

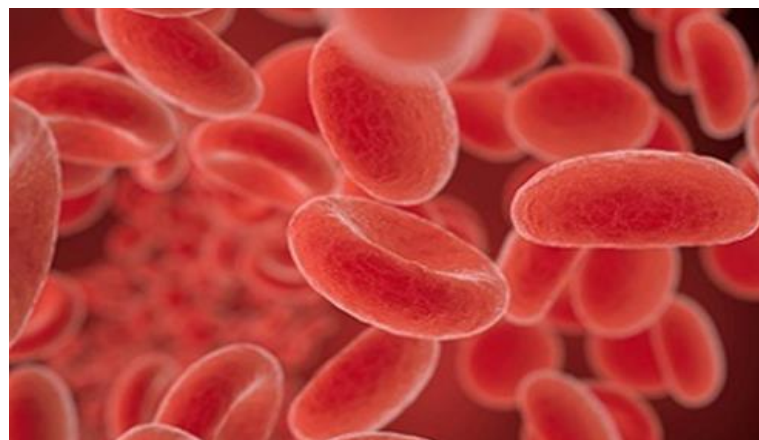
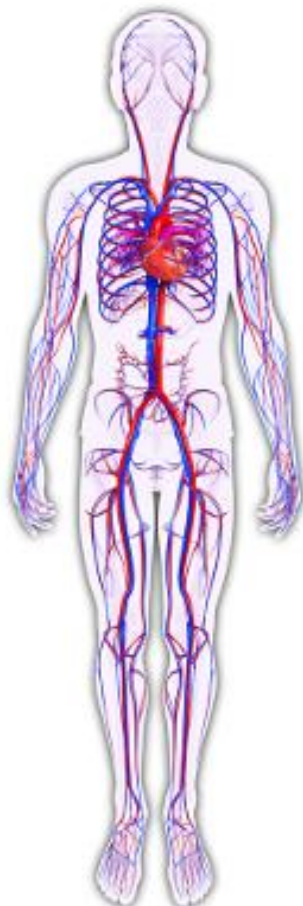


Rastreio Neonatal da Drepanocitose

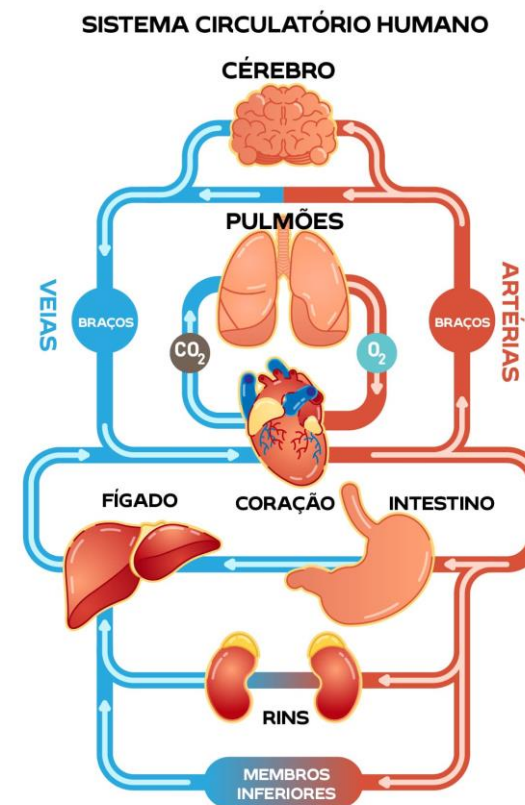




Os eritrócitos e a hemoglobina



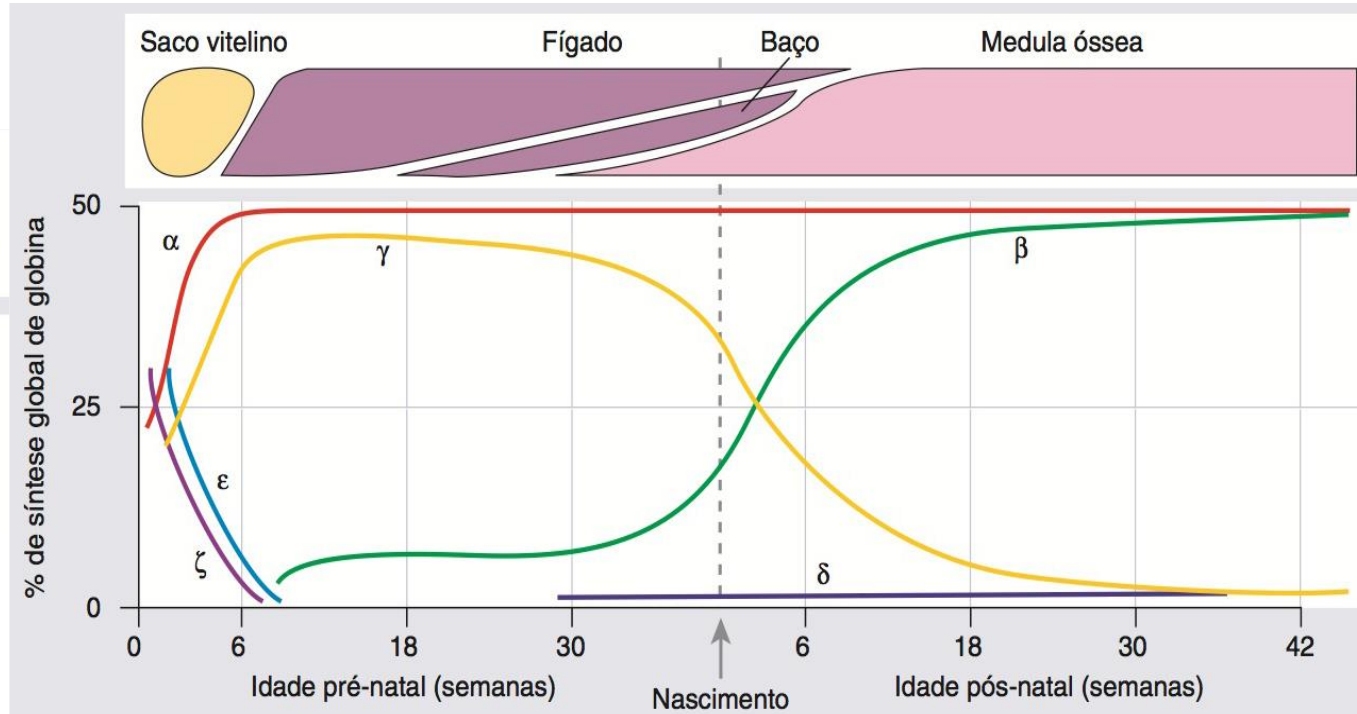
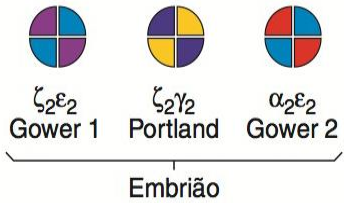
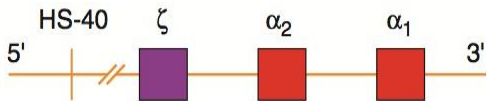
*Células sanguíneas anucleadas,
responsáveis pelo transporte de
oxigénio a todo o organismo*



