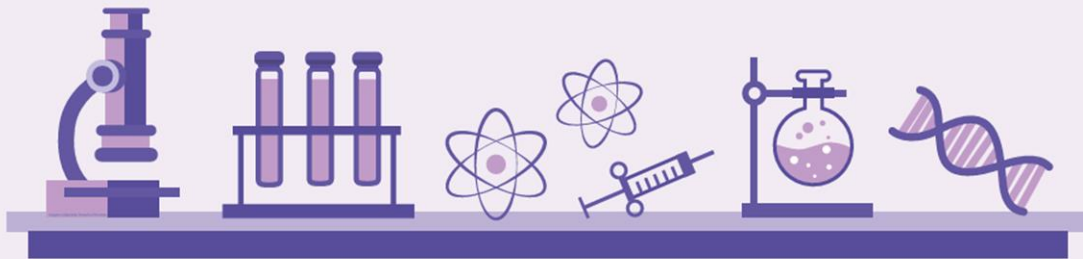


SEJA MUITO BEM VINDO ÀS



III Jornadas dos TSDT de Análises Clínicas da ULS de Santo António

22 de novembro | Auditório do Hospital Magalhães Lemos

É com grande satisfação que lhe damos as boas-vindas às *III Jornadas dos TSDT de Análises Clínicas da ULS de Santo António*.

Neste livro digital encontrará o programa completo do evento e os resumos dos trabalhos submetidos. Convidamo-lo(a) a participar na votação do melhor póster, utilizando o autocolante “VOTO PÓSTER” entregue no secretariado.

Agradecemos a sua presença e desejamos-lhe umas jornadas enriquecedoras, marcadas pela partilha de conhecimento e pelo espírito de colaboração.

Com os melhores cumprimentos,

A Presidente das Jornadas,

Ana Maria Silva

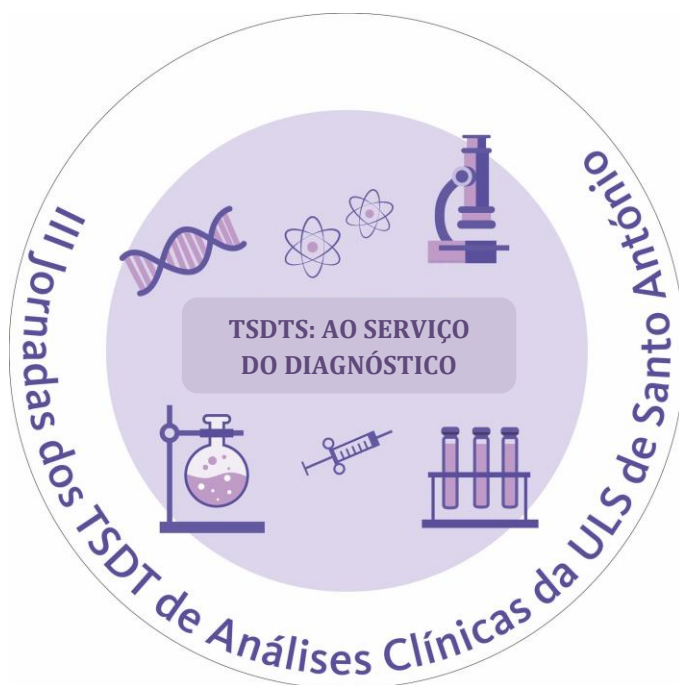
Técnica Coordenadora dos TSDTs de ACSP da ULS de Santo António

III Jornadas dos TSDT de Análises Clínicas da ULS de Santo António

Nota Introdutória

As III Jornadas dos TSDT de Análises Clínicas da ULS de Santo António têm como objetivo promover a partilha de conhecimento e experiências entre profissionais da área das análises clínicas, incentivando a discussão científica e a valorização profissional.

Estas jornadas reúnem técnicos, estudantes, docentes e investigadores, proporcionando um espaço de aprendizagem e reflexão sobre os desafios e avanços na área.



Programa Científico das III Jornadas dos TSDT de Análises Clínicas da ULS de Santo António

PROGRAMA

8h30	Abertura do Secretariado
9h00	Sessão de Abertura
9h30	Importância da Governação Clínica no Processo de Melhoria Contínua <i>TSDT Cidália Silva ULS de Santo António</i>
10h00	Biomarcadores da Doença de Alzheimer <i>TSDT Diana Conceição ULS de Santo António</i> <i>TSDT Paula Sousa ULS de Santo António</i>
10h30	Coffee Break
11h30	Aplicabilidade da Biologia Molecular na Química Clínica <i>TSDT Ana Martins ULS de Santo António</i> <i>TSDT Madalena Cruz ULS de Santo António</i>
12h00	Hemocomponentes para Aplicação Tópica <i>TSDT Francisco Dias ULS de Santo António</i>
12h30	Almoço
14h00	Evolução das Infecções por Micobactérias e Fatores de Risco associados à Tuberculose num Hospital Universitário do Norte <i>TSDT Susana Ferreira ULS de Santo António</i>
14h30	Biologia Molecular no Diagnóstico das Doenças Infeciosas <i>TSDT Marisa Lúcio ULS de Santo António</i>
15h00	Comunicações Orais
16h00	Coffee Break
17h00	SIADAP 3: da sua aplicação prática aos desafios que coloca <i>Dr. Bruno Pinto da Silva</i>
18h30	Divulgação do melhor póster /Encerramento das Jornadas

Índice de Resumos

1. ESTUDO RETROSPETIVO DA HEPATITE A: DADOS LABORATORIAIS DE UMA UNIDADE DE SAÚDE LOCAL	6
2. ABORDAGEM LABORATORIAL NO DIAGNÓSTICO DA DOENÇA CELÍACA.....	7
3. P-TAU 217 PLASMÁTICA: VALOR DIAGNÓSTICO NA DOENÇA DE ALZHEIMER.....	8
4. ESTUDO COMPARATIVO DE DOIS EQUIPAMENTOS PARA MEDIÇÃO DA VELOCIDADE DE SEDIMENTAÇÃO: VESCUBE 200 VS VESCUBE TOUCH	9
5. COMPARAÇÃO ENTRE OS MÉTODOS DE IMUNOENSAIO DE INIBIÇÃO TURBIDIMÉTRICA APRIMORADO POR PARTÍCULAS (PETINIA) COM MÉTODO DE IMUNOENSAIO DE MICROPARTÍCULAS DE QUIMIOLUMINESCÊNCIA (CMIA) NA DETERMINAÇÃO DE VANCOMICINA EM AMOSTRAS DE SORO	10
6. GROWING WITH GENOMICS: OVER THREE DECADES OF PROGRESS IN DYSTROPHINOPATHY DIAGNOSIS – COMUNICAÇÃO ORAL	11
7. CARIÓTIPO E DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL: VANTAGENS E LIMITAÇÕES	12
8. DIAGNÓSTICO E PREVENÇÃO DA SÍFILIS: UM DESAFIO PERSISTENTE PARA A SAÚDE PÚBLICA	13
9. ATIVIDADE ATÍPICA DO VÍRUS SINCICIAL RESPIRATÓRIO DURANTE A PANDEMIA DE COVID-19 EM POPULAÇÃO PEDIÁTRICA NUM HOSPITAL PORTUGUÊS – COMUNICAÇÃO ORAL	14
10. ESPECTROSCOPIA VIS-NIR E INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL APLICADAS ÀS ANÁLISES CLÍNICAS POINT-OF-CARE – COMUNICAÇÃO ORAL	15
11. UMA DÉCADA DE DOAÇÃO DE SANGUE NA ULSSA: EVOLUÇÃO, DESAFIOS E PERSPETIVAS – COMUNICAÇÃO ORAL	16
12. EXAME PARASITOLÓGICO DE FEZES: ESTUDO COMPARATIVO ENTRE DOIS MÉTODOS	17
13. VÍRUS DA FEBRE HEMORRÁGICA CRIMEIA-CONGO NA PENÍNSULA IBÉRICA: ESTAMOS PREPARADOS?.....	18
14. PROTOCOLO DE PROCESSAMENTO DE BIÓPSIA CUTÂNEA POR CITOMETRIA DE FLUXO DE DOENTE COM SUSPEITA DE LINFOMA CUTÂNEO: CASO RARO DE MICOSE FUNGÓIDE.....	19

15.	DETEÇÃO DE LINFOGRANULOMA VENÉREO POR PCR EM TEMPO REAL NA UNIDADE LOCAL DE SAÚDE HOSPITAL DE SANTO ANTÓNIO: ESTUDO RETROSPETIVO DE NOVEMBRO DE 2024 A OUTUBRO DE 2025	20
16.	TESTE DONATH-LANDSTEINER: TESTE CENTENÁRIO, MAS ESSENCIAL NO DIAGNÓSTICO DA HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA AO FRIO.....	21
17.	MICROBIOLOGIA “POST-MORTEM” EM CASOS DE MORTE SÚBITA E INESPERADA NA IDADE PEDIÁTRICA: CASUÍSTICA DO SERVIÇO DE MICROBIOLOGIA DA ULS SANTO	22
18.	UM CASO DE HEMORRAGIA FETO-MATERNA AVALIADA POR CITOMETRIA: A IMPORTÂNCIA DO RESULTADO PARA AVALIAÇÃO DO DOENTE	23
19.	QUANTIFICAÇÃO DE HEMORRAGIA FETO-MATERNA POR CITOMETRIA DE FLUXO	24
20.	QUEM ESTÁ A PROVOCAR INFEÇÕES RESPIRATÓRIAS NAS CRIANÇAS DA ULSNE	25
21.	VALIDAÇÃO DO <i>CUTOFF</i> LABORATORIAL NA DETEÇÃO MOLECULAR DE MICOBACTÉRIAS NÃO TUBERCULOSAS	26
22.	IMPACTO ECONÓMICO DE ERROS PRÉ-ANALÍTICOS: TESTES DE RASTREIO POR PCR	27
23.	ABORDAGEM MOLECULAR NAS FRAXOPATIAS.....	28
24.	ALOIMUNIZAÇÃO ERITROCITÁRIA DOS SISTEMAS RHD E KELL - ESTUDO RETROSPETIVO NA ULSTS.....	29
25.	POC VS LABORATÓRIO: - A BATALHA PELA RAPIDEZ NO DOSEAMENTO DE FIBRINOGENIO EM SITUAÇÕES CRÍTICAS	30

1. Estudo Retrospectivo da Hepatite A: Dados Laboratoriais de uma Unidade de Saúde Local

Catarina Sousa¹, Isabel Ferreira¹, Raquel Machado¹

¹ULS Póvoa de Varzim/Vila do Conde (ULSPVVC) - Patologia Clínica

Introdução: A hepatite A é uma infeção hepática aguda causada pelo Vírus da hepatite A (família Picornaviridae), transmitida principalmente por via fecal-oral através de água ou alimentos contaminados. Apesar de geralmente autolimitada, mantém relevância em saúde pública. O diagnóstico laboratorial, baseado na deteção de anticorpos anti-HAV IgM, é fundamental para a vigilância epidemiológica^{1,2}. Este estudo retrospectivo avaliou a prevalência da hepatite A na ULSPVVC entre outubro de 2022 e outubro de 2025.

Objetivo: Caracterizar os resultados da hepatite A na ULSPVVC (2022–2025), avaliando a taxa de positividade, a distribuição por sexo e a evolução temporal de casos.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo, observacional e descritivo, incluindo todos os resultados laboratoriais de hepatite A da ULSPVVC entre outubro de 2022 e outubro de 2025. As variáveis analisadas foram ano, resultado e sexo, aplicando-se estatística descritiva e representação gráfica dos dados.

