

Teste do pezinho deteta doenças raras em 55 crianças

Desde que o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (PNDC), mais conhecido como o teste do pezinho, foi instituído no país, foram detectadas na Região 55 crianças com doenças raras que puderam iniciar rapidamente o tratamento. Os números constam dos relatórios emitidos anualmente pelo PNDC desde 1982 e que estão disponíveis para consulta no portal do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge.

De acordo com os relatórios, é possível afirmar que entre 1982 e 2018, num total de 110.697 recém-nascidos estudados na Região (o que corresponde a mais de 95% dos nados-vivos naquele período), foram detectadas 55 casos de doenças raras.

Segundo indicam os documentos, das 55 doenças, mais de metade (30) referem-se a casos de Hipotireoidismo congénito, sendo que o último foi diagnosticado em 2018. “O quadro clínico desta doença não tratada inclui, mixedema, atraso do crescimento, macroglossia, micrognatia, fecho tardio das fontanelas, hérnia umbilical, pele fria e seca, hipotonia, icterícia prolongada, letargia, anorexia, obstipação, choro rouco, hipotermia, atraso na maturação óssea. O diagnóstico tardio da doença conduz a atraso mental grave irrecuperável e a alterações neurológicas irreversíveis. O prognóstico mental depende da idade de início da terapêutica”, refere a informação do INSA. Os dados mais recentes do PNDC referem que a prevalência desta doença em Portugal é de um caso em cada 2.892 nascimentos.

A segunda patologia mais frequente na Região é a Fenilcetonúria, uma doença hereditária do metabolismo que entre 1982 e 2018 foi detectada em 15 recém-nascidos. Trata-se de uma doença hereditária, de transmissão autossómica recessiva (genética) que, se não tratada, pode

ter consequências a nível cerebral como atraso de desenvolvimento psicomotor/ défice intelectual de grau variável e outras manifestações neurológicas como problemas motores, epilepsia e perturbações do comportamento.

Em Portugal, a prevalência desta doença é de 1 caso em cada 10.067 nascimentos.

Ao longo destes anos e sobretudo após a inclusão de outras patologias no PNDC (2006) foram também detectados 9 casos de outras doenças hereditárias do metabolismo como a Leucinose (1 caso em 2015) a Hipermetioninemia (1 caso em 2014 e outro em 2013), a Acidúria argininosuccínica (1 caso em 2014 e 1 caso em 2010), a 3-Metilcrotonilglicínúria (1 diagnóstico em 2011), a Citrulinemia Tipo I (1 caso em 2010) e a Hiperargininemia (1 caso em 2010 e outro em 2006).

Refira-se que as doenças hereditárias do metabolismo são um vasto grupo de doenças genéticas (actualmente mais de 800 estão reconhecidas), raras, crónicas, de diagnóstico, orientação e tratamento complexos. Devem-se a defeitos de enzimas ou outras moléculas comprometendo uma via metabólica e assim levando à acumulação de produtos que podem ser tóxicos ou à falta de outros que são essenciais ao normal funcionamento do organismo. No nosso país, a prevalência é de 1 caso em cada 3.357 nascimentos

Com a entrada também do rastreio à Fibrose Quística, refira-se ainda que em 2017 foi diagnosticado um caso na Região. Nesta patologia, a prevalência no país é de um diagnóstico em cada 9.056 nascimentos.

40 anos de PNDC

O Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (PNDC) arrancou em 1979 com o objectivo de diagnosticar crianças que sofrem de doenças

genéticas que podem beneficiar de tratamento precoce, evitando a ocorrência de atraso mental, doença grave irreversível e até mesmo a morte. O programa nasceu por iniciativa do Instituto de Genética Médica Dr. Jacinto de Magalhães com o rastreio da Fenilcetonúria e posteriormente, em 1981, com o do Hipotireoidismo Congénito. Mas a ‘grande revolução’ aconteceu em 2001 com o aparecimento do equipamento Tandem Mass, que consegue diagnosticar dezenas de doenças apenas com uma gota de sangue colhida através da picadinha no pé.