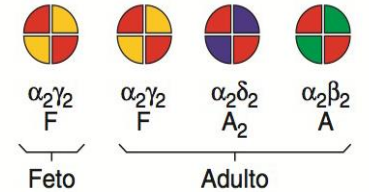
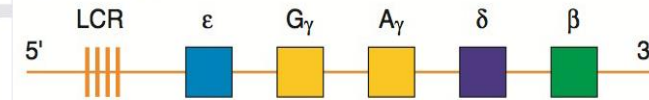


Os eritrócitos e a hemoglobina

Cromossoma 16



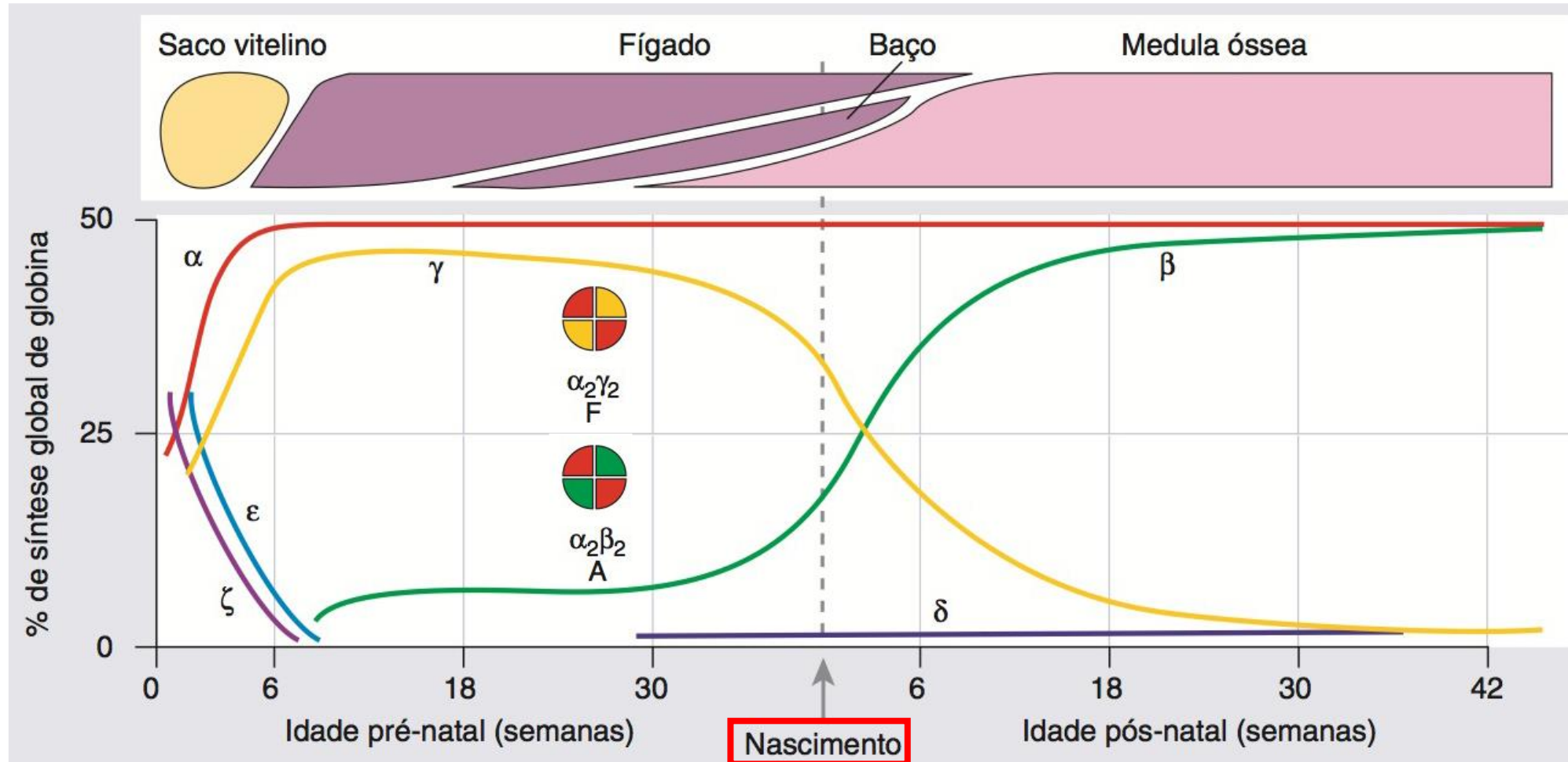
Cromossoma 11



Dois pares de globinas (cadeias polipeptídicas)

