

**P-08**

**RASTREIO NEONATAL DE HEMOGLOBINOPATIAS: IMPLEMENTAÇÃO E RESULTADOS PRELIMINARES**

Ana Marcão, Lurdes Lopes, Cármen Sousa, Helena Fonseca, Hugo Rocha, Ivone Carvalho, Laura Vilarinho

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto

ana.marcao@insa.min-saude.pt

As hemoglobinopatias são doenças hereditárias devidas a mutações nos genes das globinas humanas. São as doenças genéticas mais comuns na espécie humana, estimando-se que atinjam cerca de 7% da população mundial, e constituindo um importante problema de saúde pública em alguns países. Neste grupo de doenças inclui-se a drepanocitose, relevante pela sua frequência e gravidade, mas também pelas vantagens associadas ao seu diagnóstico precoce.

Os primeiros sintomas clínicos da drepanocitose surgem por volta dos três meses de idade e incluem esplenomegalia, anemia, dactilite e complicações graves causadas por infeções bacterianas ou sequestração esplénica aguda. Os fenómenos de oclusão micro-vascular desempenham um papel importante nesta doença, e contribuem para o envolvimento cardíaco que é cada vez mais reconhecido, especialmente com o aumento da sobrevivência dos doentes. O diagnóstico tardio, resultante da inespecificidade dos sintomas clínicos, traduz-se com frequência num mau prognóstico para o doente, o que reforça a importância do diagnóstico precoce.

O rastreio neonatal das hemoglobinopatias faz parte de um grande número de programas de rastreio neonatal e tem como objetivo principal a identificação precoce de crianças com drepanocitose (SS) e outras síndromes drepanocíticas (SC, SD, S $\beta$ Otal) associados a elevadas taxas de morbilidade e mortalidade nos primeiros anos de vida.

Estudos anteriores realizados em Portugal referem uma prevalência global de portadores de drepanocitose e beta-talassémia inferior a 1,5%, observando-se uma tendência de aumento de norte para sul do país, e tendo sido identificados valores entre 5% e 10% em regiões com histórico de imigração (Monteiro, 1989; Martins, 1993). Com os movimentos migratórios globais que atualmente se observam, e nomeadamente com o aumento da imigração originária de países Africanos de língua oficial Portuguesa, a importância da drepanocitose no nosso país poderá ainda ter aumentado nos últimos anos.

Em outubro de 2015, a Unidade de Rastreio Neonatal (URN) implementou o rastreio da drepanocitose e outras síndromes drepanocíticas, por eletroforese capilar. Para este efeito foram estudadas 120 amostras de RN de origem Africana. Foram detetados um doente HbSS, nove portadores HbS e um portador HbC.

A URN disponibilizou este rastreio, como prestação de serviço, para várias clínicas Angolanas, prevendo-se a médio prazo o início de um estudo piloto para o rastreio neonatal das hemoglobinopatias em Portugal.

**P-09**

**SÍNDROME DE POTOCKI-LUPSKI: MICRODUPLICAÇÃO 17P11.2 E ANOMALIAS CARDÍACAS**

Elisa Lopes<sup>1</sup>, Sílvia Pires<sup>1</sup>, Cristina Candeias<sup>1</sup>, Natália Oliveira<sup>1,2</sup>, Manuela Mota Freitas<sup>1,2</sup>, Nataliya Tkachenko<sup>3</sup>, Gabriela Soares<sup>3</sup>, Marília Loureiro<sup>4</sup>, M Fonseca Silva<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Unidade de Citogenética, Centro Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto, Porto

<sup>2</sup> Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Porto

<sup>3</sup> Unidade Genética Médica, Centro Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto, Porto

<sup>4</sup> Serviço de Cardiologia Pediátrica, Centro Hospitalar do Porto, Porto  
elisa.lopes@chporto.min-saude.pt

O Síndrome de Potocki-Lupski (SPL), descrito pela primeira vez em 2007 por Lorraine Potocki e James Lupski, consiste numa alteração genética rara caracterizada pela presença de uma microduplicação na região 17p11.2. A maioria das duplicações apresenta um tamanho inferior a 3.7 Mb, pelo que têm sido maioritariamente identificadas apenas por técnicas de citogenética molecular (MLPA e aCGH).

Este síndrome compreende características clínicas específicas, como anomalias congénitas, défice intelectual, hipotonia infantil, distúrbio da linguagem e dismorfias. Outras alterações frequentes incluem atraso de desenvolvimento, disfagia orofaríngea, autismo, apneia central do sono e hipermetropia. Em cerca de 40% dos portadores de SPL foram identificadas anomalias estruturais cardiovasculares.

Os autores apresentam um caso de uma jovem de 19 anos, com uma duplicação de 17p11.2 de novo, referenciada para estudos citogenéticos no sentido de confirmar uma alteração cromossómica submicroscópica detetada por aCGH. Fenotipicamente apresenta dismorfias craniofaciais ligeiras, défice cognitivo ligeiro a moderado, hipermetropia, hipoacusia e antecedentes de pericardite com derrame cardíaco.

Apesar das patologias cardiovasculares não terem sido inicialmente associadas a este síndrome, a avaliação sistemática de novos pacientes permitiu estabelecer essa correlação. Atualmente, perante um diagnóstico de SPL, o paciente deve ser referenciado para avaliação e acompanhamento em consulta de cardiologia e, posteriormente, aconselhamento genético adequado, recomendado a partir da idade reprodutiva.