

## Identificar os Portadores de Hemoglobinopatia em Portugal: Desafios Atuais e Reflexão desde a Perspetiva dos Cuidados de Saúde Primários

### Identifying Haemoglobinopathy Carriers in Portugal: Challenges and Considerations from a Primary Health Care Perspective

**Palavras-chave:** Cuidados de Saúde Primários; Hemoglobinopatia/diagnóstico; Portugal

**Keywords:** Hemoglobinopathies/diagnosis; Portugal; Primary Health Care

Caro Editor,

Considerámos interessante o estudo publicado por Santos *et al*.<sup>1</sup> Conforme salientado, os cuidados de saúde primários têm um papel importante nos programas de rastreio e o caso das hemoglobinopatias não é exceção.

Doentes com formas graves de hemoglobinopatias têm geralmente elevada morbidade.<sup>2,3</sup> Embora a melhoria na prestação de cuidados médicos (devida ao progresso científico, mas também ao investimento nos sistemas de saúde),<sup>2</sup> tenha um importante papel na redução desta morbimortalidade, a prevenção e deteção precoce dos portadores assintomáticos continuam a ser medidas centrais na gestão do problema.<sup>2,3</sup>

As hemoglobinopatias mantêm-se como um problema de saúde pública, com maior difusão nas últimas décadas, em consequência do aumento de movimentos migratórios das regiões historicamente identificadas como endémicas para outras áreas geográficas.<sup>2,4,5</sup> Estudos publicados nos últimos anos, embora concordantes no aumento do número de doentes com hemoglobinopatia,<sup>2,4,5</sup> expõem dúvidas sobre a verdadeira magnitude do problema, prevalência nos países europeus estudados, capacidade de resposta sanitária e impacto social e financeiro atual e futuro.<sup>2,4</sup>

Em Portugal, a última orientação relativa à prevenção das formas graves de hemoglobinopatias é a Circular Normativa de 2004,<sup>6</sup> que aconselha o rastreio de hemoglobinopatias nas mulheres em idade reprodutiva perante alterações no hemograma, mas também em mulheres (ou

parceiros) provenientes dos distritos de Beja, Évora, Faro, Leiria, Santarém e Setúbal ou imigrantes de países com alta prevalência de doença (países africanos, subcontinente indiano, Timor, Brasil e provenientes da Europa de Leste e Ásia), independentemente dos valores analíticos. No entanto, o artigo de Santos *et al*<sup>1</sup> vem apontar para uma prevalência atual de portadores de talassemia sem diferença significativa a nível nacional. Esta evidência, aliada à crescente expressão da população imigrante<sup>7</sup> leva-nos a refletir mais seriamente sobre a necessidade de um modelo de rastreio universal e inclusivo, com o objetivo de evitar diagnósticos apenas em fases tardias.<sup>8</sup>

Tendo em conta o exposto, consideramos essencial a atualização da Circular<sup>6</sup> e a sensibilização de todos os profissionais, independentemente do distrito de atividade. A deteção precoce dos adultos portadores e sobretudo a identificação e aconselhamento genético dos casais em risco deve ser encarada como uma prioridade.

É importante também salientar que em algumas regiões do país existe dificuldade no acesso aos cuidados de saúde, em particular às consultas pré-concecionais e de Saúde Materna, o que dificulta a aplicação das recomendações. O projeto em curso de inclusão do rastreio da drepanocitose no Rastreio Neonatal<sup>9</sup> é uma medida importante, que poderá ajudar a atuar precocemente sobre as complicações da doença e a minimizar o impacto da falta de rastreio e aconselhamento genético pré-natal.<sup>10</sup>

#### CONTRIBUTO DOS AUTORES

Todas as autoras colaboraram na escrita e revisão do manuscrito.

#### CONFLITOS DE INTERESSE

As autoras declaram não ter conflitos de interesse relacionados com o presente trabalho.

#### FONTES DE FINANCIAMENTO

Este trabalho não recebeu qualquer tipo de suporte financeiro de nenhuma entidade no domínio público ou privado.

#### REFERÊNCIAS

- Santos D, Barreto M, Kislaya I, Mendonça J, Machado MP, Lopes P, et al. Prevalence rate of thalassemia carriers among individuals with microcytosis or hypochromia in Portugal. *Acta Med Port.* 2023;36:467-74.
- Martínez PA, Angastiniotis M, Eleftheriou A, Gulbis B, Pereira MM, Petrova-Benedicts R, et al. Haemoglobinopathies in Europe: health & migration policy perspectives. *Orphanet J Rare Dis.* 2014;9:97.
- World Health Organization. Executive Board, 118<sup>th</sup> Session. Thalassemia and other haemoglobinopathies: document EB118/5. Geneva: WHO; 2006.
- van Vliet ME, Kerkhoffs JL, Hartevel CL, Houwink EJ. Hemoglobinopathy prevention in primary care: a reflection of underdetection and difficulties with accessibility of medical care, a quantitative study. *Eur J Hum Genet.* 2022;30:790-4.
- Cataldo F. Immigration and changes in the epidemiology of hemoglobin disorders in Italy: an emerging public health burden. *Ital J Ped.* 2012;38:32.
- Direção-Geral da Saúde. Prevenção das formas graves de hemoglobinopatia: Circular Normativa n.º 18/DSMIA, de 07/09/2004. Lisboa: DGS; 2004.
- Lopes SM, Machado R. Relatório de imigração, fronteiras e asilo 2022. Lisboa: Serviço de Estrangeiros e Fronteiras; 2023.
- Costa SM, Sobral M, Delgado G. Hemoglobinopatias em Portugal e a intervenção do médico de família. *Rev Por Med Ger Fam.* 2016;32:416-24.
- Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge. Rastreio Neonatal: 83.436 recém-nascidos estudados em 2022. [consultado 2023 nov 12]. Disponível em: <https://www.insa.min-saude.pt/rastreio-neonatal-83-436-recem-nascidos-estudados-em-2022/>.
- Lobitz S, Telfer P, Cela E, Allaf B, Angastiniotis M, Johansson CB, et al. Newborn screening for sickle cell disease in Europe: recommendations from a Pan-European Consensus Conference. *Br J Haematol.* 2018;183:648-60.

Marta RAINHO✉<sup>1</sup>, Elisa MELO FERREIRA<sup>1</sup>

1. Medicina Geral e Familiar. Unidade de Saúde Familiar Luísa Todi. Unidade Local de Saúde da Arrábida. Setúbal. Portugal.

✉ **Autor correspondente:** Marta Rainho. [marta.rainho4@gmail.com](mailto:marta.rainho4@gmail.com)

**Recebido/Received:** 14/10/2023 - **Aceite/Accepted:** 22/12/2023 - **Publicado Online/Published Online:** 19/02/2024 - **Publicado/Published:** 01/03/2024

Copyright © Ordem dos Médicos 2024

<https://doi.org/10.20344/amp.20812>