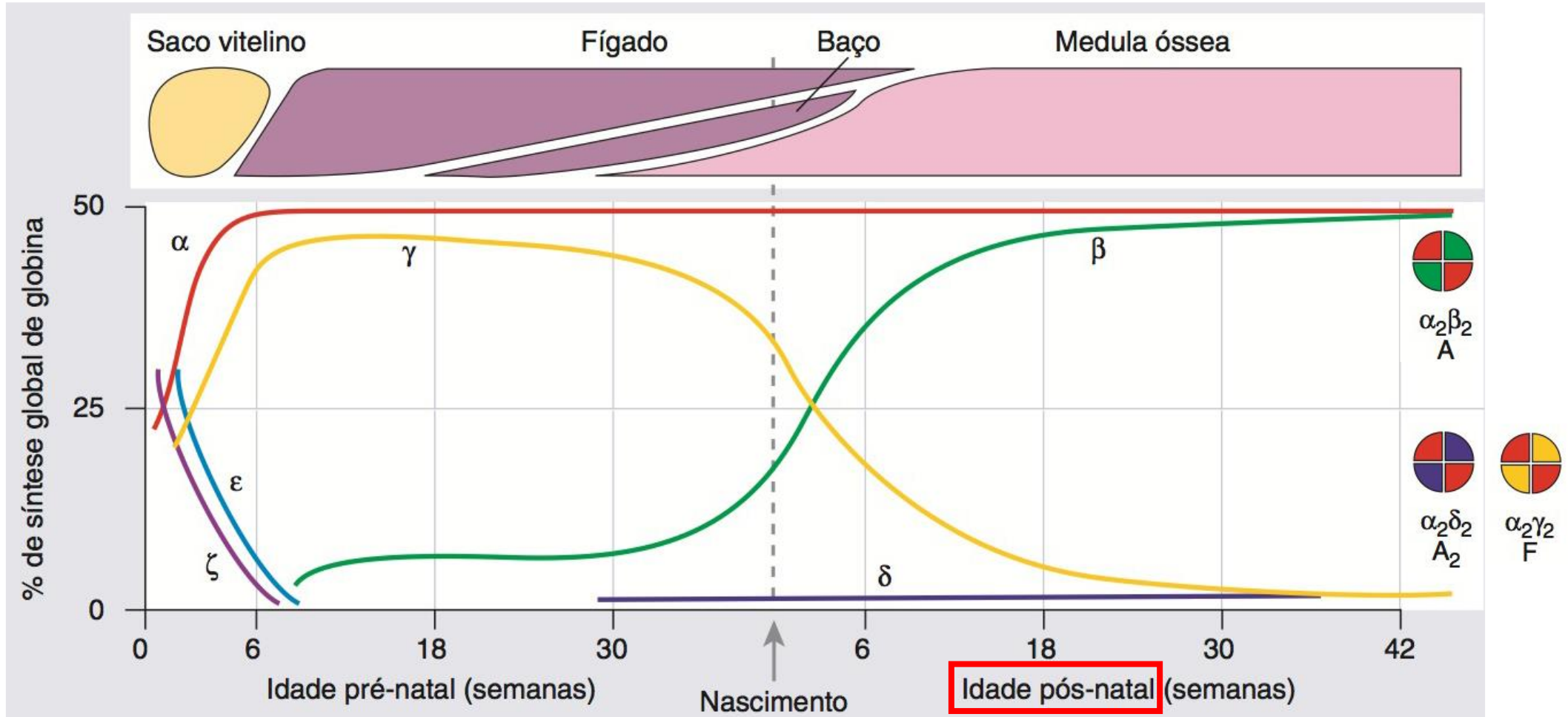


Os eritrócitos e a hemoglobina



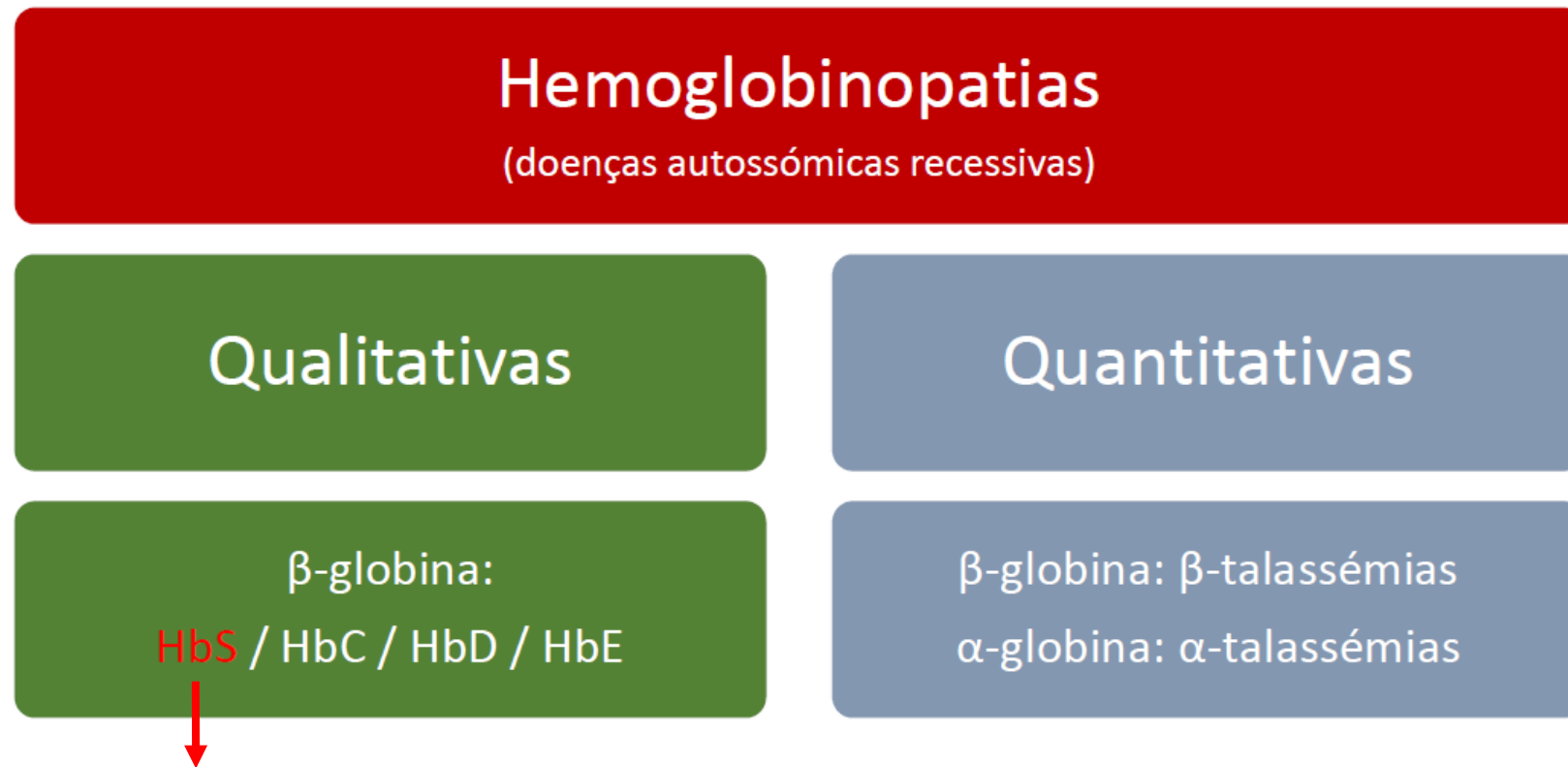


Os eritrócitos e a hemoglobina





Drepanocitose



A drepanocitose é uma das patologias monogénicas mais comuns e graves a nível mundial;

Problema de saúde pública na Europa;



