







Qual a importância de se diagnosticar precocemente determinadas doenças?	05
Por que razão se devem testar todos os recém-nascidos?	05
Quando é que são realizados os testes?	07
Como terá acesso aos resultados?	07
Doenças rastreadas	08
Fenilcetonúria	09
Hipotiroidismo congénito	11
Hiperplasia congénita das suprarrenais	11
Deficiência de MCAD	13
Mucoviscidose	13
Atrofia muscular espinhal (AME)	13
Se ainda tiver dúvidas	15
Política de confidencialidade dos dados	15
Contatos úteis	16



QUAL A IMPORTÂNCIA DE SE DIAGNOSTICAR PRECOCEMENTE DETERMINADAS DOENÇAS?

Os testes de rastreio neonatal permitem diagnosticar nos bebés determinadas doenças que podem ter sérias consequências se não forem tratadas muito rapidamente, e que podem atrasar o desenvolvimento físico e psíquico da criança. É por isso que os testes de rastreio neonatal são efetuados a partir dos primeiros dias de vida do seu filho.

POR QUE RAZÃO SE DEVEM TESTAR TODOS OS RECÉM-NASCIDOS?

Quando nascem, as crianças doentes podem parecer saudáveis, pois nada faz prever estas doenças. Por este motivo, é importante fazer o rastreio de todos os bebés. Estes testes não apresentam qualquer perigo para a saúde do seu filho.

As doenças atualmente diagnosticadas são raras, afetam apenas uma criança em vários milhares. A probabilidade do seu filho ser portador de uma destas doenças é baixa.





QUANDO É QUE SÃO REALIZADOS OS TESTES ?

No terceiro dia de vida após o nascimento, o seu filho será objeto de uma colheita de sangue. Todos os testes são realizados com algumas gotas de sangue retiradas do calcanhar e recolhidas num papel de filtro.

A colheita é enviada ao Laboratório Nacional de Saúde, que a analisa utilizando os métodos adequados para cada doença. Por vezes, estes devem ser complementados com uma técnica de biologia molecular, que requer o consentimento prévio por escrito dos pais.

COMO TERÁ ACESSO AOS RESULTADOS ?

Se os resultados forem normais, significa que o seu filho não tem nenhuma das doenças que podem ser rastreadas nestes testes. Os resultados não lhe serão devolvidos diretamente, mas estarão disponíveis na maternidade ou no serviço de pediatria onde efetuou a colheita.

Se algum dos testes apresentar um resultado anormal, será rapidamente informado(a). Uma segunda amostra de sangue será então necessária. Este controlo, realizado o mais rapidamente possível, permitirá saber se o seu filho realmente tem a doença.

Como existe um tratamento apropriado para cada patologia pesquisada, este pode ser rapidamente implementado, permitindo que a criança se desenvolva da melhor forma possível.





FENILCETONÚRIA

A fenilcetonúria é uma doença causada por um defeito na transformação da fenilalanina em tirosina. A fenilalanina é um dos componentes da nossa alimentação diária.

Uma análise específica permite detetar no sangue do bebé doente um aumento anormal da fenilalanina, impedindo que o cérebro do bebé se desenvolva normalmente. Sem tratamento, as crianças desenvolvem perturbações neurológicas severas e irreversíveis, designadamente uma deficiência mental.

Um regime pobre em fenilalanina iniciado o mais cedo possível e prosseguido ao longo da vida, permite um bom desenvolvimento e um crescimento normal das crianças portadoras desta doença.

O rastreio desta doença já é realizado de forma sistemática no Grão-Ducado do Luxemburgo desde 1968.



FREQUÊNCIA:

1/13 500 recém-nascidos



HIPOTIROIDISMO CONGÊNITO

As crianças portadoras desta doença apresentam uma produção insuficiente de uma hormona produzida pela tiroide, a tiroxina. Ora, esta é indispensável para o bom desenvolvimento cerebral do bebé.

Em caso de insuficiência de tiroxina, a hipófise produz um excesso de TSH (tireostimulina), que é analisada aquando do rastreio.

O tratamento consiste em administrar tiroxina por via oral todos os dias, permitindo à criança desenvolver-se normalmente.

O seu rastreio já existe no Grão-Ducado do Luxemburgo desde 1978.



HIPERPLASIA CONGÉNITA DAS SUPRARRENAIS

A hiperplasia congénita das suprarrenais é uma doença genética que causa uma produção anormal das hormonas segregadas pelas glândulas suprarrenais.

Esta doença pode provocar desidratações graves e problemas de desenvolvimento genital. O rastreio incide na concentração da hormona 17 - OH progesterona.

O tratamento consiste na administração diária das hormonas em falta, por via oral, durante toda a vida, permitindo um bom crescimento e um desenvolvimento normal.

