

# Erros inatos da imunidade e rastreio neonatal em Portugal

Rev Port Imunoalergologia 2025; 33 (3): 147-148

Emilia Faria<sup>1</sup> 

<sup>1</sup> Assistente Graduada de Imunoalergologia – ULSCoimbra, Coimbra, Portugal  
Membro do Grupo Coordenador do Grupo Português de Imunodeficiências Primárias (GPIP)

**T**eve recentemente início em Portugal o Rastreio Neonatal da Imunodeficiência Combinada Grave (RN-SCID).

A SCID é uma doença rara, com incidência estimada em 1 em cada 50 a 100 mil nascidos vivos e é uma emergência pediátrica absoluta. É uma condição clínica caracterizada por marcado compromisso da resposta imune envolvendo linfócitos T e/ou B e/ou NK, que conduz a aumento da suscetibilidade a infeções e alta taxa de mortalidade.

A proposta para o RN-SCID em Portugal teve o seu início em junho de 2016 e foi subscrito por pediatras em representação do Grupo Português de Imunodeficiências Primárias (GPIP). Ao longo da última década foram realizados várias reuniões de trabalho entre a GPIP, a Associação Portuguesa de Doentes de IDP (APDIP) e responsáveis da Comissão de Rastreio Neonatal (CRN) do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (ISNA) para implementação deste projeto, com obstáculos sucessivos.

A APDIP, com o apoio do GPIP, da SPAIC e da SPP, lançou em outubro de 2024 uma petição pública para a inclusão do RN-SCID no programa nacional de rastreio neonatal, conhecido como “teste do pezinho”. Esta peti-

ção foi aprovada na Assembleia da República, a 30 de outubro de 2024, com posterior validação pelo Ministério da Saúde, do INSA e da CRN.

O programa que teve o início a 1 de abril de 2025 é um projeto-piloto com cobertura estimada de 100 000 recém-nascidos, por dois anos. O teste de triagem da SCID é realizado nas amostras de sangue seco, atualmente colhidas de maneira padronizada em todos os recém-nascidos nacionais, e é baseado num ensaio de quantificação de círculos de excisão de recetores de células T (*T Cell receptor excision circles – TREC*), no sangue periférico. O recém-nascido saudável tem cerca de 4000 linfócitos/mm<sup>3</sup> de sangue, 70% dos quais são células T. Na maioria dos tipos de SCID, a contagem de linfócitos no recém-nascido é muito menor (em torno de 1500 linfócitos/mm<sup>3</sup>); no entanto, este não é o caso em todos os tipos de SCID, pelo que é necessário realizar uma contagem de células T, B e NK. Os recém-nascidos com linfopenia T são encaminhados para consultas IDP nacionais, nos hospitais de Dona Estefânia, Santa Maria, São João, CHUC e Santo António, dependendo da proveniência do lactente, onde é realizado estudo complementar, segundo um algoritmo de diagnóstico predefinido. Até à data foram já identificados um caso de SCID no Norte

<http://doi.org/10.32932/rpia.2025.09.172>

© 2025 Sociedade Portuguesa de Alergologia e Imunologia Clínica. Published by Publicações Ciência e Vida.

This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

do país (com fenótipo T-B+NK- por mutação da cadeia gama do recetor da IL2) a aguardar transplante de células hematopoiéticas e um caso com linfopenia, em que o estudo complementar permitiu excluir a SCID.

O RN-SCID é uma realidade em muitos países da Europa e EUA e o ensaio de TREC no momento do nascimento tem demonstrado ser um teste com excelente especificidade e sensibilidade para identificar lactentes com linfopenia T, pois permite a identificação e intervenção precoces, como o transplante de células hematopoiéticas ou terapia genética. Resultados da triagem neonatal apontam para impacto positivo e significativo na sobrevivência de portadores de SCID, revelando que 85% das crianças testadas ao nascimento sobreviveram, quando comparadas a 58% das crianças não testadas.

É também de referir que a DGS alargou o prazo da vacina da BCG para as 5 semanas de vida e esta só deve ser administrada após a confirmação do resultado negativo no rastreio da SCID.

Há a possibilidade no futuro da adição de novos marcadores ao ensaio do TREC, nomeadamente a quantificação dos círculos de excisão de recombinação de deleção de *kappa* (KREC). O KREC é usado como marcador da diferenciação dos linfócitos B e permite a identificação de defeitos precoces de maturação de células B, como a agamaglobulinemia. A sua inclusão não é consensual, pelo aumento do custo, sem benefício acrescido no diagnóstico precoce. A adição do KREC teria ainda a vantagem de aumentar a sensibilidade para a deteção de deficiência de adenosina (ADA- SCID).

Assistiu-se em Portugal nos últimos 20 anos a um grande avanço no conhecimento, consciencialização e diagnóstico precoce das imunodeficiências primárias designadas recentemente por erros inatos da imunidade (EII).

Acredito que os pediatras e imunoalergologistas nacionais estão hoje sensibilizados e em alerta para o diagnóstico dos EII e a sua referência rápida a consultas diferenciadas. Há ainda no entanto um longo caminho a percorrer na formação de alunos de medicina, médicos de medicina interna, pneumologia, infeciologia e medicina geral e familiar.

Deixo um desafio aos jovens imunoalergologistas para investir nesta estimulante e gratificante aérea de excelência na nossa especialidade.

## REFERÊNCIAS

- A. Bousfiha, A. Moundir, S.G. Tangye, C. Picard, L. Jeddane, W. Al-Herz, et al. The 2022 update of IUIS phenotypical classification for human inborn errors of immunity. *J Clin Immunol* 42 (2022): 1508-20.
- Blom M, Soomann M, Soler-Palacin P, Šedivá A, Stray-Pedersen A, Zetterström R, Speckmann C, Gennery AR, van der Burg M. Newborn screening for SCID and severe T lymphocytopenia in Europe. *J Allergy Clin Immunol*. 2025 Feb;155(2):377-86. doi: 10.1016/j.jaci.2024.10.018. Epub 2024 Nov 6. PMID: 39510364.

## ORCID

Emilia Faria  0000-0002-9602-1599