Drepanocitose

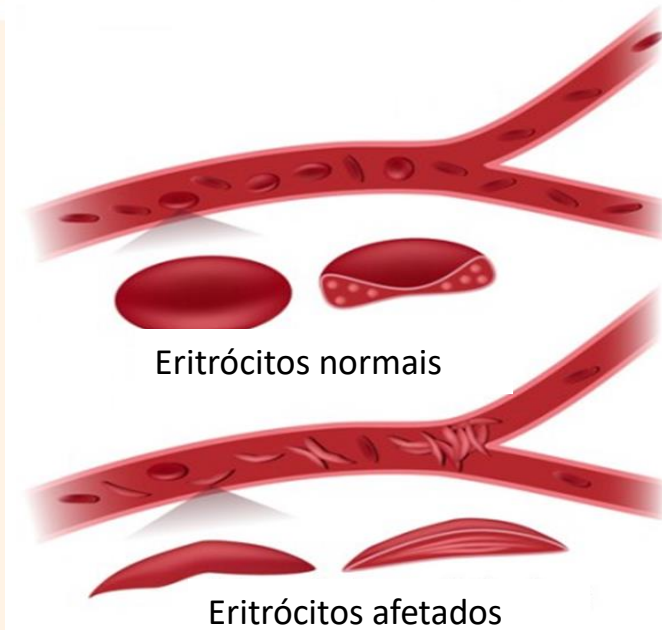
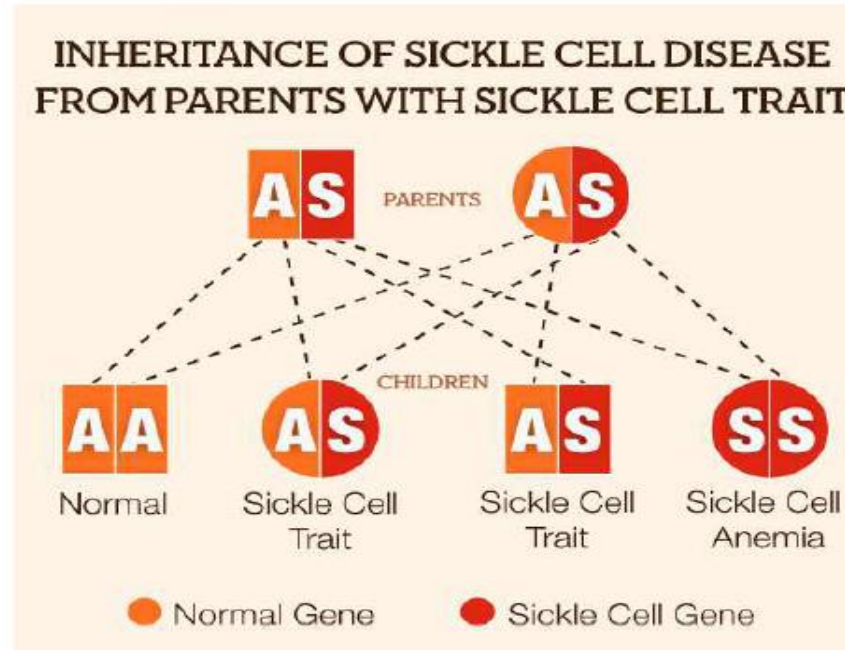
Mutations on the β -globin coding gene (chromosome 11)

GAA	GTA	AAC	ATA	GGA	CTT	CTT	DNA	⇒ Hb A
GUU	CAU	UUG	UAU	CCU	GAA	GAA	mRNA	
val	his	leu	thr	pro	glu	glu	Protein	

○ Substitution of glutamic acid for valine

GAA	GTA	AAC	ATA	GGA	CAT	CTT	DNA	⇒ Hb S
GUU	CAU	UUG	UAU	CCU	GUA	GAA	mRNA	
val	his	leu	thr	pro	val	glu	Protein	

Posição 6 da β -globina



*Sobre situação de stress como hipoxia a Hb S acaba por precipitar conferindo uma maior rigidez aos eritrócitos;
Apresentam menor resistência à hemólise – anemia;*



Drepanocitose

Acompanhamento regular dos doentes por hematologistas: monitorização e adaptação das estratégias de tratamento à gravidade da doença

- controlar os sintomas;
- prevenir crises dolorosas e outras complicações;
- melhorar a qualidade de vida dos pacientes;

Vacinação preventiva: pneumonia, meningite e gripe (maior risco de infeções);

Transfusões de sangue: tratar anemias graves, crises vasoclusivas e outras complicações;

Hidroxiureia: reduz a formação de células falciformes, diminuindo a frequência de crises de dor e complicações, como o maior risco de AVC;

Penicilina: infeções graves, como pneumonia;

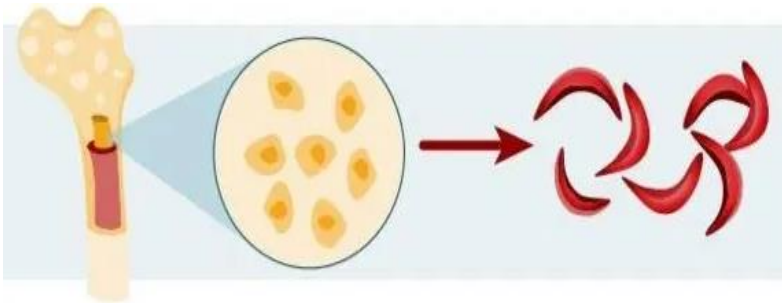
Analgésicos e anti-inflamatórios: controle da dor, uma das principais manifestações da doença;



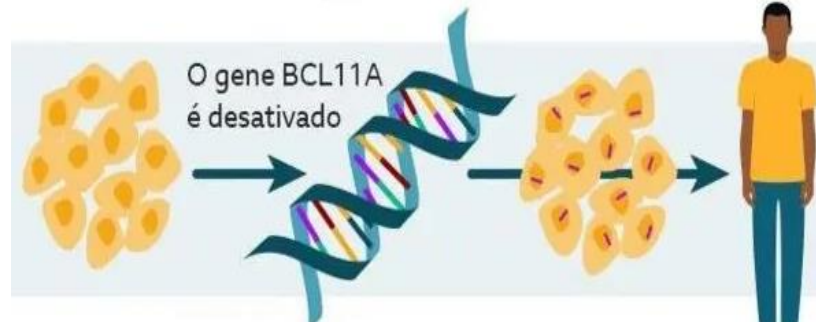
Drepanocitose

Transplante de medula – potencial para curar a doença, mas não é feita por rotina (procedimento complexo e com riscos significativos)

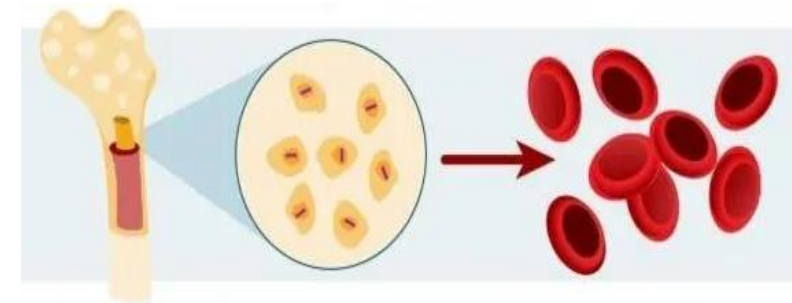
Terapia génica – correção do defeito genético responsável pela doença;



A células estaminais produzem eritrócitos com HbS, que podem adquirir forma de foice;



- Recolha de células estaminais do próprio indivíduo;
- Alteração genética;
- Introdução das células modificadas no doente;



As células estaminais modificadas vão permitir que se comecem a produzir eritrócitos saudáveis com Hb Fetal.



