



## **Rastreio neonatal**

### **Neugeborenen Screening**

### **Dépistage Néonatal**

### **Screening Neonatale**



### **Prevenção: Método simples - efeito contínuo**

Qual é o objectivo destes exames?

As doenças metabólicas e hormonais detectadas no rastreio neonatal, quando não são tratadas, resultam em muitos casos em danos graves de vários órgãos, particularmente no desenvolvimento do cérebro. No entanto, estas doenças ainda não são detectáveis clinicamente no período logo depois do nascimento: Se o recém-nascido não foi testado relativamente a estas doenças, os sinais típicos das doenças só são verificadas muitas vezes durante os primeiros anos de vida. Portanto, o início do tratamento nos primeiros dias depois do nascimento tem a maior importância na prevenção de danos permanentes.

Graças ao rastreio neonatal, que se faz aos bebés logo depois do nascimento, podem ser despistadas doenças metabólicas e hormonais, que são investigadas com a ajuda dos métodos mais modernos. Para isso, bastam apenas algumas gotas de sangue, retiradas do calcanhar do recém-nascido ao terceiro ou quarto dia depois do nascimento. Estas gotas de sangue são enviadas através de um papel de filtro para o nosso laboratório, onde nós as analisamos para detectar as seguintes doenças.



## Histórico

Na Suíça, como na maioria dos países europeus, todos os recém-nascidos, actualmente cerca de 80 000 por ano, são examinados respectivamente a algumas doenças metabólicas e hormonais congénitas. Graças à iniciativa de pediatras, mas também graças à colaboração entusiasmada de obstetras, parteiras e enfermeiros nos departamentos de recém-nascidos, este programa suíço, existente desde de 1960, pôde alcançar o excelente nível de qualidade, que tem actualmente. Os custos baixos destes rastreios populacionais (Screening) são reconhecidos no âmbito das prestações básicas de todas as Caixas Nacionais de Seguro de Doenças

## As doenças, que são examinadas

### 1. A fenilcetonúria (PKU)

Quando esta doença metabólica não é tratada, resulta na maioria dos casos em danos cerebrais nas crianças em crescimento. Uma criança com esta doença fica toda a vida dependente de acompanhamento e cuidados médicos. Contudo, se a doença for detectada nas primeiras semanas da vida e, tratada com a respectiva dieta, a criança fica saudável. O aminoácido fenilalanina,

que é ingerido com a alimentação e é um componente normal de todas as proteínas animais e vegetais, não pode ser transformado normalmente em caso da PKU. Deste modo, formam-se metabolitos, que são tóxicos para o cérebro. A alimentação especial contém apenas uma percentagem baixa de fenilalanina, que evita as consequências da doença. A doença ocorre com graus de gravidade variados aproximadamente uma vez em cada 8000 recém-nascidos.

### 2. O hipotiroidismo

No hipotiroidismo, uma disfunção tireoidiana congénita, que resulta na produção insuficiente de hormónio da tiróide, que leva a um metabolismo mais lento e à respectiva limitação de desenvolvimento físico e mental. Mas, se já depois do nascimento, a hormona em falta é administrada diariamente via comprimido, fica assegurada a normalização dos processos de metabolismo e, deste modo, o desenvolvimento saudável da criança.

O hipotiroidismo é relativamente frequente, pois afecta um em cada 3500 recém-nascidos.

### 3. A deficiência de acil-coenzima A desidrogenase de cadeia média (MCAD)

A deficiência de MCAD é uma perturbação congénita na degradação de ácidos gordos no tecido adiposo. Esta doença só é evidente, quando o corpo perante uma longa dieta, vômito, diarreia e febre - por exemplo nas infecções banais frequentes nas crianças - esgota as reservas de gorduras: Então aí resulta, sonolência, náusea, hipoglicemia, ataques de convulsões e coma. Se esta deficiência não é detectada, a primeira crise é muitas vezes mortal e faz lembrar a "morte súbita infantil".

Mas com as medidas de prevenção - evitamento de períodos de dieta a longo prazo

e a administração suficiente de uma alimentação rica em carboidratos, sobretudo em infecções com febre - o prognóstico é excelente. A deficiência de MCAD afecta um em cada 10 000 recém-nascidos.