Resultados: Foram analisadas 457 amostras para hepatite A, com uma taxa global de positividade de **3,1%** (14/457). Verificou-se um **aumento progressivo do número de análises** ao longo dos anos, acompanhado por um **crescimento da taxa de positividade**, que atingiu o valor mais elevado em 2025 (5,6%). Dos 14 casos positivos identificados, **11 ocorreram em indivíduos do sexo masculino (78,6%) e 3 do sexo feminino (21,4%)**, com predomínio masculino em todos os anos em que se registaram casos.

Discussão e Conclusão: Verificou-se uma baixa prevalência de hepatite A entre 2022 e 2024, seguida de um aumento marcado em 2025, coincidindo com surtos descritos na Europa³. O predomínio masculino observado poderá refletir fatores comportamentais ou de exposição, conforme relatado noutros estudos^{3,5}. Estes resultados são consistentes com o padrão europeu de baixa endemicidade⁴ e salientam a necessidade da vigilância epidemiológica contínua na prevenção de novos surtos.

Palavras Chave: Hepatite A; Epidemiologia

Referências bibliográficas:

1. Van Damme P, Pintó RM, Feng Z, Cui F, Gentile A, Shouval D. Hepatitis A virus infection. *Nat Rev Dis Primers*. 2023 Sep 28;9(1):51. doi: 10.1038/s41572-023-00461-2. PMID: 37770459.
2. Abutaleb A, Kottlilil S. Hepatitis A: Epidemiology, Natural History, Unusual Clinical Manifestations, and Prevention. *Gastroenterol Clin North Am*. 2020 Jun;49(2):191-199. doi: 10.1016/j.gtc.2020.01.002. Epub 2020 Mar 29. PMID: 32389358; PMCID: PMC7883407.
3. European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). *Rapid risk assessment: Multi-country outbreak of hepatitis A in the EU/EEA, 2025*. Stockholm: ECDC; 2025. Available from: <https://www.ecdc.europa.eu/en/news-events/ecdc-releases-risk-assessment-actions-needed-address-spike-hepatitis-cases>
4. Coppola N, Fiore G, Pisaturo M, Sagnelli C, Minichini C, Sagnelli E. Epidemiology and prevention of hepatitis A virus infection: A review on current trends and future perspectives. *World J Hepatol*. 2016;8(13):557–567.
5. European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). *Epidemiological update: Hepatitis A outbreaks in the EU/EEA mostly affecting men who have sex with men (MSM), 2016–2017*. Stockholm: ECDC; 2017. Available from: <https://www.ecdc.europa.eu/en/news-events/epidemiological-update-hepatitis-outbreaks-eueea-mostly-affecting-men-who-have-sex-men>

2. Abordagem laboratorial no diagnóstico da doença celíaca

Joana Andreia Monteiro Martins¹

Escola Superior de Saúde, Instituto Politécnico do Porto¹

A doença celíaca (DC) é uma enteropatia crónica autoimune desencadeada pela ingestão de glúten em indivíduos geneticamente predispostos. O diagnóstico desta patologia fundamenta-se na avaliação conjunta de dados clínicos, serológicos, histológicos e genéticos, cuja integração é essencial para uma abordagem precisa e diferenciada. No entanto, a heterogeneidade clínica e as possíveis discordâncias laboratoriais conduziram à identificação de variantes da DC, como a forma potencial e a seronegativa, o que representa um desafio diagnóstico.

O presente estudo teve como objetivo descrever e analisar os principais métodos laboratoriais utilizados no diagnóstico da DC, destacando as respetivas vantagens e limitações. Pretendeu-se ainda compreender de que forma as variantes interferem na fiabilidade dos resultados e identificar soluções para os desafios atuais na identificação desta patologia.

Foi efetuada uma revisão da literatura nas bases de dados *PubMed*, *Web of Science* e *B-on*. Foram incluídos artigos publicados entre 2005 e 2020, em língua inglesa ou portuguesa. Após triagem por título e resumo, 58 artigos cumpriram os critérios de elegibilidade definidos.

Os resultados demonstraram que o diagnóstico serológico da DC se baseia na deteção dos anticorpos anti-transglutaminase tecidular (anti-tTG), anti-endomísio e anti-péptidos de gliadina desaminados (anti-DGP). O anticorpo IgA anti-tTG constitui o teste de primeira linha, apresentando elevada sensibilidade e especificidade, enquanto o anticorpo IgG anti-DGP é particularmente relevante em indivíduos com deficiência seletiva de IgA.

O exame histológico, método de referência, permite avaliar as alterações da mucosa duodenal a partir de biópsias intestinais. No entanto, por se tratar de um procedimento invasivo e sujeito a variabilidade interobservador, emergiram recomendações que admitem a sua dispensa em crianças com critérios serológicos e genéticos bem definidos — possibilidade também considerada em adultos.

A genotipagem para deteção dos alelos HLA-DQ2/DQ8 permite identificar predisposição genética, sendo útil na exclusão da doença, mas insuficiente para a sua confirmação, uma vez que a presença destes genes é necessária, mas não determinante, para o desenvolvimento de DC.

Indivíduos com doença celíaca potencial têm testes serológicos e genéticos positivos, mas não apresentam atrofia das vilosidades. Já a doença celíaca seronegativa apresenta atrofia das vilosidades e sintomas típicos, porém serologia negativa. Estas discrepâncias mostram a complexidade da patologia, dificultando a criação de um algoritmo diagnóstico único.

A adesão à dieta isenta de glúten (DIG) leva geralmente à diminuição dos anticorpos em até 12 meses. No entanto, a sua redução não reflete necessariamente a recuperação da mucosa intestinal, apresentando baixa sensibilidade para avaliar a regeneração vilositária. Recentemente, um novo ensaio baseado em anticorpos contra neo-epítopos de complexos DGP-tTG demonstrou elevada sensibilidade (84%) e especificidade (95%) na identificação da recuperação mucosa, embora sejam necessários mais estudos para validar o seu uso na monitorização clínica.

Conclui-se que, embora os métodos atuais permitam um diagnóstico fiável na maioria dos casos, a precisão global ainda é limitada, sobretudo nas variantes atípicas. O avanço tecnológico e a integração de novas ferramentas laboratoriais poderão, no futuro, reduzir atrasos no diagnóstico e prevenir complicações associadas à DC não tratada, contribuindo para uma melhoria significativa no prognóstico e qualidade de vida dos doentes.

Palavras-Chave: Doença Celíaca, Diagnóstico.

3. p-Tau 217 plasmática: Valor diagnóstico na doença de Alzheimer

Diana Conceição¹, Paula Sousa¹, Paula Carneiro¹, Dulce Alves Martins¹, Esmeralda Neves¹

¹Serviço de Imunologia, Clínica de Genética e de Patologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto

Introdução: O diagnóstico da doença de Alzheimer (DA) baseia-se atualmente na combinação de critérios clínicos e biomarcadores obtidos por análise do Líquido cefalorraquidiano (LCR) ou através de imagiologia por tomografia de emissão de positões (PET). Os biomarcadores plasmáticos (BMP), em particular a Tau fosforilada na posição 217 (p-Tau217), emergem como alternativa minimamente invasiva, com potencial para permitir um diagnóstico mais precoce e facilitar o acesso a terapias retardadoras da doença.

Objectivo: Avaliar o desempenho diagnóstico dos biomarcadores plasmáticos (BMP) na Doença de Alzheimer

Material e métodos: foi realizado um estudo prospetivo com uma coorte de 136 doentes, divididos em quatro grupos distintos de acordo com os critérios clínicos: 35 doentes sem défice cognitivo (CN), 32 com défice cognitivo ligeiro por DA (DCL-DA), 34 demência por DA (D-DA) e 35 demência de outras causas (D-nDA). As concentrações dos BMP foram determinadas utilizando o imunoensaio quimiluminescência (Lumipulse-Fujirebio).

Resultados: Foram incluídos 136 indivíduos, 65,4% são do sexo feminino e os restantes do sexo masculino. A idade média da amostragem é de $66,8 \pm 8,4$ anos. A p-Tau217 e o rácio p-Tau 217/A β 1-42, apresentam valores significativamente mais elevados nos grupos com défice cognitivo ligeiro e demência por DA, comparativamente aos doentes sem défice cognitivo e o grupo com demências e outras causas ($p < 0,001$). Ambos demonstram elevado desempenho de diagnóstico (AUC 0,884 e 0,891 respetivamente; $p=0,322$), nos restantes BMP. Dois valores de corte para p- Tau 217 (0,162 pg/mL e 0,681 pg/mL) proporcionaram sensibilidade e especificidade de 95% e 96%, respetivamente.

Conclusão: A p-Tau 217 plasmática demonstrou elevada precisão no diagnóstico de DA em diferentes estádios da doença, distinguindo eficazmente doentes com défice cognitivo não associado a DA. Estes resultados reforçam a sua implementação na prática clínica, prevenindo-se a redução da dependência de amostras de LCR.

Palavras chave: Biomarcadores, Doença de Alzheimer

4. Estudo comparativo de dois equipamentos para medição da velocidade de sedimentação: Vescube 200 vs Vescube Touch

Garrido, Isabel¹; Marques, Paula¹; Lima, Eduardo¹; Pontes, Gizela²

¹Unidade Local de Saúde de Santo António, Corelab, Clínica Patologia e Genética.

Introdução: A velocidade de sedimentação apesar de não ser um parâmetro específico, é um exame frequentemente solicitado. Este teste mantém-se como um dos principais marcadores na avaliação geral do estado do doente, uma técnica simples de baixo custo realizada num tubo de EDTA. Este teste laboratorial mede a taxa na qual os glóbulos vermelhos se sedimentam no fundo de um tubo de ensaio num período de tempo específico, sendo utilizado como um marcador de inflamação, devendo ser interpretado em contexto clínico.

Objetivo: O objetivo deste estudo foi comparar o desempenho dos novos equipamentos Vescube Touch versus o equipamento Vescube 200 (*Menarini*) onde se realiza a rotina laboratorial.

Material e Métodos: Foram avaliadas 98 amostras de sangue periférico analisadas em três equipamentos (Vescube 200 e dois Vescube Touch). Os dados foram submetidos ao teste de Shapiro-Wilk para normalidade e ao teste de Friedman para comparação entre equipamentos. A reprodutibilidade foi avaliada pelo Coeficiente de Correlação Intraclasse (ICC) e correlação de Spearman.

Resultados: Os dados não apresentaram distribuição normal. O teste de Friedman indicou ausência de diferenças estatisticamente significativas entre os equipamentos ($p=0,185$). A reprodutibilidade foi excelente, com ICC de 0,917. As correlações de Spearman entre os equipamentos variaram de 0,892 a 0,995 ($p<0,001$), destacando forte correlação especialmente entre os equipamentos Vescube Touch.

Conclusão: Os três equipamentos analisados apresentaram desempenho equivalente na medição da velocidade de sedimentação, com excelente reprodutibilidade e ausência de viés sistemático, garantindo confiabilidade e consistência nos resultados laboratoriais.

