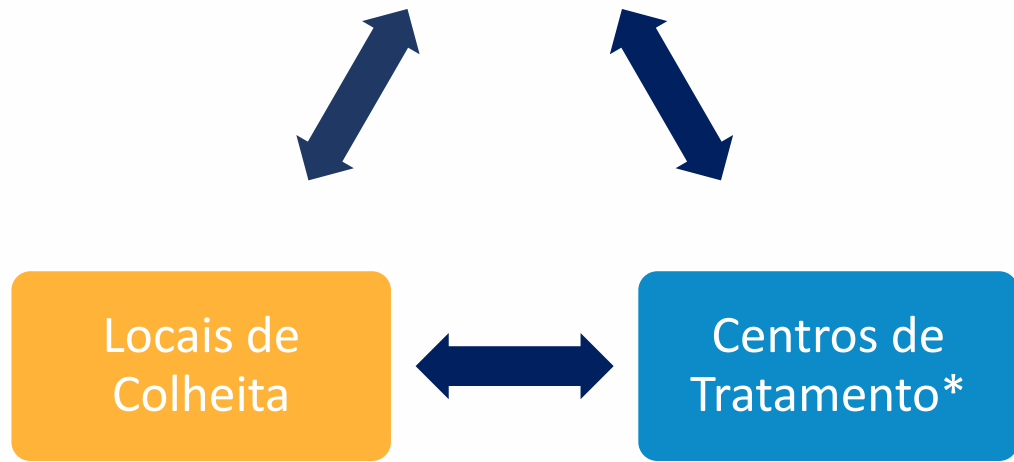




O **Programa Nacional de Rastreio Neonatal (PNRN)** é um programa de saúde pública que realiza, desde 1979, testes de rastreio de algumas doenças graves em recém-nascidos – “teste do pezinho”.



Unidade de Rastreio Neonatal,
Metabolismo e Genética (URN)



*Centros de Tratamento para Drepanocitose
ULS Amadora/Sintra
ULS Santa Maria
ULS São José
ULS Almada-Seixal
ULS Coimbra
ULS Santo António
ULS São João



Doenças Hereditárias do Metabolismo – 2004 (...)

Aminoacidopatias	Fenilcetonúria / Hiperfenilalaninemias (1979) Tirosinemia tipo I Tirosinemia tipo II/III Leucínose (MSUD) Homocistinúria clássica Hipermetioninemia (déf. MATI/III)
Doenças do Ciclo da Ureia	Citrulinemia tipo I Acidúria Arginino-succínica Hiperargininemia
Acidúrias Orgânicas	Acidúria Propiónica (PA) Acidúria Metilmalónica (déf. em metilmalonil CoA mutase/cobalaminas) Acidúria Isovalérica (IVA) Acidúria 3-Hidroxi-3-Metilglutárica (3-HMG) Acidúria Glutárica tipo I (GA I) 3-Metilcrotonilglicínúria (déf. 3-MCC) Acidúria Malónica
Doenças da β-Oxidação Mitocondrial dos Ácidos Gordos	Déf. da desidrogenase de 3-hidroxi-acil CoA de cadeia curta (SCHAD) Déf. da desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia média (MCAD) Déf. da desidrogenase de 3-hidroxi-acil CoA de cadeia longa (LCHAD)/TFP Déf. da desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia muito longa (VLCAD) Déf. da carnitina-palmitoil transferase I (CPT I) Déf. da carnitina-palmitoil transferase II (CPT II) / CACT Déf. múltiplo das desidrogenases dos ácidos gordos (MADD) / Acidúria glutárica tipo II) Déf. primário em carnitina (CUD)

Outras doenças:

Hipotiroidismo Congénito – 1981

Fibrose Quística – 2013

Drepanocitose – 2021 ←

Atrofia Muscular Espinal – 2022

Imunodeficiência combinada grave – 2025
(*Estudo-piloto*)



Rastrear drepanocitose?

É uma das mais comuns e graves patologias monogénicas do mundo...

