



Rastreo Neonatal

Neugeborenen-Screening

Dépistage Néonatal

Screening Neonatale



Prevenção: método simples - efeito contínuo

Qual é o objectivo destes exames?

Quando não são tratadas, as doenças detetadas no rastreio neonatal, resultam em danos graves de vários órgãos, particularmente no desenvolvimento do cérebro, ou em infeções graves. No entanto, estas doenças ainda não são detectáveis clinicamente no período logo depois do nascimento. Se o recém-nascido não for testado, os sinais típicos da doença só são verificados, muitas vezes, durante os primeiros meses ou anos de vida e o tratamento é iniciado tardiamente. No caso destas doenças, iniciar o tratamento nos

primeiros dias de vida, é essencial para prevenir sequelas permanentes. Graças ao rastreio neonatal, as doenças congénitas, que são investigadas, podem ser rastreadas com a ajuda de métodos modernos logo depois do nascimento. Para isso, bastam apenas algumas gotas de sangue, retiradas do calcanhar do recém-nascido ao terceiro ou quarto dia após o nascimento. Estas gotas de sangue são enviadas num papel de filtro para o nosso laboratório, onde nós as analisamos para detetar as seguintes doenças.

Histórico

Na Suíça, como na maioria dos países europeus, todos os recém-nascidos, atualmente cerca de 87 000 por ano, são examinados acerca de certas doenças congénitas. Graças à iniciativa de pediatras, mas também graças à colaboração entusiástica de obstetras, parteiras e enfermeiros nos departamentos de recém-

-nascidos, este programa nacional suíço, existente desde 1960, pôde alcançar o excelente nível de qualidade, que tem atualmente. Os custos baixos destes rastreios populacionais (Screening) são cobertos no âmbito das prestações básicas de todos os seguros de saúde.

As doenças que são rastreadas

1. Fenilcetonúria

Quando esta doença metabólica não é tratada, na maioria dos casos, resulta em danos cerebrais graves nas crianças em fase de crescimento. Uma criança com esta doença fica toda a vida dependente de acompanhamento e cuidados médicos. Contudo, se a doença for detetada nas primeiras semanas de vida e tratada com a respetiva 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 processado corretamente em caso de fenilcetonúria. Deste modo, formam-se metabólitos, 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 diferentes, aproximadamente uma vez em cada 8000 recém-nascidos.

2. Hipotiroidismo

No hipotiroidismo, uma hipoatividade congénita da tiroide, a falta de hormonas da tiroide resulta num metabolismo mais lento. o que causa deficiências graves de desenvolvimento físico e mental. Mas, se logo depois do nascimento, a hormona em falta é administrada diariamente através

de comprimido, fica assegurada a normalização dos processos de metabolismo e, deste modo, também o desenvolvimento saudável da criança.

O hipotiriodismo é relativamente frequente, pois afeta um em cada 3500 recém-nascidos.

3. 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 se torna evidente, quando o corpo perante um longo jejum, vômitos, diarreia e febre - por exemplo nas infeções banais frequentes nas crianças – tem de recorrer as reservas de gorduras: Isso resulta em sonolência, náusea, hipoglicemia, ataques de convulsões e coma. Se não for detetada, a primeira crise é muitas vezes mortal.

Mas com as medidas de prevenção corretas - evitar longos períodos de jejum e uma alimentação adequada, rica em hidratos de carbono, sobretudo em caso de infeções com febre - o prognóstico é excelente.

A deficiência de MCAD afeta um em cada 10 000 recém-nascidos.

4. Galactosemia

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

O tratamento consiste em evitar rigorosamente a galactose, um componente da lactose que se encontra no leite materno, leite de vaca e em outros produtos alimentares.

A doença afeta 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. Síndrome adrenogenital

Com esta doença não é produzido suficiente cortisol nas glândulas suprarrenais. Infeções com febre podem resultar em crises perigosas com hipoglicemia e perda de sais. As hormonas sexuais masculinas, que são produzidas em excesso erroneamente, levam a uma masculinização da genitália externa das meninas afetadas. Embora os meninos afetados possuam genitais normais, a puberdade deles co-

meça mais cedo e leva a nanismo e infertilidade. A terapia é simples: As hormonas em falta são administradas em comprimidos. Se a terapia é iniciada logo depois do nascimento não haverá quaisquer danos. A doença afeta um em cada 9000 recém-nascidos.

6. 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. Com esta doença perde-se esta vitamina. 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. Este consiste na administração de um comprimido de biotina por dia. A doença é mais ou menos tão frequente como a galactosemia.

7. Fibrose quística (FQ)

Na FQ existe um distúrbio na troca de sais nas células. Como consequência, as secreções tornam-se espessas demais nas vias respiratórias e no pâncreas. Isto leva a uma infecção crônica das vias respiratórias e a um mau desenvolvimento, que, sem tratamento, resulta numa doença grave. Há também formas leves da doença, que às vezes só são detetadas na idade adulta. Com inalações intensivas, fisioterapia respiratória e a respetiva alimentação com administração de enzimas digestivas e vitaminas lipossolúveis, pode-se evitar hospitalizações desnecessárias e contribuir para um desenvolvimento melhor. A FQ é a doença metabólica congénita mais frequente e afeta um em cada 3000 recém-nascidos.

8. Acidúria glutárica tipo 1 (AG-1)

Nesta doença metabólica, o corpo humano é incapaz de processar de forma correta os aminoácidos, nomeadamente a lisina e o triptofano, componentes normais de todas as proteínas animais e vegetais. Como consequência surgem produtos metabólicos, que são tóxicos para o cérebro. Crianças afetadas, na maioria das vezes, não apresentam sintomas no período de recém-nascido. Sem tratamento, a maior parte das crianças apresenta uma cabeça grande e durante a evolução atrasos no desenvolvimento, assim como ligeiros distúrbios de movimento. Entre os 3 meses e

3 anos de idade surgem, frequentemente provocados por infeções banais, crises metabólicas agudas, que podem levar a distúrbios de movimento permanentes e deficiências graves.