Palavras-chave: Velocidade de Sedimentação

Referencias:

Kratz, A., et al. *ICSH recommendations for modified and alternate methods of measuring erythrocyte sedimentation rate*. International Committee for Standardization in Haematology (ICSH). [PubMed](#)
Tomassetti, F., *Performance Evaluation of Automated Erythrocyte Sedimentation Rate (ESR) Analyzers in a Multicentric Study*. Diagnostics (MDPI). 2024. [MDPI](#)

5. Comparação entre os métodos de imunoensaio de inibição turbidimétrica aprimorado por partículas (Petinia) com método de imunoensaio de micropartículas de quimioluminescência (CMIA) na determinação de Vancomicina em amostras de soro

Cruz, M.^{*1}; Pacheco, A.^{*1}; Martins, A.^{*1}.; Gomes, M.^{*1}; Silva, I.^{*1}

¹ULS – Santo António – Serviço de Química Clínica, Porto

e-mail: madalena.cruz.sqc@ulssa.min-saude.pt
ana.pacheco.sqc@ulssa.min-saude.pt
anamartins.sqc@ulssa.min-saude.pt
luisa.gomes.sqc@ulssa.min-saude.pt
isabelsilva.sqc@ulssa.min-saude.pt

A vancomicina é um antibiótico glicopeptídico usado para tratar infeções graves causadas por bactérias Gram-positivas, incluindo o *Staphylococcus aureus* metilicina resistente.

A monitorização terapêutica de medicamentos é importante para verificar se as concentrações dos medicamentos encontradas no sangue do paciente são suficientes para garantir a eficácia do tratamento, evitando falhas terapêuticas devido a má administração e/ou dose inadequada de medicação. Além disso, a vancomicina, assim como outras drogas terapêuticas, apresenta um índice terapêutico estreito, o que pode levar a falhas terapêuticas graves ou reações adversas como ototoxicidade e nefrotoxicidade devido a uma dose excessiva.

O objetivo deste estudo foi avaliar o desempenho analítico do imunoensaio de inibição turbidimétrica aprimorado por partículas (Petinia) no Alinity®c Abbott e compará-lo com método de imunoensaio de micropartículas de quimioluminescência (CMIA) no Architect®i2000 para a determinação dos níveis de vancomicina em amostras de soro. Diferentes métodos de análise podem apresentar variações que afetam a interpretação dos resultados e as decisões de tratamento.

Foram utilizadas 21 amostras de soro, com níveis de vancomicina entre 5 e 36 µg/mL, para realizar o estudo comparativo entre os analisadores.

A diferença de médias entre equipamentos foi de 0.738 ± 1.486 µg/mL tendo havido uma boa correlação entre as medições efetuadas ($r = 0.9916$) com um desvio padrão inferior a 10%.

Com base nos resultados obtidos, é possível concluir que estes são métodos analíticos equivalentes para monitorização terapêutica da vancomicina.

Palavras chave: Vancomicina

Bibliografia:

1. Dubois N., Sqalli G., et al. Analytical validation of a quantitative method for therapeutic drug monitoring on the Alinity®c Abbott. Ann Biol Clin 2020; 78 (2): 147-55
2. Lawrence A. Kaplan, et al, Clinical Chemistry: Theory, Analysis, Correlation, Fifth Edition, 2010;
3. iVancomycin, Architect System, ref. 1P30; G5-1264/R04; B1P3Z0, October 2014
4. iVancomycin, Alinity c, ref. 08P52; G74558R03; B8P525, julho 2018

6. Growing with Genomics: Over Three Decades of Progress in Dystrophinopathy Diagnosis – *Comunicação Oral*

Ana Goncalves^{1,2,3}, Emília Vieira^{1,2}, Márcia E. Oliveira^{1,2}, Rosário Santos^{1,2,3}

1- Laboratório de Genética Molecular, Serviço de Genética Laboratorial, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade de Saúde Local de Santo António (ULSSA), Porto, Portugal (PT); 2- Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS) e Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR), Universidade do Porto, Porto, PT; 3- European Reference Center for Neuromuscular Diseases - EURO-NMD, ULSSA, Porto, PT.

Duchenne and Becker muscular dystrophy (MD), collectively referred to as dystrophinopathy, is one of the most common neuromuscular diseases, affecting 1 in 3,500 and 1 in 18,000 males, respectively. Clinically, Duchenne MD manifests in early childhood with progressive muscle weakness, loss of ambulation by adolescence and death in early adulthood, often due to respiratory and cardiac complications. Becker MD has a later onset with slower and variable progression. The dystrophinopathies are caused by pathogenic variants in the X-linked *DMD* gene, one of the largest genes in the human genome, which encodes dystrophin - a protein essential for sarcolemmal stability during muscle contraction.

Our laboratory pioneered the implementation of *DMD* gene testing in Portugal, establishing itself as a reference center for the molecular diagnosis of dystrophinopathies. Over the last 30 years, it has kept up-to-date with technological advances by regularly introducing new genomic analysis methodologies. Since the initial studies using genetic linkage analysis (which only allow inference of carrier and affected status), approaches have evolved toward more direct techniques capable of detecting the most frequent mutational events: large deletions and duplications (using Southern Blot, Multiplex PCR and later MLPA). The introduction of gene analysis by Sanger sequencing and, more recently, through massive parallel sequencing (NGS), has enabled the identification of small variants, substantially increasing the diagnostic yield.

As a result, genetic diagnosis has been confirmed in 452 patients, with identified variants including large deletions (278 cases), large duplications (57 patients), and small variants (117), showing the range of mutations uncovered by these enhanced methods.

As a reference center, participation in a multidisciplinary team - integrating clinical findings and muscle biopsy results - has facilitated the identification of more complex dystrophinopathy cases. This has been accomplished using more specialized and advanced techniques (such as cDNA studies, single molecule and whole genome sequencing) which are not usually not part of the routine setting. Our focus on clinical research has enabled diagnosis in 5 unsolved patients, marking the end of a genetic testing odyssey, by identifying novel and rare mutational mechanisms, and thereby contributing to a deeper understanding of the mutational spectrum of these pathologies.

Obtaining a genetic diagnosis has also been critical for families by identifying female carriers and providing genetic counselling and prenatal options. Thus far, over 1,000 relatives have been tested, and 80 prenatal studies conducted.

Besides disease management, detailed molecular characterization is increasingly important in the context of precision medicine, with some variant-targeted therapies already approved or accessible through clinical trials.

Incorporating multi-omics approaches (such as transcriptomic studies and long-read sequencing) in the laboratory's workflow in a near future, is expected to further improve diagnostic capabilities and to assist in the development of new treatments.

7. Cariótipo e Diagnóstico Pré-Natal: Vantagens e Limitações

Katherine Rodrigues¹, Isaltina Silva¹, Sílvia Pires^{1,2,3}, Elisa Lopes¹, Manuela Mota Freitas^{1,2,3}, Cristina Candeias^{1,2,3}, Natália Oliva-Teles^{1,2,3,4}

1 – Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Clínica de Genética e de Patologia, Unidade Local de Saúde de Santo António E.P.E., Porto, Portugal; 2 - UMIB- Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica/ICBAS- Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3 - ITR- Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health, Porto, Portugal; 4 - Centro de Bioética, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal

O diagnóstico pré-natal citogenético visa a deteção precoce de anomalias cromossómicas, permitindo decisões clínicas informadas e um adequado aconselhamento genético. Entre os métodos disponíveis, o cariótipo convencional permanece uma técnica de referência para a análise cromossómica, sendo aplicado a amostras obtidas por procedimentos invasivos, como a amniocentese, a biópsia de vilosidades coriónicas e a cordocentese. Esta técnica permite a identificação de anomalias numéricas e estruturais; no entanto, apresenta limitações, nomeadamente o tempo necessário para a cultura celular até à obtenção de resultados, bem como uma resolução limitada, que não permite a deteção de alterações inferiores a 5 Mb.

No contexto atual, recorrem-se a métodos de rastreio não invasivos, como o rastreio combinado do primeiro trimestre — que integra marcadores bioquímicos e ecográficos — e o teste pré-natal não invasivo (NIPT), que analisa o DNA fetal livre no sangue materno. Ambos permitem uma avaliação inicial do risco de aneuploidias. Contudo, o rastreio combinado apresenta uma taxa significativa de falsos positivos, e o NIPT, embora mais preciso, não substitui o diagnóstico definitivo nem deteta a grande maioria das anomalias cromossómicas estruturais, sendo o cariótipo necessário, quando clinicamente indicado, como exame confirmatório de uma suspeita de anomalia.

Este trabalho discute criticamente o papel do cariótipo no diagnóstico pré-natal, as suas aplicações e limitações face às novas metodologias moleculares com maior poder de deteção e resolução, bem como ao crescente recurso a métodos não invasivos, reforçando a importância de uma abordagem integrada e multidisciplinar, na avaliação personalizada do risco fetal.

8. Diagnóstico e prevenção da sífilis: um desafio persistente para a saúde pública

Cláudia Sá¹, Márcia Oliveira¹

¹Patologia Clínica, Unidade Local de Saúde da Póvoa de Varzim/Vila do Conde, Póvoa de Varzim, Portugal

Introdução: A sífilis é uma doença infecciosa de transmissão sexual e vertical causada pela bactéria *Treponema pallidum*, que segundo a OMS, estima-se que 8 milhões de adultos entre 15 e 49 anos adquiriram sífilis em 2022. Caracteriza-se por uma variabilidade de manifestações clínicas ao longo dos diferentes estádios da sua evolução: primária, secundária e terciária, atravessando fases assintomáticas (latente). Uma vez que algumas pessoas não apresentam sintomas, representa ainda um importante problema de saúde pública. De acordo com o Centro Europeu de Prevenção e Controlo das Doenças, a taxa de notificação de sífilis aumentou de forma contínua até 2019 e novamente em 2021. Na Europa, em 2021, foram reportados sete casos de sífilis/100 000 habitantes. Portugal foi o sétimo país com mais casos reportados.

Medidas de Prevenção: Estas devem incluir o uso de preservativos, a realização de exames laboratoriais sorológicos, o acompanhamento pré-natal, o tratamento dos parceiros sexuais, e ainda educação sexual e campanhas informativas.

Diagnóstico: Este requer a combinação de dados clínicos, resultados de testes diagnósticos, histórico de infeções passadas, registo de tratamento e investigação de exposição ao risco. Os testes diagnósticos contemplam exames diretos e serológicos, sendo estes últimos os mais utilizados na prática clínica. Dividem-se em testes não treponémicos e treponémicos, e devem ser aplicados conforme os algoritmos convencional ou reverso, dependendo se iniciam pelos testes não treponémicos ou pelos testes treponémicos, respetivamente. Os testes não treponémicos (VDRL - *venereal disease research laboratory*; RPR – reagina plasmática rápida; TRUST - *toluidine red un heated serum test*) avaliam a presença de anticorpos anti-cardiolipínicos contra o antígeno cardiolipina-lectina-colesterol, através de uma reação de aglutinação. São testes rápidos, baratos e apresentam resultados qualitativos e quantitativos, permitindo estabelecer títulos de base e monitorizar a resposta ao tratamento, uma vez que os títulos se relacionam com a atividade da doença. Entre as principais limitações encontram-se os resultados falsos positivos, que podem ocorrer na gravidez e em condições patológicas como doenças infecciosas e auto-imunes, e os falsos negativos, se o teste for realizado precocemente ou por fenómeno pró-zona. Os testes treponémicos (TPHA - teste de hemaglutinação de *T. pallidum*; MHA-TP – teste de microhemaglutinação de *T. pallidum*; TPPA - teste de aglutinação de partículas de *T. pallidum*; FTA-ABS - teste de absorção de anticorpo treponémico fluorescente e EIA ou ELISA - imunoensaiois enzimáticos automatizados) baseiam-se na deteção de anticorpos produzidos pelo hospedeiro em resposta a antígenos específicos do *T. pallidum*. Têm alta especificidade e apresentam resultados qualitativos que indicam contacto prévio com *T. pallidum*, permanecendo reativos para toda a vida, independentemente do tratamento. São testes mais caros e de execução mais difícil, o que limita o seu uso no rastreio.

