

Projeto de Resolução n.º 240/XVI/1.^a

Recomenda ao Governo realização gratuita de rastreio da imunodeficiência combinada grave a todos os bebés recém-nascidos em Portugal que realizem o rastreio neonatal

Exposição de Motivos

A imunodeficiência combinada grave engloba um conjunto heterogéneo de doenças genéticas caracterizadas por bloqueios na diferenciação dos linfócitos. Esta é uma doença hereditária em todas as suas formas, que está presente no momento do nascimento, que pode ser causada por mutações em muitos genes diferentes e que leva as crianças por si afetadas a desenvolverem infeções graves nos primeiros meses de vida, que, sem tratamento, levam à morte antes do ano de idade. Trata-se de uma doença rara dada a sua prevalência ser de 1 caso a cada 50 mil nascimentos.

Esta é uma doença que pode ser tratada e curada através do acesso atempado ao transplante de células estaminais hematopoiéticas e para que este transplante seja o mais eficaz possível é essencial que seja feito nos primeiros 3 meses de vida.

Atendendo à mortalidade associada a esta doença e à importância da existência de um tratamento atempados para assegurar a sobrevivência das crianças que são suas portadoras, é essencial que se estude, o quanto antes e através de um projeto-piloto, a sua inclusão no rastreio neonatal, também conhecido como teste do pezinho.

Essa inclusão foi recentemente defendida pela Associação Portuguesa de Doentes com Imunodeficiências Primárias que no dia 28 de junho, Dia Internacional do Rastreio Neonatal, lançou a petição “Pela inclusão da Imunodeficiência Combinada Grave no rastreio neonatal” que em menos de um mês já recolheu mais de 1000 assinaturas e na qual se afirma que este rastreio “representa não só um avanço médico significativo, mas também uma oportunidade de oferecer às crianças afetadas um futuro mais promissor”, já que “a deteção precoce permite intervenções terapêuticas imediatas, como o transplante de medula, aumentando exponencialmente as taxas de sucesso e qualidade de vida”.

Embora no nosso país o rastreio neonatal não inclua no âmbito das doenças rastreadas a imunodeficiência combinada grave, a verdade é que vários são os países que desde 2017 o tem vindo a fazer. É o caso dos Estados Unidos da América, do Canadá, da Dinamarca, da Suécia e da Região da Catalunha que colocaram esta doença no âmbito dos seus programas de rastreios neonatais. Noutros países esta é uma opção que já está a ser estudada no terreno, com um projeto-piloto de rastreio da doença nos Países Baixos e com a implementação parcial do rastreio da doença na Áustria, na Bélgica, em França e em Itália¹.

Os resultados desta abordagem assente no rastreio proactivo da doença têm-se revelado bastante positivos. Olhando para a experiência do Estados Unidos e do Canadá, um estudo publicado em 2023 na *The Lancet*² demonstra que o rastreio neonatal trouxe um aumento significativo das crianças que sobreviveram até os 5 anos após o transplante e das crianças que não tiveram qualquer infeção após o transplante – fator que muitas vezes impactava na taxa de sobrevivência.

Um outro estudo³, publicado em 2019, olha para o caso da Região da Catalunha, que em janeiro de 2017 foi a primeira na Europa a implementar o rastreio neonatal desta doença. Focando-se nos dois primeiros de implementação do rastreio este estudo afirma que de um total de 130 903 recém-nascidos examinados, 30 testaram positivo, 15 dos quais eram do sexo masculino. Durante o período do estudo, um paciente foi diagnosticado com imunodeficiência combinada grave, 13 pacientes tiveram linfopenia de células T clinicamente significativa (43% das deteções positivas) e 9 pacientes foram considerados casos falso-positivos.

Embora Portugal seja o 3.º país da União Europeia que mais doenças inclui no âmbito do seu rastreio neonatal, a verdade é que nunca incluiu o rastreio da imunodeficiência combinada grave no seu Programa Nacional de Rastreio Neonatal (mesmo com propostas feitas nesse sentido desde 2016).

¹ C. Thomas, G. Hubert, A. Catteau, M. Daniello, V.P. Riche, et al.. Review: Why screen for severe combined immunodeficiency disease?. *Archives de Pédiatrie*, 2020, 27, pp.485 - 489.

² F. Barzaghi , A. Aiuti . Newborn screening for severe combined immunodeficiency: changing the landscape of post-transplantation survival. *The Lancet*, Vol. 402, n.º 10396, 8 de Julho de 2023, pp. 84-85.

³ Argudo-Ramírez A, Martín-Nalda A, Marín-Soria JL, López-Galera RM, Pajares-García S, González de Aledo-Castillo JM, Martínez-Gallo M, García-Prat M, Colobran R, Riviere JG, Quintero Y, Collado T, García-Villoria J, Ribes A and Soler-Palacín P. First Universal Newborn Screening Program for Severe Combined Immunodeficiency in Europe. Two-Years' Experience in Catalonia (Spain). *Front. Immunol*, vol.10, 2019, article 2406.

Face a estes excelentes resultados e procurando concretizar na Assembleia da República as pretensões da Associação Portuguesa de Doentes com Imunodeficiências Primárias, o PAN entende que é essencial que o nosso país estude a viabilidade da realização do rastreio da imunodeficiência combinada grave, de forma gratuita e com cobertura nacional, a todos os bebés recém-nascidos em Portugal que realizem o rastreio neonatal, ponderando a criação de um projeto-piloto para o efeito (segundo-se a metodologia acolhida nos Países Baixos). Naturalmente que se propõe que tal trabalho seja feito em estreita articulação com o Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I. P., dado ser o instituto que não só tem por missão planear, implementar e avaliar o rastreio neonatal metabólico de recém-nascidos, mas também é a entidade onde o Programa Nacional do Rastreio Neonatal está organicamente integrado.

Nestes termos, a abaixo assinada Deputada Única do PESSOAS-ANIMAIS-NATUREZA, ao abrigo das disposições constitucionais e regimentais aplicáveis, propõe que a Assembleia da República adote a seguinte Resolução:

A Assembleia da República resolve, nos termos do n.º 5 do artigo 166.º da Constituição da República Portuguesa, recomendar ao Governo que, em estreita articulação com o Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I. P., estude a viabilidade da realização gratuita de rastreio da imunodeficiência combinada grave a todos os bebés recém-nascidos em Portugal que realizem o rastreio neonatal, ponderando a criação de um projeto-piloto para o efeito.

Assembleia da República, Palácio de São Bento, ____ de Julho de 2024

A Deputada,

Inês de Sousa Real