É possível tratar adequadamente a AG-1 com uma alimentação especial e a substituição da L-carnitina. Para evitar crises metabólicas nos primeiros anos de vida, mesmo em caso de infeções banais, por precaução, é recorrido ao tratamento de emergência hospitalar.

9. Leucínose (MSUD)

A leucínose (também conhecida como MSUD) é uma perturbação congénita do metabolismo, com a qual não é possível ao corpo processar corretamente determinados componentes protéicos (os aminoácidos como a leucina, a isoleucina e a valina). Como consequência acumulam-se substâncias tóxicas, que podem conduzir a um agravamento rápido do estado de saúde do recém-nascido. Particularmente temível é o surgimento dum edema cerebral, o qual pode causar um coma. Sem tratamento a doença pode conduzir à morte. Também são conhecidas formas mais ligeiras, as quais afetam os pacientes de forma menos grave. A MSUD pode ser tratada adequadamente mediante uma alimentação especial. Quando detetada no rastreio de recém-nascidos, os pacientes têm um bom prognóstico.

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

No caso de imunodeficiência combinada severa (SCID) e de linfopenia severa das células T há um distúrbio na criação das células T. Como consequência, podem ocorrer rapidamente infeções fatais e fortes distúrbios de crescimento. Sem tratamento, a SCID e a linfopenia severa das células T podem levar à morte. Também são conhecidas formas mais ligeiras com menos gravidade. A SCID como a linfopenia severa das células T podem ser curadas através de um transplante de células estaminais. Quando detetada no rastreio de recém-nascidos, os pacientes têm um bom prognóstico.

11. Atrofia muscular espinhal (AME)

A AME é uma doença congénita rara. As pessoas que vivem com AME sofrem uma perda de células nervosas que são necessárias para o movimento e a força muscular em todo o corpo. Isto leva à fraqueza dos músculos dos braços e das pernas. A respiração e a deglutição podem ficar gravemente afetadas durante a progressão da doença. Frequentemente, os sintomas surgem logo no primeiro ano de vida. Através do rastreio neonatal conseguem ser identificados quase todos recém-nascidos (cerca de 95%) com risco de AME. Se o teste for positivo, os pais são encaminhados para um centro neuromuscular para

submeter o recém-nascido a um exame urgente e outros testes adicionais. Um diagnóstico após o rastreio neonatal permite uma monitorização e um tratamento precoce. Atualmente, existem terapias eficazes que podem parar ou amenizar a progressão da AME. Se o tratamento começar antes de surgirem os primeiros sintomas, o bebé terá as melhores hipóteses de desenvolvimento motor normal.

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

01 096060 010322

Klebeetikette falls vorhanden / Etiquette collante si disponible

1. Test / 1^{er} test: Kontrolle / Contrôle:

Name / Nom:

Vorname / Prénom:

Geschlecht / Sexe: ♀ ♂ Tel. Eltern / Tél. parents

Geburtsdatum / Date de naissance: Uhrzeit / Heure:

Blutentnahmedatum / Date de la prise de sang: Uhrzeit / Heure:

Schwangerschaftswoche / Semaine de grossesse: Geburtsgewicht (g) / Poids de naissance (g):

Transfusionsdatum / Date de la transfusion: Mütter-, Pulvermilch / Lait maternel, artificiel: ja / oui nein / non

Mütterliche Immunsuppression / Immunsuppression maternelle: ja / oui nein / non

Medikamente, Bemerkungen / Médicaments, remarques:

Einsender / Expéditeur (in Druckschrift, St.

weiz, Universitäts-Kinderhospital Zürich, Postfach, 8032 Zürich, 044 266 73 87

O procedimento prático do rastreio

As amostras de sangue secas no papel de filtro, são enviadas para o nosso laboratório no Hospital Pediátrico Universitário de Zurique. O resultado é obtido em poucos dias: Se os testes apresentarem resultados normais, o que é o caso na maioria das crianças, os pais não receberão qualquer notificação e podem assim ficar tranquilos que a sua criança não tem uma das doenças mencionadas anteriormente.

Se obtivermos um diagnóstico divergente, os pais serão contactados de imediato pela maternidade, pelo pediatra ou pela clínica pediátrica mais próxima para se proceder a outros exames. Um primeiro diagnóstico suspeito, contudo, não significa desde logo que a criança sofra efetivamente de uma destas doenças. Em muitas crianças, 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 procedimento seguinte, onde em grande parte é necessário um tratamento para toda a vida, é planeado mediante as opiniões do pediatra, da clínica pediátrica mais próxima, bem como dos especialistas do centro competente para doenças metabólicas, hormonais, imunológicas ou pulmonares.



Armazenamento dos resultados dos exames e das amostras de sangue

Todos os resultados do exame são armazenados no laboratório de rastreio no mínimo durante 30 anos. O material restante da amostra de sangue fica armazenado durante 10 anos para fins de garantia de qualidade. Caso surja alguma dúvida devido a uma doença emergente que possa ser esclarecida através de exames a esta amostra (p. ex. exame para detetar uma infeção congénita por citomegalovírus utilizando PCR), o médico ou a médica responsável poderá sempre solicitar o exame correspondente desta amostra durante este período, com o seu consentimento.

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.

Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)
Neugeborenen-Screening Schweiz
Universitäts-Kinderspital Zürich
Steinwiesstrasse 75, CH-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