Conclusão: No século XXI, esta doença continua a ser um problema de saúde pública, pelo que é importante dirigir esforços no sentido de estabelecer medidas de prevenção eficazes, bem como criar orientações que facilitem a decisão na escolha dos algoritmos de diagnóstico adequados a cada caso.

Palavras-chave: Sífilis; diagnóstico serológico

Referências

1. Hicks CB, Clement M. Syphilis: Screening and diagnostic testing [Internet]. UpToDate. 2024 [cited 2025 Oct 24]. Available from: https://www.uptodate.com/contents/syphilis-screening-and-diagnostic-testing?search=diagnostico%20sífilis&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1
2. World Health Organization [Internet]. 2025 [cited 2025 Oct 24]. Syphilis. Available from: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/syphilis>
3. Martins B, Canelas G, Dias R, Prista-Leão B, Silva C, Costa A, et al. Diagnostic, Therapeutic and Monitoring Approach in Suspected Neurosyphilis: Proposal for a Clinical Guideline. Acta Med Port. 2024 Dec 1;37(12):871–82.
4. Satyaputra F, Hendry S, Braddick M, Sivabalan P, Norton R. The Laboratory Diagnosis of Syphilis. J Clin Microbiol [Internet]. 2021;59(10). Available from: <https://doi.org/10.1128/JCM.00100>

9. Atividade atípica do Vírus Sincicial Respiratório durante a pandemia de COVID-19 em população pediátrica num hospital português – Comunicação Oral

Márcia Oliveira ¹

¹Patologia Clínica, Unidade Local de Saúde da Póvoa de Varzim/Vila do Conde, Póvoa de Varzim, Portugal; moliveira@ulspvvc.min-saude.pt

Introdução: O Vírus Sincicial Respiratório (RSV) tem um grande impacto socioeconómico nos sistemas de saúde, uma vez que representa a principal causa de infeção aguda do trato respiratório inferior em crianças até aos 5 anos de idade. Em Portugal, este vírus apresenta maior atividade entre outubro e maio. Após o início da pandemia da COVID-19, em 2020, foi necessário implementar medidas de controlo. Uma vez que a transmissão do RSV é semelhante à do SARS-CoV-2, essas medidas podem ter tido impacto na transmissibilidade pessoa-a-pessoa, e pensa-se que tiveram um importante papel na diminuição da atividade do RSV.

Objetivos: Estudar o perfil epidemiológico do RSV na população pediátrica que recorreu à Unidade Local de Saúde da Póvoa da Póvoa de Varzim/Vila do Conde, no período de 1 de setembro de 2019 até 31 de março de 2022.

Metodologia: Realizou-se um estudo observacional dos resultados da pesquisa de RSV por Reação em Cadeia da Polimerase de doentes pediátricos, através da consulta de registos existentes no SISLAB®. A sua sistematização realizou-se no IBM SPSS Statistics 28.

Resultados: A atividade do RSV na época sazonal de 2019/2020 iniciou na semana 49 de 2019 e terminou na semana 11 de 2020. Na época sazonal de 2020/2021 não se registaram casos de infeção. Registou-se atividade do RSV da semana 24 de 2021 até à semana 3 de 2022. No que diz respeito à distribuição dos casos de infeção antes e depois do período pandémico, entre 2019 e 2020, as crianças com idade inferior a 13 meses representaram 57,1% dos casos de infeção, e entre 2021 e 2022, representaram 24,3% dos casos.

Conclusão: A ausência de atividade do RSV na época sazonal de 2020/2021 coincidiu com a implementação de medidas de controlo da COVID-19, o que vai de encontro aos dados nacionais. O surto inter-sazonal observado em 2021 registou-se após a flexibilização das dessas medidas. Apesar de já se terem registado casos de infeção por RSV na época sazonal de 2021/2022, o perfil epidemiológico não correspondeu ao registado em estudos nacionais realizados anteriormente, onde os picos de maior incidência deste vírus ocorreram em dezembro, janeiro e fevereiro. Estes resultados destacam a necessidade de se realizar uma vigilância epidemiológica contínua do RSV, a fim de se antecipar o momento e a intensidade das próximas epidemias, para que se possa rever, quando necessário, o período da administração das profilaxias como o anticorpo monoclonal – Palivizumab, e o mais recente utilizado em Portugal, o anticorpo monoclonal – Nirsevimab.

Palavras-chave: Vírus Sincicial Respiratório; Epidemiologia

Referências

1. Direção-Geral da Saúde. Norma Nº 012/2013 (Prescrição de Palivizumab para Prevenção de Infeção pelo Vírus Sincicial Respiratório em Crianças de Risco). 2015.
2. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Respiratory Syncytial Virus Infection (RSV) [Internet]. [cited 2022 Feb 7]. Available from: <https://www.cdc.gov/rsv/index.html>
3. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA). Boletim de Vigilância Epidemiológica da Gripe [Internet]. [cited 2022 Apr 1]. Available from: <https://www.insa.min-saude.pt/category/informacao-e-cultura-cientifica/publicacoes/atividade-gripal/>
4. Baker RE, Park SW, Yang W, Vecchi GA, Jessica C, Grenfell BT. The impact of COVID-19 nonpharmaceutical interventions on the future dynamics of endemic infections. *Proc Natl Acad Sci*. 2020;117:30547–53.
5. Williams TC, Sinha I, Barr IG, Zambon M. Transmission of paediatric respiratory syncytial virus and influenza in the wake of the COVID-19 pandemic. *Eurosurveillance*. 2021;26:1–6.

10. Espectroscopia VIS-NIR e Inteligência Artificial Aplicadas às Análises Clínicas Point-of-Care – Comunicação Oral

Costa A¹, Barroso T^{2,3}, Monteiro Silva F⁴, Moura P⁴, Pinho L¹, Marcos R¹, Martins R⁴

1-ICBAS - School of Medicine and Biomedical Sciences, Porto; 2 – Lab. Associado i4HB - Instituto para a Saúde e Bioeconomia, CESPU; 3 - UCIBIO - Unidade de Biotecnologias Moleculares Aplicadas, Lab. de Pesquisa em Toxicologia Translacional, CESPU, Gandra; 4 - INESC TEC - Instituto de Engenharia de Sistemas e Computadores, Tecnologia e Ciência, FEUP, Porto

Introdução: Espectroscopia é o termo geral que descreve a ciência que estuda as interações de vários tipos de radiação com a matéria permitindo caracterizar a composição química e estrutural das amostras. A espectroscopia VIS-NIR (visível e infravermelho próximo) mede a absorção de radiação nestas regiões do espectro, fornecendo informações quantitativas e qualitativas sobre os constituintes das amostras. O sistema “MyVet”, desenvolvido como uma tecnologia Point-of-Care (POC) **sem reagentes**, baseia-se nesta metodologia para realizar análises rápidas de parâmetros analíticos no leite e no sangue bovino, com o objetivo de apoiar o médico veterinário no diagnóstico, prevenção e monitorização de mastites e outras alterações metabólicas.

Objetivo: avaliar o desempenho do sistema MyVet POC na análise de amostras de leite e sangue bovino, comparando os resultados obtidos por espectroscopia VIS-NIR com os de métodos laboratoriais de referência.

Material e Métodos: foram analisadas 404 amostras de leite e 204 amostras de sangue total.

- **Leite:** amostras recolhidas durante a ordenha foram analisadas pelos métodos padronizados FC Fossomatic™ e NIR DS 2500® para determinação de Teor Butírico (TB), Teor Proteico (TP), Ureia e Contagem de Células Somáticas (CCS). Nas mesmas amostras foram também avaliados os espectros pelo sistema POC MyVet (fonte de luz LED de 4500 K – INECTEC).
- **Sangue:** amostras colhidas por punção venosa em tubos com EDTA foram analisados por espectroscopia pelo POC MyVet e como referência pelo contador automático ADVIA® 2120, para determinação de Hemoglobina (Hgb), Eritrócitos (RBC), Hematócrito (HCT), Leucócitos (WBC) e Plaquetas (PLT).

Os espectros obtidos foram submetidos a correções de espalhamento (Scattering Correction) e posteriormente processados pelo método de Inteligência Artificial de Autoaprendizagem (SLAI), cujo princípio fundamental consiste na busca de uma covariância sistemática e estável, entre a composição da amostra e as suas características espectrais (Martins *et al.*, 2022). O desempenho preditivo foi avaliado por Correlação de Pearson (r) e Erro Percentual Médio Absoluto (TE) entre os valores obtidos pelo POC e os de referência.

Resultados:

- **Leite:**
 - Teor Butírico (TB): $r = 0,79$; TE = 10%
 - Teor Proteico (TP): $r = 0,72$; TE = 2,8%
 - Ureia: $r = 0,73$; TE = 12%
 - Contagem de Células Somáticas (CCS): $r = 0,72$; TE = 12%

Estes resultados demonstram boa correlação entre os valores previstos pelo POC e os obtidos por métodos convencionais, evidenciando a capacidade do sistema em estimar parâmetros de composição do leite.

• Sangue Total:

- Hemoglobina (Hgb): $r = 0,832$; TE = 3,144%
- Eritrócitos (RBC): $r = 0,7016$; TE = 4,526%
- Hematócrito (HCT): $r = 0,862$; TE = 3,625%
- Leucócitos (WBC): $r = 0,7194$; TE = 11,08%
- Plaquetas (PLT): $r = 0,694$; TE = 11,64%

O desempenho do POC foi considerado muito satisfatório para os parâmetros hematológicos principais, especialmente Hgb e HCT.

Discussão e Conclusão: os resultados obtidos demonstram que o sistema MyVet VIS-NIR POC é eficaz na análise de leite e de alguns parâmetros do sangue bovino, apresentando correlação significativa com os métodos laboratoriais de referência. A tecnologia mostra-se promissora como ferramenta sem reagentes, de baixo custo operacional e rápida resposta, adequada para uso direto em campo, permitindo decisões clínicas mais imediatas e fundamentadas. Embora os resultados sejam encorajadores, estudos adicionais com um número maior de amostras e em diferentes condições fisiológicas poderão contribuir para o aperfeiçoamento dos modelos de calibração e aumento da precisão do sistema.

Palavras Chave: Espectroscopia, Inteligência artificial

11. Uma Década de Doação de Sangue na ULSSA: Evolução, Desafios e Perspetivas – *Comunicação Oral*

Ferreira, Carla¹; Mota, Ana¹; Ponte, Susana¹; Dias, Francisco¹; Peixoto, Sérgio¹; Martins, Anabela¹; Reis Andreia¹

¹Serviço de Imuno-Hemoterapia da Unidade Local Santo António

Introdução: A dádiva voluntária de sangue constitui um pilar fundamental na prestação de cuidados de saúde, assegurando a disponibilidade de componentes sanguíneos essenciais para o tratamento de diversas patologias. Em Portugal, nas últimas décadas e à semelhança europeia, tem-se verificado uma tendência preocupante de redução do número de dadores, refletindo-se numa diminuição significativa das dádivas efetuadas. Este fenómeno está associado a diversos fatores demográficos e sociais, nomeadamente o envelhecimento populacional, a quebra da natalidade e a emigração dos jovens, que impacta negativamente a renovação e a disponibilidade de dadores regulares. O presente estudo apresenta uma análise longitudinal das dádivas de sangue no Serviço de Imuno-Hemoterapia (SIH) da Unidade Local de Saúde (ULSSA), ao longo da última década, baseado no perfil dos dadores e nos padrões de adesão. Os dados obtidos evidenciam a necessidade urgente de políticas integradas e ações coordenadas entre os serviços de saúde, organizações da sociedade civil e comunidade, de forma a garantir a sustentabilidade do sistema transfusional em Portugal.