Rastreio Neonatal da Drepanocitose

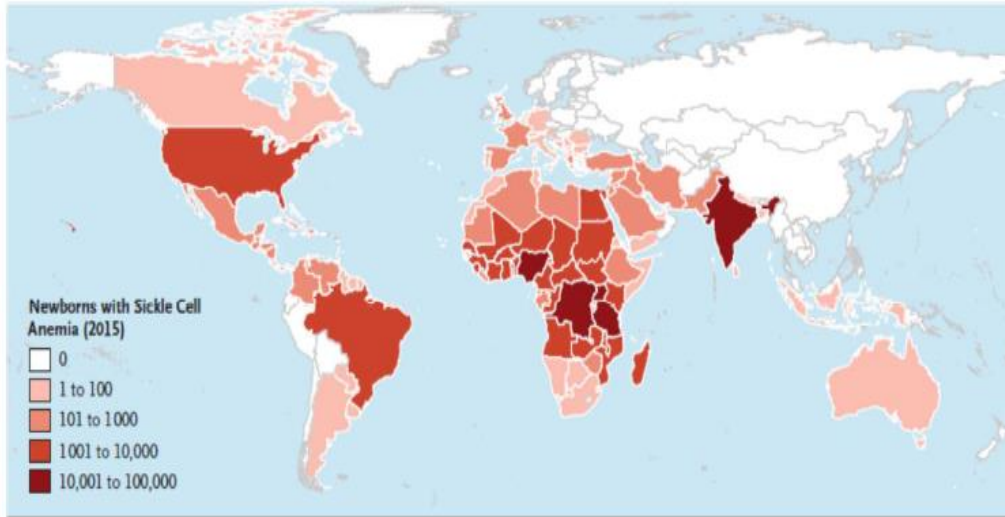


Figure 1. Number of Newborns with Sickle Cell Anemia in Each Country in 2015.

Regional	Nacional (direcionado)	Nacional (global)
<ul style="list-style-type: none">• Bélgica• Itália*	<ul style="list-style-type: none">• França	<ul style="list-style-type: none">• Países Baixos• Reino Unido• Espanha• Malta• Alemanha

PORTUGAL

Rastreio Neonatal da Drepanocitose

(Estudo-piloto)



Fase I – 05/2021 - 01/2022;
Exclusivamente em Lisboa e Setúbal;
Fase II – 02/2022 - 12/2023;

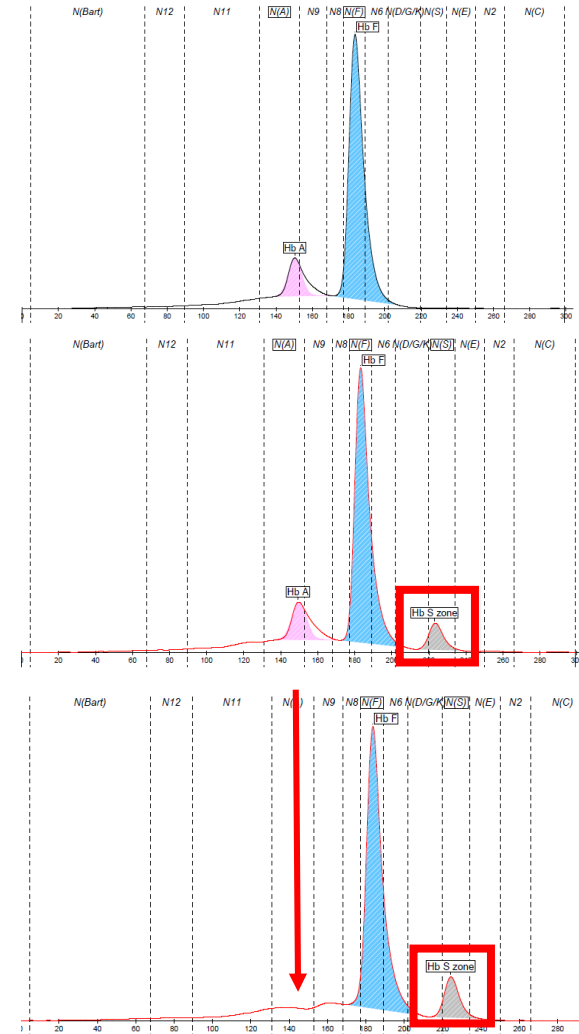
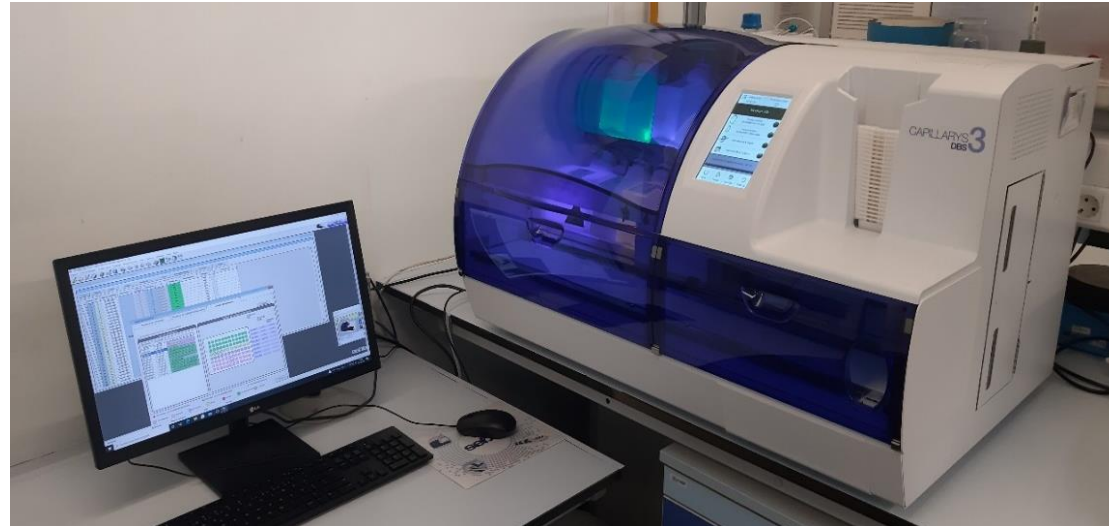
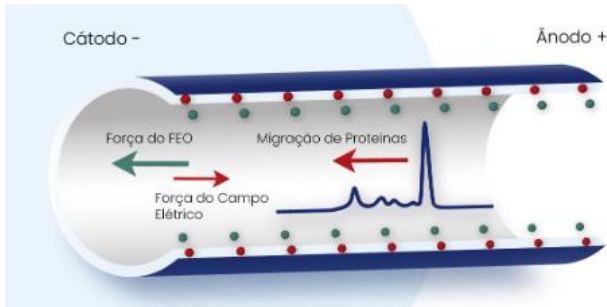


Integração no Painel Nacional de Rastreio Neonatal



Rastreio Neonatal da Drepanocitose

Hemoglobinas são separadas de acordo com sua mobilidade eletroforética num pH específico

