

Rastreio nos recém-nascidos no Grão Ducado do Luxemburgo

desde o 3º dia de vida!
(Teste do pezinho)

Sumário

Prefácio pelo Ministro da Saúde.....	3
Qual o interesse em rastrear muito cedo certas doenças?.....	5
Porquê um teste a todos os recém-nascidos?.....	5
O teste de rastreio, quando é realizado?.....	6
Como é realizado?.....	6
Como irá obter os resultados?.....	7
As doenças rastreadas no âmbito do 'screening' neonatal no Grão-Ducado do Luxemburgo?	8
A Fenilcetonúria	9
O hipotiroidismo congénito	10
A hiperplasia congénita das supra-renais	11
A deficiência em MCAD.....	12
Ainda tem alguma pergunta?.....	13
Moradas úteis.....	12
Consentimento dos pais.....	14

Cara futura mãe, Caro futuro pai,

Nos primeiros dias que seguem o nascimento do seu bebé, o seu médico assistente ou a sua parteira informá-la(o)-á sobre o programa nacional de rastreio neonatal. Este programa existe desde 1968 e diz respeito a todo os recém-nascidos.

O rastreio, também chamado 'screening' neonatal, permite descobrir as crianças atingidas por algumas doenças raras, por vezes de origem genética e potencialmente graves.

É importante diagnosticar essas doenças o mais cedo possível, porque existe um tratamento eficaz. Esse tratamento deve ser iniciado logo nos primeiros dias de vida para prevenir as complicações graves para a saúde do seu bebé, as deficiências severas e até a morte da criança.

Hoje em dia, no Grão -Ducado do Luxemburgo, as 4 doenças seguintes são rastreadas:

- a fenilcetonúria,
- o hipotiroidismo congénito,
- a hiperplasia congénita das supra-renais,
- a deficiência em MCAD.

Desde o início do programa, mais de 100.000 bebés foram testados. 42 crianças afectadas foram detectadas e tratadas logo nos primeiros 15 dias de vida.

Esta brochura tem por objectivo de o(a) informar sobre o rastreio neonatal no Grão-Ducado do Luxemburgo, as doenças procuradas, as medidas a tomar e os serviços aos quais se pode dirigir em caso de perguntas.

O rastreio do seu bebé- uma boa escolha para a saúde

Mars Di Bartolomeo
Ministro da Saúde

O 'Groupe National du Screening Néonatal du Grand-Duché de Luxembourg' (Grupo Nacional de Rastreio Neonatal do Grão-Ducado do Luxemburgo) está encarregado de pôr em prática e de vigiar o funcionamento do rastreio neonatal dos recém-nascidos.

O grupo está composto por representantes:

- do Laboratoire National de Santé,
- do Ministério da Saúde,
- da Sociedade Luxemburguesa de Pediatria,
- dos pediatras especializados,
- da Associação Nacional das Parteiras do Luxemburgo,
- do Grupo de Trabalho das Doenças Raras.



Qual o interesse em rastrear muito cedo certas doenças?

Os testes de rastreio neonatal permitem detectar nos bebés certas doenças que têm consequências graves se não forem tratadas muito rapidamente.

Eis a razão pela qual os testes de rastreio neonatal devem ser feitos nos primeiros dias de vida do seu bebé.

Porquê um teste a todos os recém-nascidos?

À nascença, as crianças afectadas parecem de boa saúde. Nada deixa prever essas doenças. Por esse facto, é importante testar todos os bebés. Estes testes não apresentam nenhum perigo para a saúde do seu bebé.

As doenças actualmente rastreadas são raras; atingem apenas uma criança em vários milhares. A probabilidade que o seu bebé esteja afectado por uma delas é baixa.



O teste de rastreio, quando é realizado?

Sabendo que é importante diagnosticar as doenças o mais cedo possível, os testes são realizados a partir do 3º dia de vida.

Como é realizado?

Algumas gotas de sangue são recolhidas no calcanhar do seu bebé para um cartão mata-borrão.

O cartão mata-borrão é enviado ao laboratório nacional de saúde que o analisa com métodos apropriados a cada doença.

Como irá obter os resultados?

Se os resultados forem normais, a seu bebé não sofre de nenhuma dessas doenças. Os resultados não lhe serão dados directamente, mas estarão à sua disposição na maternidade ou no serviço de pediatria que efectuou a recolha.

Se os testes mostrarem um resultado anormal, será rapidamente informada(o). Uma segunda colheita de sangue será necessária. Este controle, realizado sem demora, permitira saber se a seu bebé está realmente afectado pela doença.

Como existe um tratamento adequado para cada uma das doenças procuradas, este poderá rapidamente ser iniciado. Um enquadramento adequado permite um bom crescimento e um desenvolvimento normal das crianças afectadas.