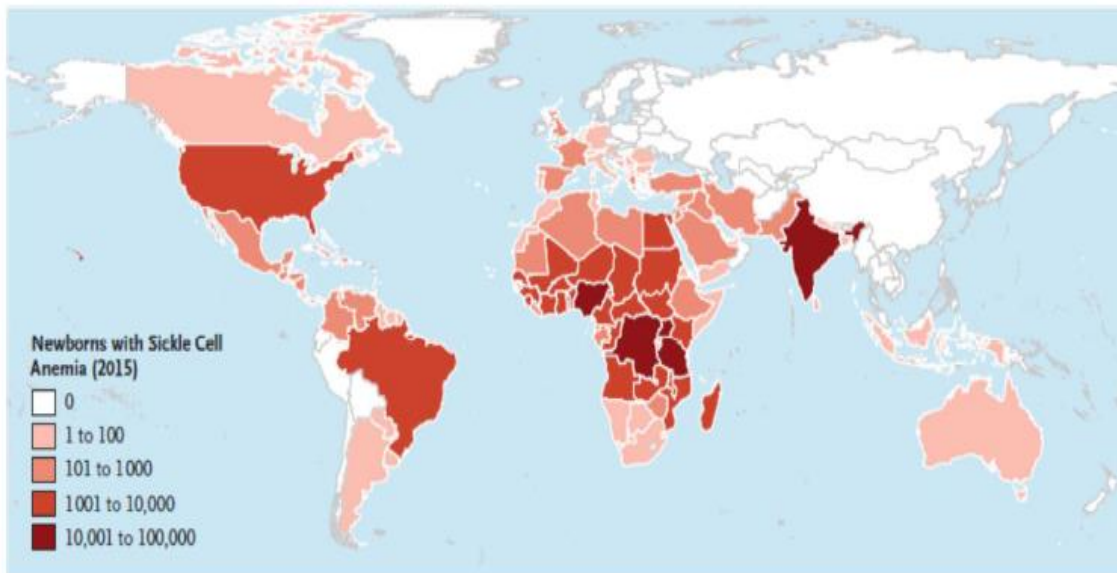
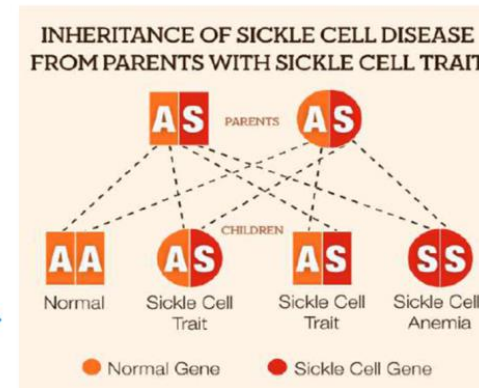
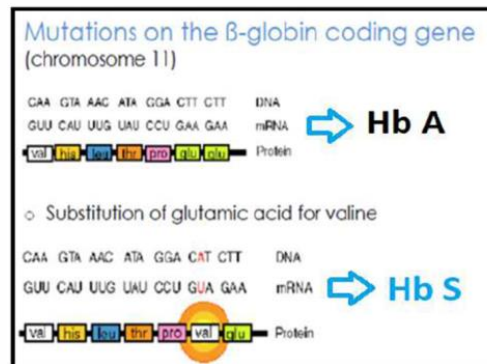


Figure 1. Number of Newborns with Sickle Cell Anemia in Each Country in 2015.

Regional

- Bélgica
- Itália

Nacional (direcionado)

- França

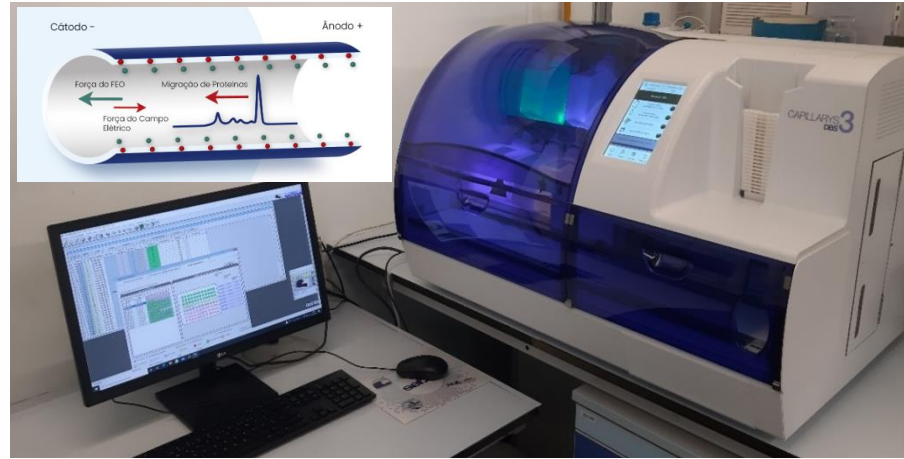
Nacional (global)

- Países Baixos
- Reino Unido
- Espanha
- Malta
- Alemanha



Cartão de Guthrie

Colheitas de sangue seco em papel de filtro, com pelos menos 36h de alimentação e preferencialmente até ao 6.º dia de vida, são enviadas para o Laboratório Nacional de Rastreo Neonatal