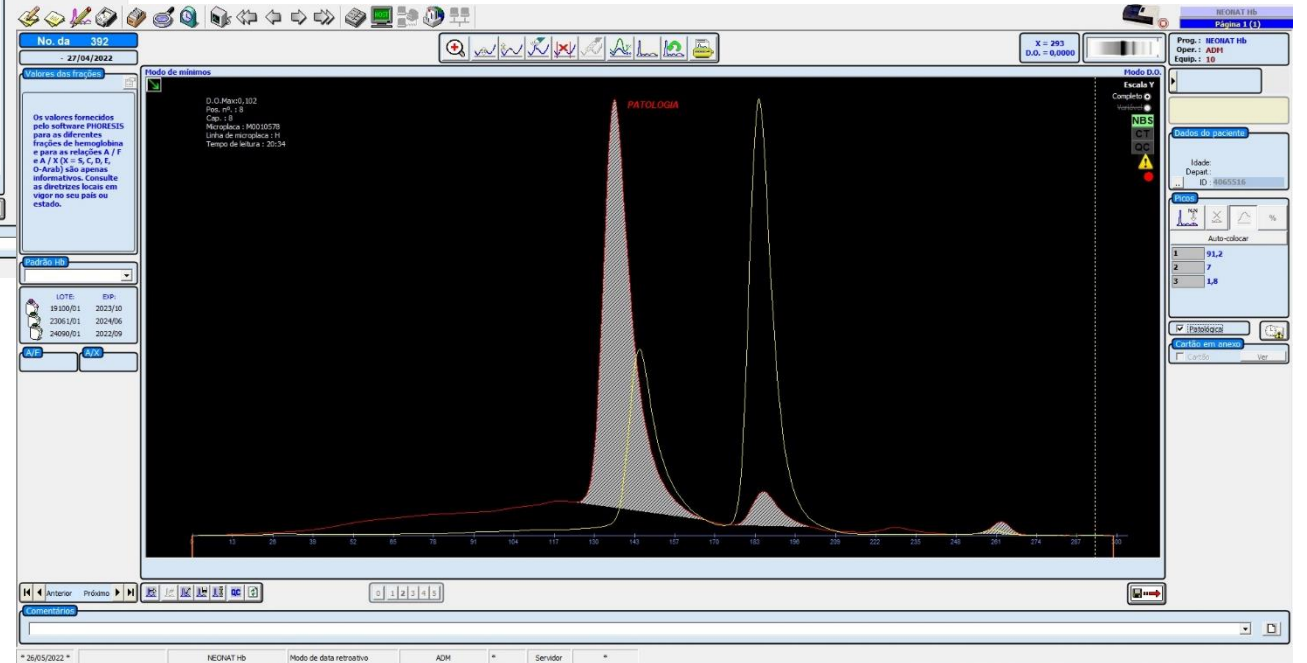
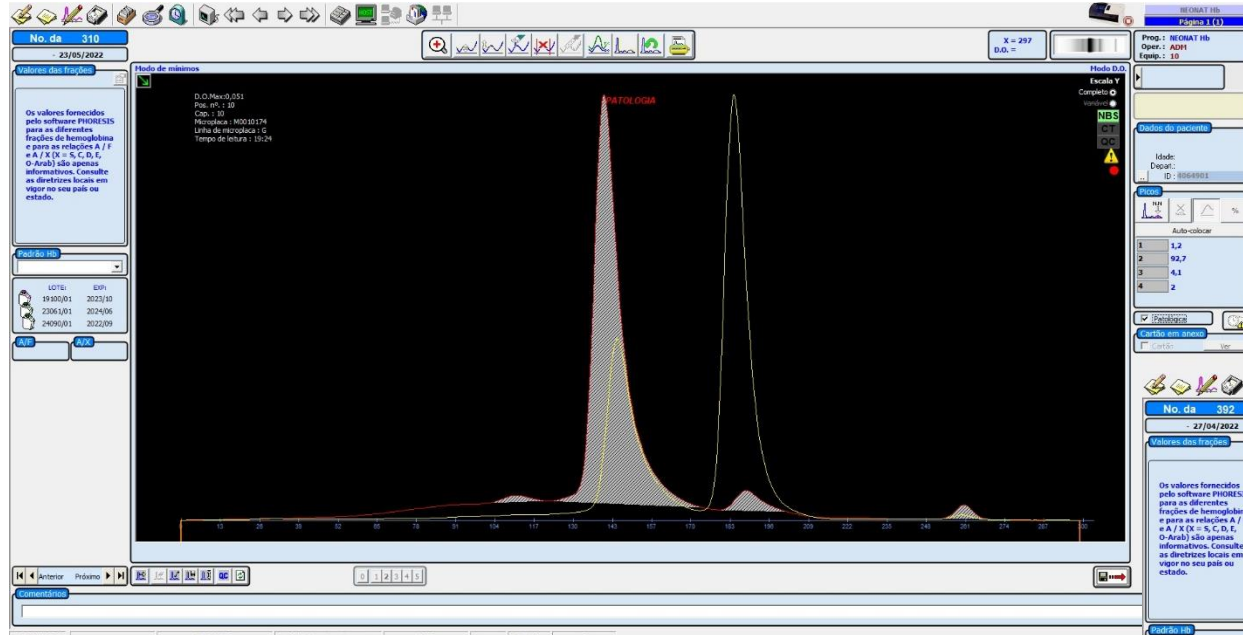