### 4. A galactosemia

Recém-nascidos com galactosemia têm uma intolerância à galactose. A alimentação com leite provoca-lhes danos no fígado, rins e no cérebro, bem como, a perda de visão. Algumas crianças podem até morrer. Porém, quando a doença é detectada nos primeiros dias de vida e tratada com a respectiva dieta, a criança fica saudável.

O tratamento consiste no evitamento estrito de galactose, compostos de lactose que se encontram no leite materno, leite de vaca e em outros produtos alimentares.

A perturbação afecta um em cada 55 000 recém-nascidos. Além da forma clássica existem mais duas outras formas de galactosemia, as quais são mais raras e menos graves.

### 5. A hiperplasia adrenal congénita (HAC)

Na HAC não é produzido suficiente cortisol no cortico-supra-renal. A HAC resulta em crises perigosas com hipoglicemia e perda de sais nas infecções com febre. O aumento

irregular das hormonas sexuais masculinas em meninas afectadas leva a uma masculinização da genitália externa.

Os meninos afectados possuem genitália normal, mas a puberdade deles começa mais cedo que leva à microssomia e esterilidade.

A terapia é simples: As hormonas em falta são administradas em comprimidos. Se a terapia é iniciada pouco tempo depois do nascimento não haverá qualquer dano. A perturbação afecta um em cada 9000 recém-nascidos.

## 6. A deficiência de biotinidase

Esta deficiência leva a danos diversos, em parte muito graves e pode levar eventualmente até à morte da criança. A enzima biotinidase liberta normalmente a vitamina biotina da sua ligação química, tornando-a assim novamente disponível para o corpo. Na doença esta vitamina perde-se. No entanto, a biotina é fundamental para a função das diversas enzimas do metabolismo. Também aqui os danos podem ser prevenidos, através de um diagnóstico precoce e uma terapia imediata. O tratamento da deficiência de biotinidase não é problemático e consiste apenas na administração de um comprimido de biotina por dia. A doença é mais ou menos tão frequente como a galactosemia.

## 7. Fibrose cística (FC)

Na FC existe um distúrbio na troca de sais nas células.

Como consequência, as secreções tornam-se espessas e viscosas demais nas vias respiratórias e no pâncreas.

Isto leva a uma infecção crónica das vias respiratórias e a um mau desenvolvimento, o que, sem tratamento, resulta numa doença grave. Há formas leves da doença também conhecidas, que às vezes só são detectadas em idade adulta.

Com inalações intensivas, fisioterapia respiratória e a respectiva dieta com a administração de enzimas digestivas e vitaminas lipossolúveis pode-se viver, tanto quanto possível, uma vida normal.

## 8. Acidúria glutárica tipo 1 (GA-1)

Nesta doença metabólica no corpo humano não é possível processar de forma normalos aminoácidos como são a lisina e triptofano, componentes normais de todos as proteínas animais e vegetais. Como consequência surge produtos metabólicos tóxicos para o cérebro. Crianças afetadas, maioritariamente, não apresentam sintomas no período de recém-nascido. Sem tratamento, as maior parte das crianças apresenta cabeça grande e, durante a evolução, atrasos no desenvolvimento, assim comodiscretas perturbações de movimento. Com idade de 3 meses aos 3

anos surgem, frequentemente provocados por infeções banais, crises metabólicas agudas, as quais conduzem a perturbações de movimento permanentes e gravíssimas deficiências. É possível tratar adequadamente a GA-1 mediante uma dieta especial e a substituição da L-carnitina. Para evitar crises metabólicas, procede-se nos primeiros anos de vida, mesmo em infeções banais, ao tratamento de emergência hospitalar.

## 9. Doença do Xarope de Bordo (MSUD)

A Doença do Xarope de Bordo (igualmente conhecida como MSUD) é uma perturbação congénita do metabolismo, com a qual no corpo não é possível processar corretamente determinados componentes protéicos (os chamados aminoácidos leucina, isoleucina e valina). Como consequência acumulam-se substâncias tóxicas, as quais podem conduzir a uma célere deterioração da saúde do recém-nascido. É particularmente temível o surgimento de edema cerebral, o que pode causar estado de coma. Na falta de tratamento, a doença pode conduzir à morte. São igualmente conhecidas formas mais suaves, as quais afetam os pacientes de forma menos grave.

