

Código: 4068

Chave: 003534F233

Área Científica: Hematologia

Tipo: Casuística / Investigação

Título: RASTREIO NEONATAL DIRIGIDO DE HEMOGLOBINOPATIAS

Autores: Vera Rodrigues¹; Marta Contreiras¹; Fernanda Melo¹; Paulo Oom¹

Filiações: 1 - Hospital Beatriz Ângelo, Loures

Palavras-chave: Rastreio neonatal, Hemoglobinopatias, Doença de células falciformes, Alfa e Beta talassémia

Introdução e Objectivos

O rastreio neonatal de hemoglobinopatias visa o diagnóstico precoce, permitindo actuar de modo a alterar a história natural da doença com consequente diminuição da morbidade e mortalidade da doença de células falciformes (HbSS, HbAS), α e β talassémias e hemoglobinopatias C, D e E (HbC, HbD, HbE).

Pretendemos realizar um rastreio de hemoglobinopatias em recém-nascidos filhos de casais de risco e de pais portadores conhecidos.

Metodologia

Estudo prospectivo de rastreio de hemoglobinopatias em recém-nascidos filhos de casais de risco e de pais portadores conhecidos nascidos no nosso hospital entre março de 2013 e abril de 2016. Realizada eletroforese das hemoglobinas e seguimento em consulta.

Resultados

Rastreados 60 recém-nascidos de 7416 (0,8%), dos quais 45 com história familiar de HbSS, HbAS, HbC, HbD ou HbE, 17 com mãe ou pai com β -talassémia minor e 2 com história familiar de anemia de etiologia desconhecida.

Diagnosticadas hemoglobinopatias em 41 recém-nascidos (68%): 2 HbSS (3,3%); 33 HbAS (54%), 1 HbC (1,6%), 1 HbD (1,6%), 1 HbD e β -talassemia minor (1,6%) e 3 variantes em estudo (4,9%). Quinze (24,6%) destes recém-nascidos não apresentaram hemoglobinopatias variantes ao nascimento. Não se verificaram casos de α ou β talassémia major. Dois recém-nascidos permanecem em estudo e o abandono registou-se em 5 crianças.

Conclusões

Embora numa pequena amostra, a percentagem de casos de doença de células falciformes e de outras hemoglobinopatias é superior a outros estudos de rastreio neonatal dirigidos de hemoglobinopatias referidos na literatura.

Dada a elevada prevalência de HbSS e HbAS no nosso país, sugere-se a aplicação por rotina do rastreio neonatal dirigido de hemoglobinopatias.