As doenças rastreadas no âmbito do 'screening' neonatal no Grão-Ducado do Luxemburgo



A Fenilcetonúria

A fenilcetonúria é uma doença ligada ao defeito na conversão da fenilalanina em tirosina. A fenilalanina é uma das componentes dos alimentos que comemos todos os dias.

Uma análise específica permite detectar no sangue do bebé doente um aumento anormal da fenilalanina, o que impede o cérebro de se desenvolver normalmente, se o paciente não for tratado de maneira adequada. **Sem tratamento, as crianças afectadas desenvolvem perturbações neurológicas severas e irreversíveis, nomeadamente uma deficiência mental.**

Uma dieta pobre em alimentos naturalmente ricos em fenilalanina (leite, carnes, peixes, ovos...), iniciada nos primeiros dias de vida e prosseguida durante toda a vida, permite um bom desenvolvimento e um crescimento normal das crianças afectadas.

O rastreio desta doença é realizado sistematicamente no Grão-Ducado do Luxemburgo desde 1968.

Frequência:
≈ 1/13.500 recém-nascidos

Hipotiroidismo Congénito

As crianças afectadas pelo hipotiroidismo congénito têm uma produção insuficiente de uma hormona, a tiroxina, normalmente produzida pela glande tîróide. Ela é indispensável para o crescimento e o bom desenvolvimento cerebral do bebé.

Quando a tiroxina é insuficientemente produzida, a glande hipofisária produz a TSH em excesso. É essa TSH que é doseada pelo teste de rastreio.

O tratamento consiste em administrar a tiroxina por via oral, todo os dias, durante toda a vida.

Este rastreio existe no Grão-Ducado do Luxemburgo desde 1978.

**Frequência:
≈ 1/3.500 recém-nascidos**

Hiperplasia Congénita das supra-renais

A hiperplasia congénita das supra-renais é uma doença genética que está ligada a uma produção anormal de hormonas segregadas pelas glandes supra-renais.

Esta doença pode causar desidratações graves, problemas de crescimento e uma masculinização das raparigas.

O teste de rastreio esta baseado na concentração da hormona 17 OH-Progesterona.

Este rastreio foi instaurado em 2001 no Grão-Ducado do Luxemburgo.

O tratamento consiste na administração diária das hormonas deficientes, por via oral, durante toda a vida.

**Frequência:
≈ 1/14.000 recém-nascidos**



Deficiência em MCAD Medium Chain Acyl Coa Dehydrogenase Deficiency

Nas pessoas atingidas pela deficiência em MCAD, a metabolização das gorduras está perturbada e a sua utilização como fonte de energia fica impedida.

Em caso de necessidades energéticas acrescidas, em períodos de jejum, de infecções, de doenças febris, de diarreias e de vômitos, essas pessoas podem sofrer crises metabólicas graves.

A técnica utilizada para detectar esta deficiência é a dosagem da acil-carnitina.

**Este rastreio foi instaurado em 2008
no Grão-Ducado do Luxemburgo.**

As medidas a tomar consistem antes de mais em evitar períodos de jejum e assegurar um fornecimento suficiente em glicose durante os períodos de necessidades energéticas acrescidas: infecções, doenças febris, vômitos, diarreias e outros. Estas medidas devem ser prosseguidas pela vida fora.

**Frequência:
≈ 1/10.000 recém-nascidos**



Ainda tem alguma pergunta?

Esta brochura pode responder a algumas das suas perguntas sobre o rastreio neonatal e as doenças detectadas.

Mas esta não tira o lugar às informações que poderá obter junto do seu pediatra, do seu médico de clínica geral ou dos profissionais de saúde que se ocupam do seu.

Moradas úteis

Groupe National du Screening Néonatal
Ministère de la Santé
Villa Louvigny, Allée Marconi
L-2120 Luxembourg

Laboratoire National de Santé
Service de Dépistage Néonatal
42, rue du Laboratoire
L-1911 Luxembourg

Consentimento dos pais

Caros pais,

O rastreio neonatal é efectuado a todos os recém-nascidos do Grão-Ducado do Luxemburgo.

Este rastreio é fortemente recomendado para todas as doenças acima mencionadas.

Se, após a leitura desta brochura, não desejar que o seu bebé beneficie deste rastreio, pedimos-lhes para falar com o seu ginecologista ou pediatra.

A recusa do rastreio do seu bebé impõe a assinatura de um formulário de não-consentimento afim de excluir o seu bebé deste programa.

Se pensa que o seu bebé não foi rastreado, queira falar com o pediatra.



Ministère de la Santé
Villa Louvigny, Allée Marconi
L-2120 Luxembourg