A MSUD pode ser tratada adequadamente mediante uma alimentação especial. Pacientes descobertos no rastreio (screening) de recém-nascidos possuem um bom prognóstico.

## 10. Imunodeficiência combinada grave (SCID) e linfopenia grave das células T

No caso da imunodeficiência combinada grave (SCID) e da linfopenia grave das células T há uma perturbação na criação das células T. Consequentemente, podem ocorrer rapidamente infeções fatais e fortes perturbações de crescimento. Sem tratamento, a SCID e a linfopenia grave das células T podem levar à morte. Também são conhecidas formas mais ligeiras com menos gravidade. Através de um transplante de células estaminais, tanto a SCID, como a linfopenia grave das células T podem ser curadas. Os pacientes descobertos durante o rastreio dos recém-nascidos possuem um bom prognóstico.

Alle Kreise gleichmässig und vollständig mit einem Blutstrich durchtränken, Rückseite darf nicht weiss bleiben.  
Imbiber tous les cercles régulièrement et complètement avec goutte de sang, le verso ne doit pas rester blanc.

Klebeetikette falls vorhanden / Etiquette collante si disponible

1. Test / 1<sup>er</sup> test:  Kontrolle / Contrôle:

Name / Nom:

Vorname / Prénom:

Geschlecht / Sexe:  ♂  ♀

Geburtsdatum / Date de naissance:

Blutentnahmedatum / Date de la prise de sang:

Uhrzeit / Heure:

Schwangerschaftswoche / Semaine de grossesse:

Geburtsgewicht (g) / Poids de naissance (g):

Transfusionsdatum / Date de la transfusion:

Mutter-, Pulvermilch / ja / oui  nein / non

Medikamente, Bemerkungen / Médicaments, Remarques:

01 524001 02

024001 0208

044 266 73 87

044 266 73 87

## O procedimento prático do rastreio

As amostras de sangue secas no papel de filtro, são enviadas para o nosso laboratório suíço em Zurique. O resultado é obtido em poucos dias: Se os testes apresentarem resultados normais, o que acontece na maioria das crianças testadas, os pais não receberão nenhuma mensagem e assim podem ter a certeza que o seu filho não tem uma das doenças mencionadas.



Mas se obtivermos um diagnóstico divergente, os pais serão contactados imediatamente pela maternidade, pediatra, ou pela clínica pediátrica mais próxima para se proceder a mais exames. Mas um primeiro diagnóstico suspeito não significa desde logo que a criança sofra de uma destas doenças. Muitas vezes o segundo exame mostra que está tudo normal. Só quando o diagnóstico é confirmado através de análises aprofundadas, o que normalmente se consegue em poucos dias, é que se inicia imediatamente o tratamento. O seguinte procedimento para o tratamento necessário durante toda a vida é planeado mediante as opiniões do/da pediatra, da clínica pediátrica mais próxima, bem como dos/das especialistas do centro competente para doenças metabólicas ou hormonais.

Todos os resultados do exame, bem como o material restante da amostra de sangue ficam armazenados a longo prazo no nosso laboratório de rastreio. Caso ocorra alguma dúvida, na presença de uma nova doen-

ça, que possa ser esclarecida através desta amostra de sangue, o médico encarregado poderá solicitá-la. Uma parte do material restante pode também ser utilizada numa forma não identificável, anónima pelo laboratório de rastreio para a verificação da qualidade do exame, bem como para o desenvolvimento de novos métodos de exame.

Neugeborenen-Screening Schweiz  
Kinderspital Zürich  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zürich  
Tel. 044 266 77 33  
Fax 044 266 81 10  
ngssinfo@kispi.uzh.ch  
www.neoscreening.ch

Um serviço do



UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL  
ZÜRICH**

Das Spital der  
Eleonorenstiftung