Material e Métodos: Este estudo consiste numa análise longitudinal e retrospectiva da evolução das dádivas de sangue realizadas entre 2015 e setembro de 2025. Foi avaliado o padrão de adesão dos dadores, distinguindo-se entre Dadores Regulares (DR) e Novos Dadores (ND) (novas inscrições). Os dados foram analisados tendo em conta a segmentação dos dadores por idade e género durante o período em estudo.

Resultados: Durante o período analisado, registou-se um total de 95.464 dádivas homólogas voluntárias, provenientes de 56.422 Dadores Regulares e 10.962 Novos Dadores. Em termos de género, 48,7% das dádivas corresponderam a dadores do sexo masculino e 51,3% ao sexo feminino. A maioria dos dadores situava-se na faixa etária dos 18 aos 65 anos (96,82%), sendo apenas 3,18% com mais de 65 anos.

Conclusão / Discussão: O estudo evidencia uma tendência sustentada de diminuição do número de dádivas ao longo da última década. Apesar da relativa estabilidade até 2020, a partir de 2021 verifica-se uma quebra mais acentuada, sobretudo nas faixas etárias entre os 18 e os 44 anos, historicamente as mais ativas. Este declínio poderá refletir as mudanças socioculturais, a menor sensibilização ou afastamento dos mais jovens das campanhas de doação. A faixa dos 45-65 anos mantém-se como a principal fonte de dádivas, embora também apresente uma redução significativa (≈33%). Verificou-se ainda uma inversão na distribuição por género a partir de 2020, com as dádivas femininas a ultrapassarem as masculinas, mantendo-se essa tendência até 2024.

A análise do número de dádivas de sangue ao longo da última década demonstra uma tendência preocupante de redução progressiva, contrastando com o aumento constante das necessidades transfusionais. Este desequilíbrio representa um verdadeiro desafio para os serviços de sangue e Medicina Transfusional.

A redução generalizada constitui um sinal de alerta para os serviços de sangue, exigindo o reforço das estratégias de captação, fidelização e sensibilização da população, especialmente junto das camadas mais jovens, de modo a assegurar a sustentabilidade transfusional face ao aumento das necessidades clínicas.

Palavras-chave: Dádivas de sangue, Dadores

12. Exame Parasitológico de Fezes: Estudo Comparativo Entre Dois Métodos

Gabriela Vieira¹, Ana Luísa Dias¹, Carina Araújo¹, Ana Paula Castro¹

1- Unidade Local de Saúde de Santo António, E. P.E, Porto, Portugal, Clínica de Genética e Patologia, Serviço de Microbiologia

Introdução: O exame parasitológico de fezes constitui um dos testes laboratoriais mais relevantes na prevenção, diagnóstico e controlo das parasitoses intestinais. Através deste exame é possível detetar a presença de ovos, larvas, cistos ou trofozoítos de parasitas responsáveis por alterações gastrointestinais e sistémicas. Os principais métodos de diagnóstico laboratoriais incluem o exame direto, os métodos de concentração, técnicas imunológicas e moleculares. Mais recentemente, observou-se a integração de métodos automatizados e de inteligência artificial.

Objetivo: Comparar o desempenho do Método Automatizado KU-F40 (KUF40) com o Método de Referência *Bailenger* (MRB), através do exame microscópico direto, em amostras fecais.

Material e Métodos: O presente estudo englobou 112 amostras de fezes submetidas simultaneamente ao MRB e KU-F40, entre fevereiro e março de 2025.

Resultados: Do total de amostras (n=112), observou-se concordância entre os métodos em 63,40% (n = 71) e discordância em 36,60% (n = 41). O MRB demonstrou um bom desempenho em termos de especificidade, mas uma sensibilidade muito baixa. O KU-F40 revelou uma sensibilidade de 100% com uma especificidade moderada, o que implica uma taxa considerável de falsos positivos.

Discussão/Conclusão: Uma das limitações deste estudo foi o reduzido número de amostras positivas, devido ao fato de Portugal ser um país desenvolvido e com baixa prevalência de parasitoses intestinais. Contudo o MRB continua a ser o método de eleição para este diagnóstico. Por outro lado, o *KU-F40* demonstrou ser uma ferramenta útil, rápida e eficiente no *screening* de amostras negativas. As amostras positivas devem ser confirmadas por métodos complementares, nomeadamente de natureza molecular. Tendo em conta as taxas de emigração crescentes em Portugal de indivíduos provenientes de zonas endémicas, a continuação deste estudo é pertinente num futuro próximo.

Palavras-Chave: Exame Parasitológico; Métodos de Deteção

13. Vírus da Febre Hemorrágica Crimeia-Congo na Península Ibérica: Estamos preparados?

Rosario Costa^{1*}, Ana Marques¹, Barbara Lima¹, Emanuel Prata¹, Marta Aluai¹, Patrícia Jegundo¹, Patrícia Vieira¹, Sérgio Teixeira¹, Sílvia Conde¹

¹ Serviço Patologia Clínica, ULS São João, Alameda Prof. Hernâni Monteiro 4200-319, Porto, Portugal

*Contacto: rosario.costa@ulssjoao.min-saude.pt

Introdução: A febre hemorrágica Crimeia-Congo (FHCC) é causada por um *Orthonairov*irus, da família *Bunyaviridae*, transmitido por carraças das espécies *Hyalomma lusitanicum* e *Hyalomma marginatum*. O vírus é endêmico em algumas zonas de África, Ásia, Europa de Leste e na bacia do Mediterrâneo.

Atendendo a que o vírus Crimeia-Congo foi recentemente detetado na Península Ibérica, considera-se importante o estudo epidemiológico, verificando a sua expansão para novas áreas, incluindo Portugal. Em humanos, o vírus pode causar febre, mialgias e manifestações hemorrágicas, com uma taxa de mortalidade até 40%. O INSA é em Portugal o laboratório de referência para o diagnóstico dos vírus emergentes, no entanto, o laboratório de Biopatologia Molecular, do Serviço de Patologia Clínica da ULS S.João, pode processar com toda a segurança este vírus da FHCC.

Objetivos: Identificar a situação epidemiológica deste vírus na Península Ibérica, avaliar o risco de transmissão autóctone e analisar as medidas de vigilância atualmente implementadas.

Metodologia: Revisão bibliográfica com estudos publicados, entre 2010 e 2025, sobre deteções virais de *Hyalomma lusitanicum* e *Hyalomma marginatum* em humanos e animais, por pesquisa em bases de dados PubMed e Scopus. Relatórios publicados no mesmo período pelo ECDC, DGS, DGAV e INSA, também foram incluídos.

Resultados: Em Espanha, o vírus foi detetado pela primeira vez em 2010, em carraças da espécie *Hyalomma lusitanicum* na região de Cáceres. Desde 2016, têm ocorrido casos humanos autóctones, incluindo surtos em Castela, Leão e Madrid. O vírus foi também identificado em carraças que parasitam cervídeos e bovinos, indicando um ciclo enzoótico já estabelecido. Em Portugal, a espécie *Hyalomma marginatum* encontra-se presente no Alentejo e no Algarve; estudos sorológicos em gado revelaram exposição ao vírus. Um caso humano confirmado num idoso da região de Bragança, verificou-se fatal após desenvolver febre hemorrágica Crimeia-Congo. Atualmente, decorre vigilância entomológica ativa, coordenada pelo INSA e pela DGAV.

Conclusão: A expansão do vetor *Hyalomma* na Europa Ocidental, tem sido favorecida pelas alterações climáticas e pela migração de aves selvagens provenientes de África. Em Espanha, já se verifica circulação viral comprovada; em Portugal, o risco é considerado moderado, embora exista vigilância ativa. A mobilidade de pessoas e animais, bem como as semelhanças ecológicas entre os países, justificam uma abordagem conjunta a nível ibérico.

Palavras-chave: *Hyalomma*; Ibérica

Referências Bibliográficas:

- [1] Estrada-Peña, A.; Palomar, A.M.; Santibáñez, P.; Sánchez, N.; Habela, M.A.; Portillo, A.; Oteo, J.A. Crimean-Congo hemorrhagic fever virus in ticks, Southwestern Europe, 2010. *Emerg. Infect. Dis.* 2012, 18(1), 179–180.
- [2] Negredo, A.; de la Calle-Prieto, F.; Palencia-Herrejón, E.; Mora-Rillo, M.; Astray-Mochales, J.; Sánchez- Seco, M.P.; et al. Autochthonous Crimean-Congo hemorrhagic fever in Spain. *N. Engl. J. Med.* 2017, 377(2), 154–161.
- [3] Vieira, M.L.; Nunes, M.; Santos, N.; Santos, C.; Nuncio, S.; de Carvalho, I.L. *Hyalomma marginatum* in Portugal: a potential vector for Crimean-Congo hemorrhagic fever. *Ticks Tick Borne Dis.* 2019, 10(4), 887– 892.
- [4] Portillo, A.; Palomar, A.M.; Santibáñez, P.; Santibáñez, S.; Oteo, J.A. Epidemiological aspects of Crimean- Congo hemorrhagic fever in Western Europe: What about Spain? *Microorganisms* 2021, 9(3), 639.
- [5] Fernández-Ruiz, M.; Sánchez-Seco, M.P.; Palacios, G.; de Ory, F.; Vázquez, A. Current status of Crimean-Congo hemorrhagic fever virus in Spain: A public health perspective. *Front. Public Health* 2023, 11, 1098234.
- [6] Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA). Relatório de vigilância vetorial: carraças e agentes patogénicos, 2024. Lisboa: INSA; 2024.
- [7] European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). Crimean-Congo haemorrhagic fever – Annual epidemiological report for 2024. Stockholm: ECDC; 2025.
- [8] Direção-Geral da Saúde (DGS). Plano de Vigilância das Arboviroses e Outras Zoonoses –2025. Lisboa: DGS; 2025.
- [9] Zé-Zé, L.; Nunes, C.; Sousa, M.; et al. Fatal case of Crimean-Congo hemorrhagic fever, Portugal 2024. *Emerg. Infect. Dis.* 2025, 31(1), 139–143.

14. Protocolo de processamento de Biópsia cutânea por citometria de fluxo de doente com suspeita de linfoma cutâneo: caso raro de Micose Fungóide

Ana Helena Santos¹, Catarina Lau¹, Sónia Fonseca¹, Marta Gonçalves¹, Marlene Santos¹, Lurdes Oliveira¹, Raquel Moreira¹, Vânia Ventura¹, Filipa Santos¹, Filipa Martins Pereira¹, Maria dos Anjos Teixeira¹

¹Laboratório de Citometria, Unidade de Diagnóstico Hematológico Margarida Lima (UDHML), Serviço de Imuno-Hemoterapia, Unidade Local de Saúde de Santo António.

Contacto: anasantos.imunohemoterapia@chporto.min-saude.pt

Introdução: A análise de biópsias cutâneas por citometria de fluxo representa um desafio técnico devido à elevada densidade da matriz extracelular, abundância de queratinócitos e reduzida proporção de células viáveis. Em contextos clínicos como os linfomas cutâneos de células T e B a obtenção de suspensões celulares representativas é determinante para o diagnóstico por Citometria. A Micose Fungóide (MF) é o subtipo mais comum de linfoma cutâneo de células T, embora continue a ser uma neoplasia rara, com uma incidência anual estimada 0,2-4 por 100 000 habitantes/vários países ocidentais. Caracteriza-se por uma proliferação clonal de linfócitos T CD4⁺ com imunofenótipo aberrante, infiltração cutânea crónica e progressiva. A confirmação diagnóstica requer uma abordagem multidisciplinar integrando dados clínicos, histopatológicos, imunofenotípicos e moleculares.