Um ano depois, foi alargado a 17 doenças e assim sucessivamente, até que em 2008 já se rastreavam 24 doenças metabólicas e actualmente 26.

A fibrose quística foi a última doença a fazer parte do programa e encontra-se agora em fase de discussão as propostas de alargamento do rastreio à drepanocitose e hiperplasia congénita das suprarrenais, o que se perspectiva num futuro próximo. “As doenças raras são na sua maioria doenças genéticas e para a maioria delas não existe qualquer tratamento, mas quando há um tratamento que seja eficaz (...) e os doentes ficam sem alterações neurológicas” essas doenças são candidatas a serem incluídas no teste do pezinho, disse Laura Vilarinho.

Com o desenvolvimento do programa, que abrange actualmente 26 doenças, 25 das quais de origem genética, maximizaram-se “os ganhos em saúde pública”, disse em entrevista à Lusa a responsável da Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética do Instituto Nacional de Saúde Ricardo Jorge (INSA), Laura Vilarinho.

O teste do pezinho deve ser realizado entre o terceiro e o sexto dia do bebé e consiste na recolha de gotícu-

las de sangue através de uma picadilha no pé do bebé.

O exame deve ser realizado nesses dias, porque antes do terceiro dia os valores dos marcadores existentes do sangue do bebé podem não ter valor diagnóstico e após o sexto dia alguns marcadores perdem sensibilidade, havendo o risco de atrasar o início do tratamento.

A cobertura do PNDP é actualmente superior a 99% dos recém-nascidos, sendo o tempo médio de início do tratamento de 9,9 dias (no início, a cobertura situava-se nos 6,4% e o tratamento iniciava-se em média aos 28,5 dias), o que permite através do rastreio e da confirmação do diagnóstico, o encaminhamento dos doentes para a rede de Centros

de Tratamento, sediados em instituições hospitalares de referência, contribuindo para a prevenção de doenças e ganhos em saúde. Todas as análises laboratoriais do PNDP são efectuadas na Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, do Departamento de Genética Humana, no Instituto Ricardo Jorge, no Porto.

Desde o arranque do programa e até ao final de 2018, foram rastreadas 3.803.068 crianças e diagnosticados 2.132 casos, 779 dos quais de doenças metabólicas, 1.304 de hipotireoidismo congénito e 49 de fibrose quística, disse Laura Vilariño, que integra o programa desde o início. * COM LUSA



Ana Luísa Correia

In "Diário de Notícias"

DOENÇAS RASTREADAS

- HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO
- FIBROSE QUÍSTICA

- DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO:

■ AMINOACIDOPATIAS

Fenilcetonúria (PKU) / Hiperfenilalaninémias
Tirosinemia Tipo I
Tirosinemia Tipo II
Leucínose (MSUD)
Citruinemia Tipo I
Acidúria Arginino-Succínica
Hiperargininemia
Homocistinúria Clássica
Hipermetioninemia (Déf. MAT)

■ ACIDÚRIAS ORGÂNICAS

Acidúria Propiónica (PA)
Acidúria Metilmalónica (MMA, Mut-)
Acidúria Isovalérica (IVA)
Acidúria 3-Hidroxi-3-Metilglutárica (3-HMG)
Acidúria Glutárica Tipo I (GA I)
3-Metilcrotonilglicinúria (Déf. 3-MCC)
Acidúria Malónica

■ DOENÇAS HEREDITÁRIAS

DA B-OXIDAÇÃO MITOCONDRIAL DOS ÁCIDOS GORDOS
Def. da Desidrogenase dos Ácidos Gordos de Cadeia Média (MCADD)
Def. da Desidrogenase dos Ácidos Gordos de Cadeia Muito Longa (VLCADD)
Def. da Desidrogenase de 3-Hidroxi-Acil-CoA de Cadeia Longa (LCHADD)/TFP
Def. em Carnitina-Palmitoil Transferase I (CPT I)
Def. em Carnitina-Palmitoil Transferase II (CPT II)/CACT
Def. Múltipla das Acil-CoA Desidrogenases dos Ácidos Gordos (Acidúria Glutárica Tipo II)
Def. Primária em Carnitina (CUD)