Hb Normais → A, F e A2

Variantes de Hb → S; C; D; E e Bart

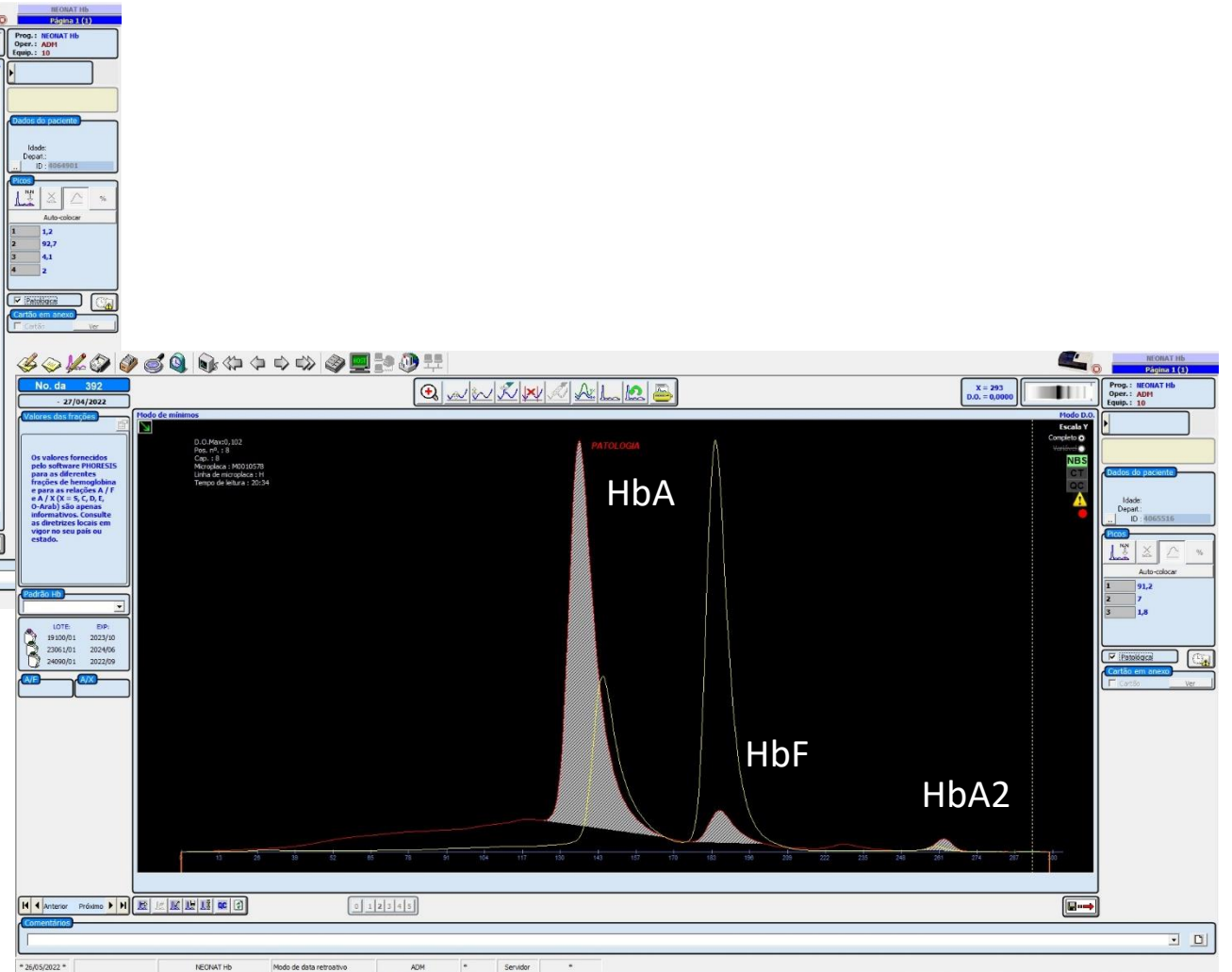
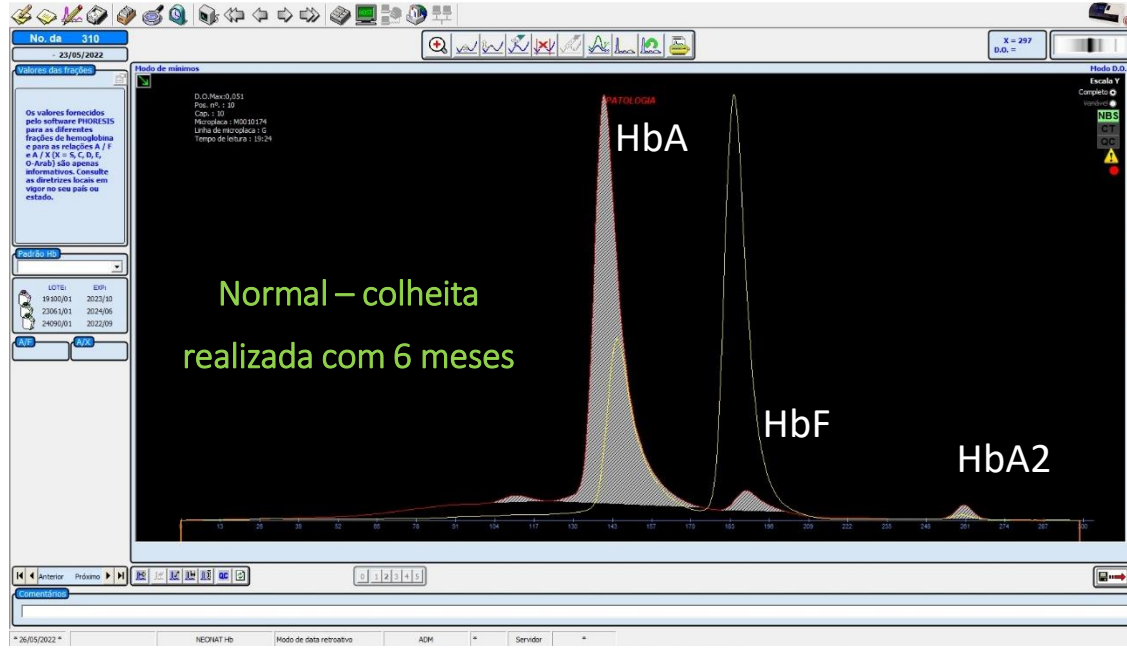