Objetivo: Apresentar o protocolo de processamento mecânico desenvolvido na nossa Unidade para dissociação de tecido cutâneo e demonstrar a sua aplicabilidade através de um caso clínico de Micose Fungóide.

Métodos e resultados: O fragmento de biópsia cutânea foi processado utilizando tampão fosfato salino com albumina soro bovino (PBS-BSA-0,2%) como meio de suspensão. A dissociação mecânica foi realizada manualmente com pinças e bisturi, seguida filtração através de filtros de nylon de 100 µm (BD). A suspensão celular obtida foi centrifugada (540 g x 5 min) lavada duas vezes e ressuspensa em volume reduzido (0,5–1 mL).

No caso clínico apresentado, o processamento permitiu uma boa recuperação celular e redução significativa de agregados. A suspensão celular foi marcada com um painel de rastreio para linfoma cutâneo de células T, incluindo os marcadores CD2, CD3, CD4, CD7, CD8, CD26, CD28, CD45 e CD56. Verificou-se a presença de linfócitos T com imunofenótipo aberrante (CD3⁺ débil, CD4⁺, CD7⁻, CD26⁻ e CD28⁺), compatível com Micose Fungóide.

A amostra excedentária foi enviada para estudo molecular dos rearranjos dos genes que codificam o recetor de células T (TCR), confirmando monoclonalidade T. O diagnóstico definitivo foi estabelecido pela integração dos resultados de citometria, biologia molecular, anatomia patológica e avaliação clínica, abordagem que é essencial na maioria dos diagnósticos de linfomas cutâneos.

Conclusão: O protocolo de processamento de biópsias cutâneas desenvolvido na nossa unidade permitiu, nesta amostra, a obtenção de suspensão celular adequada à análise imunofenotípica por citometria de fluxo. De forma geral, o protocolo apresenta relativamente boa eficiência quando a biópsia é realizada em lesões bem infiltradas (placas /tumores). No entanto, em lesões pouco infiltradas ou em casos de eritrodermia, (situações que correspondem a uma grande parte dos doentes) a recuperação celular é frequentemente insuficiente. Com este trabalho, pretendemos salientar tanto o valor diagnóstico do protocolo, como as limitações dependentes do tipo e da extensão/infiltração das lesões.

Palavras-chave: Citometria fluxo; Micose Fungóide

16. Teste Donath-Landsteiner: Teste Centenário, mas essencial no Diagnóstico da Hemoglobinúria Paroxística ao Frio

Andreia Reis^{*1}; Anabela Martins¹; Ana Freitas¹; Carla Ferreira¹; Eduarda Pinto¹; Elisabete Machado¹; Elisabete Santos¹; Margarida Couto¹ e Susana Ponte¹.

1. Serviço de Imuno-Hemoterapia, ULS Santo António, Largo Prof. Abel Salazar, Porto, Portugal.

Introdução: O teste de Donath-Landsteiner, descrito por Julius Donath e Karl Landsteiner em 1904, foi pioneiro na identificação de um mecanismo imunológico bifásico, responsável pela hemólise induzida pelo frio.

Este teste revelou a presença de um auto-anticorpo, do tipo IgG, com especificidade para o antígeno do sistema sanguíneo P. O auto-anti P ou também denominado anticorpo Donath-

Landsteiner liga-se aos eritrócitos a baixas temperaturas e causa hemólise quando a temperatura retorna para os 37°C. Este fenómeno para causar dano depende então de duas temperaturas diferentes (comportamento bifásico do anticorpo).

Mais de um século depois, este teste laboratorial continua a ser o teste confirmatório da Hemoglobinúria Paroxística ao Frio (HPF), uma forma rara de Anemia Hemolítica Autoimune (AHA).

A HPF está frequentemente relacionada com infeções virais em crianças ou sífilis secundária em adultos e geralmente é uma condição transitória, mas pode-se manifestar com crises

hemolíticas graves após exposição ao frio. O seu diagnóstico precoce é essencial. **Objetivo:**

Destacar a relevância atual do teste de Donath-Landsteiner no diagnóstico de HPF, mesmo após mais de 100 anos da sua descrição.

Material e Métodos: O teste consiste, de forma manual, na incubação de várias séries de tubos:

1ª série (teste clássico): - soro do doente com adição de eritrócitos (antígeno P+) isogrupais

ABO ou do grupo sanguíneo O em três condições distintas: tubo 1) a 37°C, tubo 2) inicialmente 0°C e posteriormente a 37°C e tubo 3) a 0°C;

2ª série: - soro do doente com adição de soro de um dador (fonte de complemento) e de eritrócitos (antígeno P+) isogrupais ABO ou do grupo sanguíneo O em três condições distintas: tubo 1) a 37°C, tubo 2) inicialmente 0°C e posteriormente a 37°C e tubo 3) a 0°C;

3ª série: - soro de dador (controlo negativo) com eritrócitos (antígeno P+), sem soro do doente, nas mesmas circunstâncias de temperatura de incubação que as anteriores.

Após incubação, verifica-se a presença de hemólise. A hemólise exclusiva no tubo bifásico

(tubo 2) do doente, da 1ª e 2ª série, confirma a presença do anticorpo Donath-Landsteiner.

Discussão e Conclusão: Apesar de centenário e da sua simplicidade técnica, o teste de Donath-Landsteiner continua a ser o teste padrão para diagnosticar uma condição rara e grave, pois é o exame mais específico para identificar anticorpos IgG bifásicos com especificidade para o antígeno P, característicos da HPF.

Este teste é um exemplo notável de como um teste de diagnóstico clássico pode manter a sua validade e importância clínica ao longo do tempo, mesmo com os avanços laboratoriais atuais.

Palavras-chave:

Donath-Landsteiner; Hemoglobinúria Paroxística ao Frio.

17. Microbiologia “post-mortem” em casos de morte súbita e inesperada na idade pediátrica: casuística do Serviço de Microbiologia da ULS Santo

**Teresa Marques¹, Tânia Silva¹, Sandra Fernandes², Virgínia Lopes¹, Andreia Tavares¹,
Cristiana Costa¹ Ana Paula Castro¹**

1- Serviço de Microbiologia da Clínica de Genética e Patologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António. ULS Santo António

2 – Unidade de Biologia Molecular da Clínica de Genética e Patologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António. ULS Santo António

Introdução: As mortes súbita e inesperada, sobretudo na população pediátrica, representam eventos, com grande impacto emocional profundo nas famílias e na comunidade médica e levantam importantes questões diagnósticas e preventivas. A etiologia é frequentemente multifatorial, envolvendo potenciais contributos de agentes infecciosos, anomalias metabólicas, disfunções cardíacas, fatores genéticos, humanos e ambientais. O papel do laboratório de microbiologia é crucial na deteção e compreensão das causas infecciosas subjacentes o que exige, uma abordagem integrada, combinando investigação clínica, microbiológica, anatomopatológica e histológica.

Objetivos: O presente estudo tem como objetivo analisar os aspetos microbiológicos associados aos casos de MS e MI estudados no Serviço de Microbiologia, contribuindo para o esclarecimento das possíveis causas infecciosas e agentes envolvidos e para a sensibilização do desenvolvimento de estratégias de prevenção.

Material e Métodos: Trata-se de um estudo retrospectivo e observacional de 43 casos de morte súbita e inesperada em crianças, envolvendo amostras colhidas post-mortem e enviadas ao Serviço de Microbiologia pelo Instituto de Medicina Legal do Porto, no período compreendido entre janeiro de 2011 e dezembro de 2024. Foram analisados diversos tipos de produtos biológicos, incluindo líquido cefalorraquidiano (LCR), sangue, secreções respiratórias, lavado nasofaríngeo, zaragatoa nasal, urina, fezes, bem como vários tecidos e fluidos biológicos. As análises laboratoriais incluíram métodos microbiológicos e moleculares nas áreas da bacteriologia, parasitologia, micologia e virologia. Os resultados laboratoriais foram correlacionados com os dados anatomopatológicos e histológicos da medicina legal.

Resultados: Dos 43 casos analisados, com idades compreendidas entre 0 e 16 anos, verificou-se um predomínio do género masculino (67,5%). Foram identificados 19 casos (44,0%) de provável origem infecciosa, 22 casos (51,0%) de origem não infecciosa e 2 casos (5,0%) com causa indeterminada. Dos 19 casos de origem infecciosa não se encontraram diferenças de género e foram detetados os possíveis agentes responsáveis em 89,5% dos casos. O diagnóstico por métodos moleculares foi superior a 60%.

Conclusão: A percentagem dos casos com causa infecciosa está de acordo com a descrita em diversos estudos. A análise microbiológica e o recurso aos métodos moleculares de diagnóstico demonstram ser cruciais no esclarecimento dos casos de morte súbita e inesperada na população pediátrica pela evidência de deteção de agentes infecciosos na maior parte dos casos. Sublinha-se também a importância de protocolos bem estabelecidos e uma boa comunicação entre o laboratório de microbiologia e a medicina legal.

Palavras-chave: morte súbita, microbiologia.

18. Um caso de hemorragia feto-materna avaliada por citometria: a importância do resultado para avaliação do doente

Marlene Santos¹, Vânia Ventura¹, Nina Moerman², Ana Helena Santos¹, Marta Gonçalves¹, Lurdes Oliveira¹, Raquel Moreira¹, Sónia Fonseca¹, Filipa Santos¹, Filipa Pereira¹, Catarina Lau¹, Maria dos Anjos Teixeira¹.

¹Laboratório de Citometria, Unidade de Diagnóstico Hematológico Dra Margarida Lima (UDHML), Serviço de Imuno-Hemoterapia, Unidade Local de Saúde de Santo António.

² Odisee de Co-Hogeschool, Ghent, Bélgica, Programa de Mobilidade Erasmus +.

Introdução: A hemorragia feto-materna (HFM) é uma condição que se caracteriza pela passagem de eritrócitos fetais (EF) para a circulação materna. Quando o volume de HFM é clinicamente significativo, pode originar consequências graves, como anemia fetal, hidrúpsia fetal ou mesmo morte intrauterina. Daí a importância da sua deteção e quantificação para um diagnóstico e avaliação clínica adequados, sobretudo em contexto de evento traumático durante a gestação ou perante sinais clínicos e/ou ecográficos de anemia fetal. A citometria de fluxo (CF) permite quantificar a HFM com exatidão mesmo na presença de baixas concentrações de EF, sendo atualmente considerada o método de eleição para a sua investigação.

Objetivo: Descrever um caso clínico de HFM diagnosticado e monitorizado por citometria de fluxo (CF), realçando a importância deste método na prática laboratorial e na interpretação clínica dos resultados.

Case Report: Mulher de 28 anos, grávida com 28 semanas de gestação, grupo sanguíneo A RhD positivo, internada por cefaleias e episódios de ansiedade. Foi pedido a quantificação de EF no sangue materno na investigação de ascite fetal.

Material e Métodos: A análise foi realizada com o Fetal Cell Count™ Kit (Pregnostic), que utiliza anticorpos monoclonais anti-hemoglobina fetal (HbF) conjugados com FITC e anti-anidrase carbónica (CA) conjugados com PE, permitindo assim distinguir os EF das células F maternas. A técnica apresenta elevada sensibilidade, objetividade e rapidez na análise. Foram realizadas cinco determinações sequenciais: três durante a hospitalização e duas no pós-parto.