Este rastreio já é efetuado no Grão-Ducado do Luxemburgo desde 2001.





DEFICIÊNCIA EM MCAD

(Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase)

Nas crianças com deficiência de MCAD, o metabolismo das gorduras é perturbado, não sendo possível a sua utilização como fonte de energia. Em caso de necessidades energéticas acrescidas (jejuns, infeções, febre, diarreias, intervenção cirúrgica...), as crianças podem fazer crises metabólicas de hipoglicemias graves.

O método de deteção é a análise das acilcarnitinas que se acumulam no sangue do bebé doente.

O tratamento consiste sobretudo em evitar os períodos de jejum e em garantir aportes suficientes de glicose durante os períodos com necessidades acrescidas de energia. Estas medidas devem ser prolongadas por toda a vida.

Este rastreio já é efetuado no Grão-Ducado do Luxemburgo desde 2008.

MUCOVISCIDOSE

A mucoviscidose é uma doença genética que provoca uma viscosidade excessiva das secreções, com consequências para o bom funcionamento de diferentes órgãos, designadamente os pulmões e o pâncreas.

Esta doença é responsável por distúrbios nutricionais e por uma afeção pulmonar progressiva que constitui a gravidade da doença. O diagnóstico clínico é frequentemente tardio, o que é prejudicial para o paciente. Um teste de despistagem com análise da tripsina permite identificar os recém-nascidos suspeitos. A sua interpretação pode necessitar de um estudo do gene da mucoviscidose por biologia molecular. O tratamento precoce dos pacientes permite reduzir a frequência das manifestações clínicas, e garantir uma melhor qualidade de vida.

Este rastreio foi implementado no Grão-Ducado do Luxemburgo em 2018.

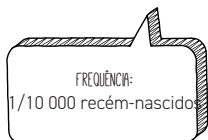
ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)

A AME é uma doença neuromuscular genética rara caracterizada por fraqueza e uma redução progressiva do volume muscular causada pela degeneração e perda de neurónios motores, as células nervosas que recebem a informação do movimento e a transmitem aos músculos.

A consequência é uma paralisia progressiva, nomeadamente dos membros inferiores, incluindo os músculos respiratórios.

O rastreio baseia-se na procura de uma anomalia no gene SMN1, cuja ausência é a causa da doença.

O tratamento precoce dos bebés (na fase pré-sintomática) pode limitar ou mesmo impedir o desenvolvimento da doença. Este rastreio foi introduzido no Grão-Ducado do Luxemburgo em 2024.



SE AINDA TEM DÚVIDAS

Este folheto pode responder a algumas das suas questões. No entanto, não substitui as informações que lhe poderão ser fornecidas pelo seu pediatra, pelo seu médico ou pelos outros profissionais de saúde que tratam do seu bebé.

Os resultados dos testes de rastreio podem ser extremamente importantes para a saúde e o futuro do seu bebé. A realização destes exames não é obrigatória, mas é altamente recomendada.

O rastreio é gratuito, inteiramente financiado pelo Ministério da Saúde.





POLÍTICA DE CONFIDENCIALIDADE DOS DADOS

Os seus dados pessoais e os do seu filho serão tratados com o maior cuidado e com a mais estrita confidencialidade. Os dados pessoais e os dados médicos das análises de sangue serão utilizados unicamente para os fins para os quais estão previstos.

Os dados relativos a estes exames são conservados num ficheiro por um período limitado, de acordo com métodos que garantam a sua confidencialidade, nomeadamente o respeito pelo sigilo médico.

De modo a assegurar o acompanhamento dos rastreios, os dados recolhidos no âmbito destes testes poderão ser comunicados apenas a profissionais dos cuidados de saúde (instituições hospitalares, médico, pediatra, pessoal hospitalar responsável pelo rastreio...).

Os dados do recém-nascido também serão anonimizados (tal significa que o seu filho não poderá de forma alguma ser identificado) tendo em vista o seu tratamento posterior para fins epidemiológicos e estatísticos. Este tratamento permitirá nomeadamente avaliar a qualidade e a eficácia do programa de rastreio.



LE GOUVERNEMENT
DU GRAND-DUCHÉ DE LUXEMBOURG
Ministère de la Santé
et de la Sécurité sociale

Direction de la santé

Division de la Médecine Préventive
13c, rue de Bitbourg,
L-1273 Luxembourg-Hamm



Laboratoire national de santé
Département de Biologie Médicale
Service de dépistage néonatal
1, rue Louis Rech L-3555 Dudelange



INFOLINE
MALADIES
RARES LUXEMBOURG

☎ 2021 2022

✉ infolineMR@alan.lu

CONTATOS ÚTEIS

978-99987-738-2-0