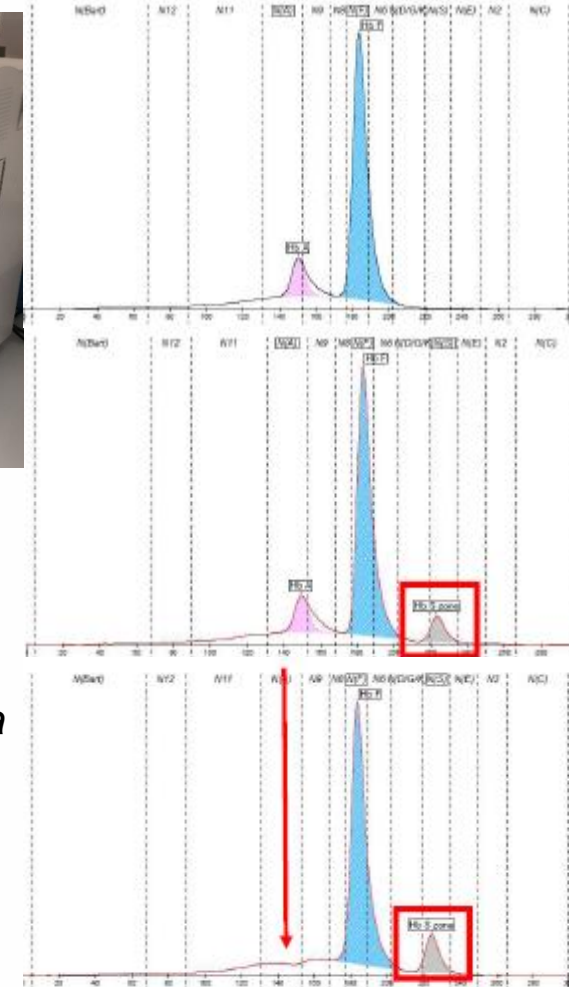


Eletroforese capilar

Hemoglobinas são separadas de acordo com a mobilidade eletroforética num pH específico:

Hb Normais → A, F e A2;

Variantes de Hb → S; C; D; E e Bart

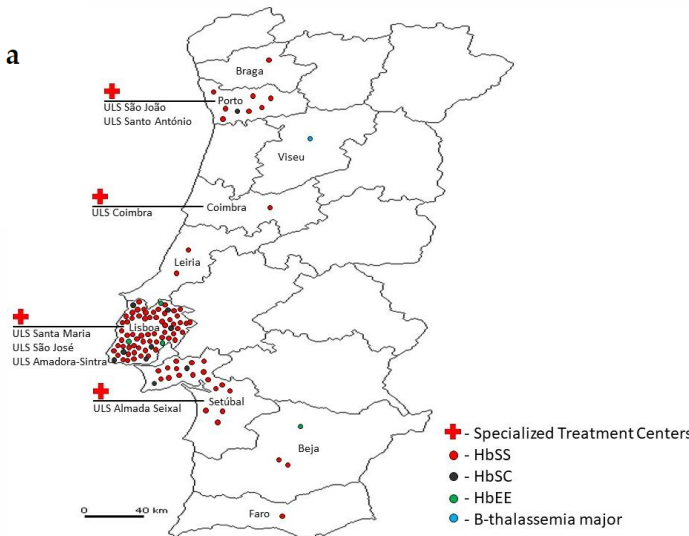


Amostragem	Período	RN	Casos de drepanocitose	Prevalência ao nascimento (n)
Fase I - Lisboa e Setúbal	05/2021 a 01/2022	24 130	26 (24HbSS; 2HbSC)	1:928
Fase II - Nacional	02/2022 a 07/2025	299 947	126 (111HbSS; 15HbSC)	1:2381
		324 077	152	

Nota: Outros casos enviados para CT: 8HbEE, 3HbCC, 1HbDD e 3 β -talassémia;

Article
Newborn Screening for Sickle Cell Disease: Results from a Pilot Study in the Portuguese Population

Diogo Rodrigues ^{1,*}, Ana Marcão ¹, Lurdes Lopes ¹, Ana Ventura ², Teresa Faria ², Anabela Ferrão ³, Carolina Gonçalves ³, Paula Kjällerström ⁴, Ana Castro ⁴, Sofia Fraga ⁵, Marta Almeida ⁵, Tabita Maia ⁶, João Gomes ⁶, Ana Lachado ⁷, Isabel Guerra ⁷, Fátima Ferreira ⁸, Fernanda Trigo ⁸, Celeste Bento ^{9,10} and Laura Vilarinho ^{1,*}



**Portadores com variantes estruturais de Hb
(não reportados)**

Heterozigóticos de HbAS	5411
Heterozigóticos de HbAC	479
Heterozigóticos de HbAE	239
Heterozigóticos de HbAD_G_K	294
	6423



- Considerada um problema de saúde pública a nível europeu, também em Portugal a drepanocitose foi ganhando mais atenção num passado mais recente, sendo que atualmente apresenta uma prevalência ao nascimento de 1:2 381 RN;
- A maior prevalência ao nascimento da doença nos distritos de Lisboa e Setúbal, pode ser explicada pela fixação de grandes comunidades de pessoas provenientes das zonas consideradas de risco;
- O início do estudo-piloto para o rastreio neonatal da drepanocitose, e a respetiva integração no painel de doenças rastreadas no âmbito do PNRN, permitiu que entre maio de 2021 e julho de 2025, 152 crianças com drepanocitose fossem encaminhadas precocemente para o Centro de Tratamento;



RASTREIO NEONATAL DA DREPANOCITOSE: PREVALÊNCIA AO NASCIMENTO DE 1: 2 381 RN

Diogo Rodrigues; Ana Marcão; Lurdes Lopes; Fábio Guimarães; Laura Vilarinho;

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética;

Departamento de Genética Humana;

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP.