Resultados: As percentagens de células fetais variaram entre 1,64% e 1,78% durante o internamento, correspondendo a um volume estimado de 36 a 39mL de HFM. Após o parto por cesariana às 30 semanas e 3 dias devido a agravamento do polihidramnios, verificou-se uma redução progressiva dos valores (0,40% e 0,08% aos 30 e 50 dias pós-parto, respetivamente), confirmando a eliminação gradual dos EF da circulação materna. O recém-nascido prematuro foi internado em neonatologia durante 52 dias, sem sinais clínicos de anemia significativa.

Discussão / Conclusão: Os resultados laboratoriais e clínicos sugeriram a ocorrência um evento traumático não reportado, responsável pela HFM detetada durante a gestação. Este caso evidencia a utilidade da CF como ferramenta analítica sensível e objetiva, contribuindo nesta situação para a monitorização do volume de HFM durante a gravidez.

Palavras-chave: Hemorragia feto-materna; Citometria de fluxo

19. QUANTIFICAÇÃO DE HEMORRAGIA FETO-MATERNA POR CITOMETRIA DE FLUXO

Vânia Ventura¹, Marlene Santos¹, Ana Helena Santos¹, Sónia Fonseca¹, Marta Gonçalves¹, Lurdes Oliveira¹, Raquel Moreira¹, Filipa Santos¹, Filipa Pereira¹, Catarina Lau¹, Maria dos Anjos Teixeira¹.

¹Laboratório de Citometria, Unidade de Diagnóstico Hematológico Dra Margarida Lima (UDHML), Serviço de Imuno-Hemoterapia, Unidade Local de Saúde de Santo António.

Introdução: A hemorragia feto-materna é uma condição rara que resulta da entrada de sangue fetal na circulação materna.

A deteção e a quantificação dos eritrócitos fetais (EF) na circulação materna são fundamentais na avaliação de casos de morte fetal e anemia do feto/recém nascido (RN) por possível hemorragia feto-materna (HFM), e para a determinação da dose de imunoglobulina anti-D a administrar na profilaxia da isoimunização RhD em mulheres grávidas RhD-.

O método clássico para a quantificação dos EF é o teste de Kleihauer-Betke (TK-B). No entanto, a citometria de fluxo apresenta maior sensibilidade, ao detetar pequenas quantidades de EF, e maior precisão e exatidão, por permitir distinguir células F maternas de EF e determinar com rigor o volume de hemorragia feto-materna (HFM).

Objetivos: Apresentar a experiência do Laboratório de Citometria do Serviço Imunohemoterapia da Unidade de Diagnóstico Hematológico Margarida Lima na identificação e quantificação da HFM por citometria de fluxo (CF), ilustrando com alguns exemplos.

Material e Métodos: São usadas amostras de sangue periférico (SP) materno, amostras de sangue de cordão umbilical (controlo positivo) e amostras de SP de adultos do sexo masculino saudáveis (controlo negativo), colhidas em tubo com EDTA-K3. Os glóbulos vermelhos são fixados e depois permeabilizados. Posteriormente, é feita a marcação com o anticorpo monoclonal anti-HbF conjugado com FITC e anidrase carbónica conjugada com PE. Seguidamente as células são analisadas no Citómetro de Fluxo NAVIOS EX (*Beckman Coulter*).

Resultados: Esta técnica permite uma separação nítida entre eritrócitos com HgA2, células F (presentes habitualmente no adulto e contendo vestígios de HgF), e eritrócitos fetais (grande quantidade de HgF, presentes no feto e no recém-nascido). Após determinação da percentagem de eritrócitos fetais, esta é convertida em volume de sangue fetal e/ou em volume de eritrócito fetais (*packed red blood cells*).

Discussão e Conclusão: A citometria de fluxo é um método sensível, específico e mais reprodutível do que o método clássico de Kleihauer-Betke para a quantificação da hemorragia feto-materna, sendo atualmente considerada a abordagem mais fiável para a sua avaliação.

Palavras-chave: Hemorragia feto-materna; Citometria de fluxo.

21. Validação do *cutoff* laboratorial na detecção molecular de micobactérias não tuberculosas

M. Henriques¹, M. Lúcio¹, A. Dias¹, C. Pena¹, S. Fernandes¹, C. Santos², A.C. Mendes¹

¹ Serviço de Biologia Molecular da Unidade Local de Saúde Santo António; ² Serviço de Microbiologia da Unidade Local de Saúde Santo António

Introdução: Os métodos moleculares revolucionaram o diagnóstico de infeções por *Mycobacterium tuberculosis complex* (MTBC), oferecendo elevada sensibilidade e especificidade, com interpretação de resultados perfeitamente padronizada e integrada em algoritmos clínicos. Contudo, para as micobactérias não tuberculosas (NTM), esta associação permanece menos consolidada. No teste Anyplex™ MTB/NTM Real-time PCR (Seegene), o fabricante define como negativo o resultado com *cycle threshold* (CT) ≥ 38 para NTM, embora a evidência que suporta este *cutoff* seja limitada. O presente estudo teve como objetivo avaliar a concordância entre os resultados moleculares e a cultura, validando o referido ponto de corte.

Metodologia: Foram analisadas amostras clínicas (n=373) processadas ao longo de 12 meses. Incluíram-se todas as amostras com detecção molecular de NTM (CT < 38) bem como as amostras com CT ≥ 38 . Para cada amostra registaram-se os resultados de cultura e, quando aplicável, a identificação da espécie isolada. Calcularam-se sensibilidade, especificidade, valor preditivo negativo (VPN) e concordância global, considerando a cultura como método de referência.

Resultados: A maioria das amostras com CT ≥ 38 (n=276; 88%) apresentou cultura negativa, evidenciando elevada concordância entre métodos. As poucas culturas positivas (n=9; 2%) correspondem provavelmente a situações de carga bacteriana muito baixa. Das amostras com CT < 38, consideradas positivas para NTM, 20 (54%) não apresentaram crescimento cultural. A análise estatística revelou uma especificidade de 93%, sensibilidade de 65%, valor preditivo negativo de 97% e uma concordância global de 91%, sustentando a robustez do *cutoff* e a fiabilidade da técnica molecular na exclusão da presença de micobactérias viáveis na amostra.

Conclusão: Os resultados obtidos indicam que, valores de CT ≥ 38 estão fortemente associados à ausência de crescimento em cultura, confirmando a fiabilidade do ponto de corte definido pelo algoritmo de interpretação. Estes achados confirmam o valor de CT ≥ 38 como indicador laboratorial de baixa probabilidade de viabilidade micobacteriana, podendo este valor ser ajustado para otimização da especificidade. O exame cultural mantém-se essencial para confirmação e caracterização completa.

Palavras Chave: Micobactérias não tuberculosas, *Cutoff*

Bibliografia:

Assessment of the quantitative ability of AdvanSure TB/NTM real-time PCR in respiratory specimens — Lee JH et al., 2014
Evaluation of the performance of two real-time PCR assays for detecting *Mycobacterium* species — Ryu YJ et al., 2018

22. Impacto económico de erros pré-analíticos: testes de rastreio por PCR

Ângela Rodrigues, Manuel Pires, Pedro Barros e Maria José Montanha

Serviço de Patologia Clínica da Unidade Local de saúde do Nordeste.

O Serviço de Patologia Clínica da ULSNE tem um programa desenhado e levado a cabo por TSDT, que monitoriza a fase pré-analítica. Este grupo tem por missão garantir a qualidade da fase pré-analítica, independentemente de quem colhe.

Testes de rastreio servem para determinar se um utente está ou colonizado ou se tem uma infecção associada aos cuidados de saúde, possível foco de contaminação para outros utentes ou de agravamento do seu estado de saúde. Dentro deste procedimento podemos encontrar duas soluções: os testes culturais em meios cromogéneos, sementeiras em que crescem de colónias coloridas (cromogéneos que na presença enzimas específicas produzidas pelos microrganismos mudam de cor) e os testes de PCR RT, (técnicas de biologia molecular que detectam/amplificam material genético dos microrganismos que pretendemos identificar).

Ambos testes descritos são usados no rastreio de estirpes produtoras de Carbapenemases e de Staphilococcus Metilino Resistentes. A urgência define o tipo de teste. O Programa de Prevenção e Controlo de Infecção e Resistência aos Antimicrobianos (PPCIRA) da ULSNE define os protocolos, de acordo com as directrizes da DGS, adequando o binómio custo/benefício.

Na ULSNE estabeleceram-se 6 protocolos para este tipo de pesquisa, o processo de prescrição e colheita ficou a responsabilidades das equipas de enfermagem. Estes protocolos garantizam que os utentes com urgência de resultado, faziam teste de PCR RT (muito mais caro desde a colheita até ao processamento).

Objectivo do presente trabalho é avaliar a o impacto económico de não conformidades da fase pré-analítica nos rastreios de Enterobacteriales Produtores de Carbapenemases (EPC) e de Staphylococcus aureus resistente a metilina (MRSA).

Como ponto de partida foram analisados todos os pedidos de pesquisa de rastreio de MRSA e EPC, 2560 e 3200 respetivamente. Destes foram retirados todos os pedidos que sofreram alterações devido a não conformidades relacionadas com prescrição e colheita. O estudo contempla o período que vai de 01-01-2025 até 30 de Agosto de 2025 em toda a ULSNE. Como fonte dos dados, foi usada a base de dados do SISLAB (sistema de gestão laboratorial).

Para o estudo definiram-se as não conformidades a considerar. Analisaram-se 535 prescrições de pesquisa de MRSA e 43 prescrições de EPC em que houve inadequação de prescrição e/ou colheita, num universo de 2560 e 3200 colheitas respetivamente. Os dados em excel foram analisados e estabelecidas frequências de erro e custos associados.

Estes resultados mostraram uma inadequação das colheitas, e um atraso na entrega de resultado, com impacto negativo na emissão de resultados, no tratamento do paciente e na relação de confiança entre profissionais.

A adequação da prescrição ao protocolo, a colheita e correto processamento garantem a qualidade do trabalho do laboratório, e o resultado. Quando estas premissas não são bem seguidas traduz-se em gastos e atrasos na produção de resultados. Para diminuir estes gastos e melhorar o desempenho da equipa multidisciplinar, propôs-se fazer formação, ao fim de 3 meses reavaliar o impacto desta. Se necessário usar meio informáticos par restringir a colheita e prescrição dos testes.

23. Abordagem molecular nas FRAXopatias

Alexandra Salvador¹, Madalena Garcia¹, Sebastião Paulo¹, Rosário Santos^{1,2,3} e Isabel Marques^{1,2,3}

¹Serviço de Genética Laboratorial, Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães (CGM), Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal;

²Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Porto, Portugal;

³ITR - Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health, Porto, Portugal.

Introdução: A Síndrome de X-Frágil (FXS, MIM#300624) é uma doença ligada ao cromossoma X, no sítio frágil A (locus FRAXA), causada por uma expansão instável das repetições dos tripletos GGC na região 5'UTR do gene *FMR1*. Representa a causa mais comum de défice intelectual hereditário e de perturbação do espectro do autismo. A prevalência da mutação completa (>200 GGC) é cerca de ~1/4000 em indivíduos do sexo masculino e cerca de ~1/8000 em indivíduos do sexo feminino. Aproximadamente 16-25% das mulheres com um alelo pré-mutado (55-200 GGC) estão em risco de falência ovárica prematura associada ao X-Frágil (FXPOI, MIM#311360). Homens e mulheres de idade mais avançada portadores de pré-mutações estão em risco da Síndrome de Tremor/Ataxia associada ao X-Frágil (FXTAS, MIM#300623). Sabe-se que os níveis da proteína FMR e o fenótipo estão relacionados com o grau de metilação do promotor do gene *FMR1*.