_Rastreio Neonatal da Drepanocitose



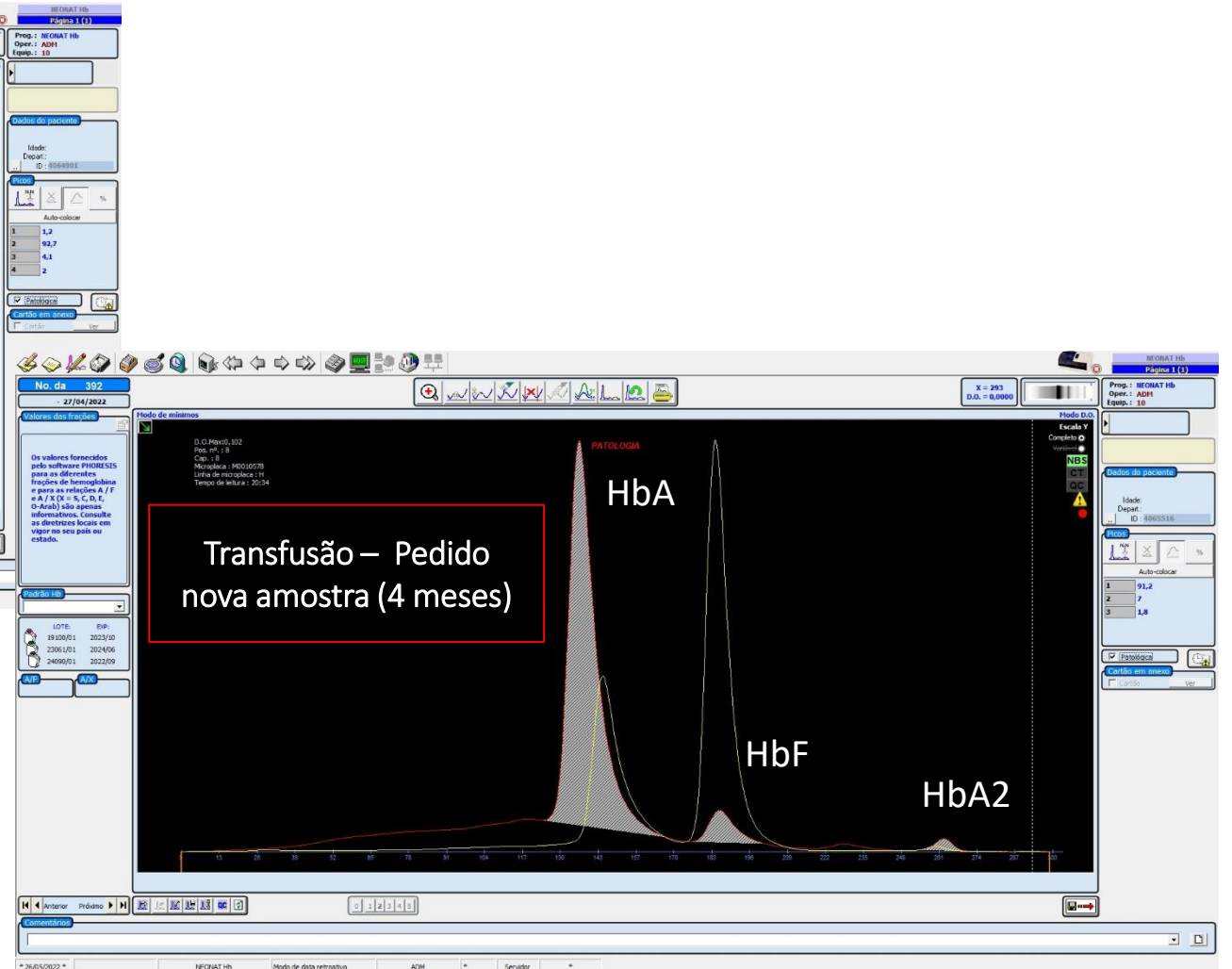
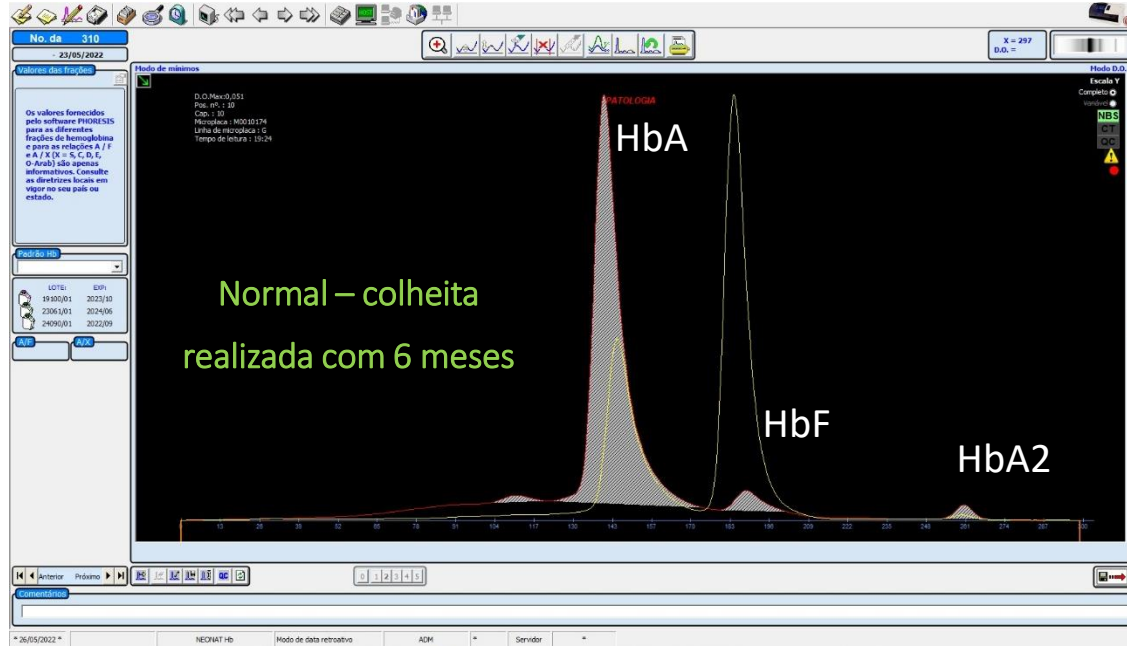


Rastreio Neonatal da Drepanocitose





_Rastreio Neonatal da Drepanocitose





_Resultados

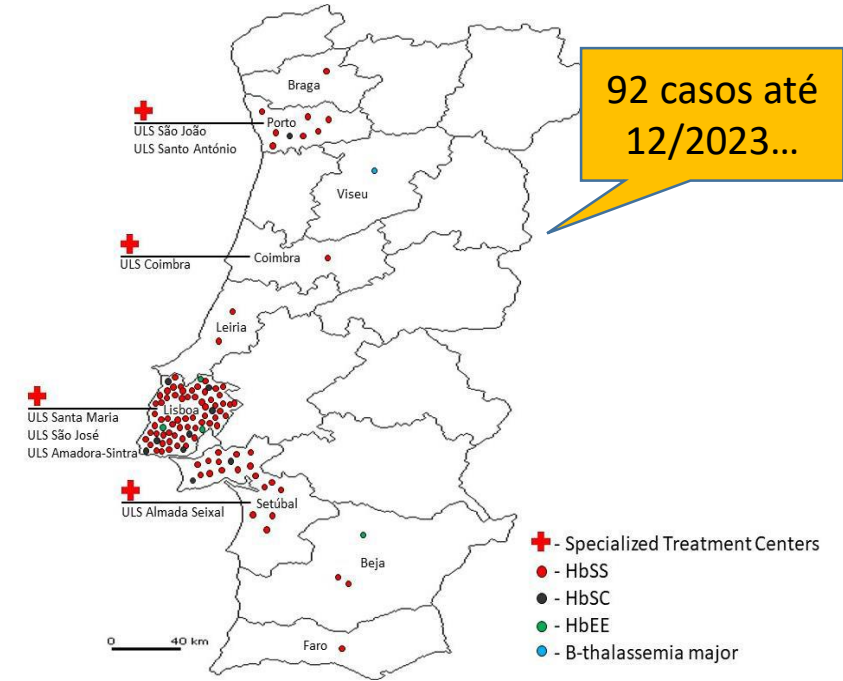


International Journal of
Neonatal Screening



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,*}



Fases do Rastreio	Região	RN	HbSS	HbSC	Prevalência (n)
I – 05/2021 - 01/2022	Lisboa e Setúbal	24 130	24	2	1/928
II – 02/2022 - <u>07/2025</u>	Portugal	299 947	111	15	1/2 381

8 HbEE; 3 HbCC; 1 HbDD; 3 β-thalassemia major

Portadores com variantes de Hb	
HbAS	5411
HbAC	479
HbAE	239
HbAD_G_K	294



Conclusões

- *Drepanocitose já era considerada um problema de Saúde Pública na Europa e em Portugal obtivemos uma prevalência ao nascimento da doença em Portugal é significativa (1:2 381 RN);*
- *Distribuição de casos revela uma maior prevalência nos distritos de Lisboa e Setúbal (existência de várias comunidades com imigrantes oriundos das zonas de risco);*
- *O Rastreio Neonatal da Drepanocitose permitiu que 152 crianças com drepanocitose fossem encaminhadas precocemente para Centro de Tratamento e estejam a ser devidamente acompanhadas clinicamente;*



Rastreio Neonatal da Drepanocitose