Metodologia: O ADN genómico foi extraído de amostras de sangue total de utentes encaminhados para testes moleculares de FXS, FXPOI e FXTAS. O teste molecular baseou-se num PCR multiplex caseiro desenhado para três alvos, entre os quais o gene *FMR1* permitindo detetar tamanhos normais dos tripletos repetitivos, e numa análise de PCR específico para a deteção de expansões patogénicas (TP-PCR), com três pares de primers, que amplificam a região GGC do gene *FMR1*. Os fragmentos produzidos foram posteriormente separados de acordo com o seu tamanho por eletroforese capilar num sequenciador capilar. O tamanho dos fragmentos amplificados é convertido no correspondente número de repetições GGC. Os padrões atípicos obtidos para o gene *FMR1* foram também estudados através de PCR sensível à metilação.

Resultados e Discussão: Detetámos mulheres com dois fragmentos (alelos) de tamanho normal (<45 GGC), apenas um fragmento de tamanho normal, um de tamanho normal e um correspondente a um alelo pré-mutado, e um de tamanho normal e um com mutação completa. Adicionalmente nos homens um fragmento (alelo) de tamanho normal, dois fragmentos de tamanho normal, um correspondente a um alelo pré-mutado e um correspondente a uma mutação completa.

Todos os padrões atípicos foram posteriormente estudados através do PCR de metilação do *FMR1*. Neste PCR, além do número de repetições GGC, obtivemos o padrão de metilação dos diferentes alelos. Consequentemente confirmamos se, nos casos de mulheres com apenas um fragmento de tamanho normal, estamos perante homoalelismo (ambos os alelos com o mesmo número de tripletos GGC) ou uma possível síndrome de Turner (45,X), no caso dos homens com dois fragmentos de tamanho normal se estamos perante uma possível síndrome de Klinefelter (47,XXY). Com este PCR de metilação, obtendo o padrão de metilação dos alelos pré-mutados e com mutação completa sabemos ainda a percentagem em que se encontram expressos, sendo que alelos com >200 GGC se encontram normalmente 100% metilados, ou seja, inativos.

É importante reforçar que os achados moleculares incidentais devem sempre ser confirmados utilizando técnicas complementares de diagnóstico, como cariótipo e/ou array-CGH.

Palavras-chave: Síndrome de X-frágil; Gene *FMR1*.

24. ALOIMUNIZAÇÃO ERITROCITÁRIA dos Sistemas RhD e Kell - Estudo retrospectivo na ULSTS

Sandra Mendes¹, Filipa Ventuzelos¹, Elsa Meireles¹, Rita Oliveira¹, Paula Meireles² e Anunciação Ruivo¹

¹ Serviço de Imunohemoterapia da ULS Tâmega e Sousa, ²EPIUnit ITR, Instituto de Saúde Pública da Universidade do Porto.

Introdução: A Aloimunização eritrocitária é uma reação adversa associada à transfusão sanguínea e à gravidez. Esta condição representa um desafio na prática transfusional podendo resultar numa reação transfusional hemolítica.

A transfusão sanguínea é uma prática comum em contexto hospitalar que requer um estudo pré-transfusional adequado composto por: grupo sanguíneo ABO/Rh; Pesquisa de anticorpos irregulares (PAI); Prova de compatibilidade (*crossmatch*). Adicionalmente, em mulheres em idade fértil (<50 anos) e em doentes pediátricos é realizado o fenótipo Rh/Kell.

Objetivos: Determinar a frequência de PAI positiva nos pedidos pré-transfusionais e a distribuição dos anticorpos irregulares Rh/Kell identificados no SIH da ULSTS de 2018 a 2024.

Materiais e métodos: Dos pedidos pré-transfusionais, foram selecionados os estudos com PAI positiva durante 7 anos (2018 e 2024). Os respetivos dados demográficos, anticorpos identificados e fenótipo Rh/Kell foram obtidos a partir dos programas informáticos ASIS® e SClínico®.

A análise estatística foi realizada com recurso ao *software* excel® e SPSS® V29,0 da IBM Corp.

O estudo pré-transfusional foi realizado no equipamento IH-500 da BioRad® com recurso ao sistema em gel da BioRad®.

Resultados: Dos 71 504 estudos pré-transfusionais, 427 (0,6%) tinham PAI positivas e destes, 279 (65,3%) eram do sexo feminino e 148 (34,7%) do sexo masculino. A média de idades foi de 66,3 anos (DP: 17,86).

A frequência de anticorpos irregulares do sistema Rh/Kell identificados foi de 60,2% (n=257). Sendo que 33,5% (n=86) são anti-D; 31,5% (n=81) são anti-E; 1,2% (n=3) são anti-e; 8,5% (n=22) são anti-c; 9,7% (n=25) são anti-C e 15,6% (n=40) são anti-K.

O anticorpo Anti-D foi mais frequente nas mulheres do que nos homens (31,7% vs 12,6%, p<0,001). Entre pessoas de idade <50 anos, foi mais frequente em mulheres do que nos homens (54,5% vs 15,4%, p=0,011); A frequência dos anticorpos Rh não-D (C,c,E,e,K) foi menor nas mulheres com idade <50 anos do que nas restantes mulheres (14,5% (<50anos) vs 50,6% (50 a 74 anos) vs 60,2% (+75anos) p<0,001).

Discussão e Conclusão: A maior frequência de anti-D, em mulheres mais jovens, pode ser justificada pela aloimunização durante a gravidez. Por outro lado, a menor frequência de anticorpos Rh/Kell (não anti-D) em mulheres mais jovens poderá ser explicada pela realização do fenótipo Rh/Kell no primeiro episódio transfusional.

Referências Bibliográficas

AABB - Technical Manual 19th

Uzuni, A. El-Bashir, J. Galusca, D. Yeddula, S. Nagai, S. Yoshida, A. Abouljoud, M. Otrrock, Z. (2022). Transfusion requirements and alloimmunization to red blood cell antigens in orthotopic liver transplantation.

Tormey, C. Hendrickon, J. (2019). Transfusion-related red blood cell alloantibodies: induction and consequences.

Aguilar, R. Gomez-Ruiz, S. Vela-Ojeda, J. Montiel-Cervantes, L. Reyes-Maldonado, E. (2020). Pathophysiology of Alloimmunization.

25. POC vs Laboratório: - A Batalha pela Rapidez no Doseamento de Fibrinogénio em Situações Críticas

Rui Matos¹; Norival Pinho¹; Lurdes Moreira¹; Nilsa Seidi¹; Patrícia Freitas¹; Eugénia Cruz¹; Sara Morais¹

1 - Unidade de trombose e Hemostase e Centro de Coagulopatias Congénitas, Serviço de Imunohemoterapia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto.

Introdução: O fibrinogénio (Fator I) é uma glicoproteína essencial na cascata da coagulação e um marcador de fase aguda, sendo determinante na formação e estabilização do coágulo. Em situações clínicas críticas como choque hemorrágico, trauma ou hemorragia obstétrica, os níveis de fibrinogénio podem cair rapidamente, tornando o seu doseamento rápido e preciso fundamental para uma intervenção eficaz com concentrados, melhorando o prognóstico do doente.

O método de referência para quantificação do fibrinogénio funcional é o método de Clauss, realizado em equipamentos laboratoriais automatizados como o ACL TOP. Este método, embora preciso, exige centrifugação da amostra para obtenção de plasma pobre em plaquetas (PPP), o que pode atrasar a obtenção de resultados em contextos de emergência.

Como alternativa, surgem os dispositivos Point-of-Care (POC), como o qLabs® FIB (Stago), que utilizam sangue total citratado e fornecem resultados de forma rápida e à cabeceira do doente. Este estudo teve como objetivo comparar os resultados obtidos pelo qLabs® FIB com os do método de Clauss no ACL TOP, avaliando a sua fiabilidade e aplicabilidade em situações críticas.

Material e Métodos: Foram analisadas 20 amostras de sangue de doentes internados na ULS Santo António. As amostras foram processadas no qLabs® FIB, que utiliza uma metodologia coagulimétrica otimizada para POC, e posteriormente no ACL TOP após centrifugação, utilizando o reagente Fib-c (HemosIL®). A análise estatística incluiu média, desvio padrão e correlação de Pearson/Spearman.

Resultados: Os resultados mostraram uma forte correlação (0.90 a 0.95) entre os dois métodos, com elevada concordância nos valores dentro da faixa quantificável do qLabs (até 4.0 g/L). No entanto, em 10 das 13 amostras, o qLabs atingiu o seu limite superior de medição (>4.0 g/L), enquanto o método de Clauss revelou valores até 9.36 g/L. Isto demonstra que o qLabs subestima os níveis de fibrinogénio em casos de hiperfibrinogenemia, devido à sua limitação de linearidade.

Apesar desta limitação, o qLabs mostrou-se altamente eficaz na deteção de hipofibrinogenemia, condição crítica em emergências. A sua principal vantagem reside na rapidez e simplicidade do processo, eliminando a necessidade de centrifugação e permitindo decisões clínicas mais céleres.

Conclusão: Conclui-se que o qLabs® FIB é uma ferramenta fiável e útil para triagem rápida do fibrinogénio funcional em contextos de emergência, com elevada concordância com o método de referência. A sua integração em unidades de cuidados críticos pode melhorar significativamente a gestão da coagulopatia, embora o seu uso deva ser complementado por métodos laboratoriais em casos de suspeita de valores muito elevados.

Palavras-chave: Fibrinogénio e Point of care (POC)

Bibliografia

Sanfilippo S, et al. The qLabs® FIB system, a novel point-of-care technology for a rapid and accurate quantification of functional fibrinogen concentration from a single drop of citrated whole blood. Int J Lab Hematol. 2023;45(4):e33-e36.

Comissão Organizadora:

Presidente: Ana Maria Silva

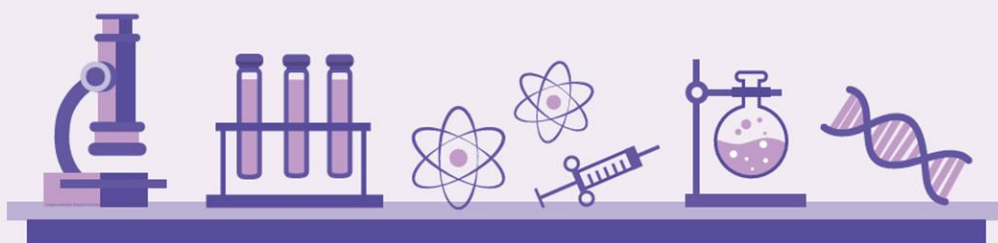
Ana Catarina Pacheco; Bárbara Vale; Isaltina Silva; Isabel Valente; Mariana Henriques;
Mónica Crista; Rui Matos; Teresa Marques; Paula Marques

Comissão Científica:

Presidente: Ana Maria Silva

Ana Helena Santos; André Dias; Filipe Xavier; Maria Luísa Gomes; Tânia Longa; Tânia
Silva; Sílvia Pires

Com o apoio da **Casa do Pessoal da ULS de Santo António.**



III Jornadas dos TSDT de Análises Clínicas da ULS de Santo António

22 de novembro | Auditório do Hospital Magalhães Lemos

Patrocinado por:



BIOPORTUGAL S.A.
Química, Farmacêutica

