



University of
Massachusetts
UMASS Medical School



RASTREIO NEONATAL em Massachusetts:

Informações para si e para o seu bebé

Programa de Rastreio Neonatal de New England (New England Newborn Screening Program)

Biotech 4, 2nd Floor
UMass Medical School
377 Plantation Street
Worcester, MA 01605-2300

Telefone: 774-455-4600 | Fax: 774-455-4657
nbs@umassmed.edu

*Um programa do Departamento
de Saúde Pública de Massachusetts*

Disponível noutras línguas:
<http://nensp.umassmed.edu>

Estimado Pai e/ou Mãe,

Eis algumas informações sobre um serviço que deve ser prestado ao seu recém-nascido, e a todos os recém-nascidos, no estado de Massachusetts, de acordo com a lei. Este serviço é chamado rastreio neonatal.

No estado de Massachusetts nascem, todos os anos, cerca de 160 bebês com algum tipo de disfunção que é detetada através do rastreio neonatal. A única forma de identificar todos os recém-nascidos que precisam de ajuda é mediante uma análise laboratorial de rastreio neonatal, uma vez que a maior parte destes recém-nascidos tem uma aparência semelhante a todos os outros. Só assim é possível prestar a ajuda necessária a estes recém-nascidos. Após o rastreio neonatal, os bebês que sofrem de doenças raras podem receber o tratamento de que necessitam mais cedo. Foi no estado de Massachusetts, em 1962, que foram feitas as primeiras análises laboratoriais para detetar uma doença rara em recém-nascidos. Nessa altura, o rastreio pretendia detetar apenas uma doença. Desde então, o rastreio neonatal deteta inúmeras doenças e tornou-se a norma de cuidados em todo o mundo.

*O rastreio neonatal é um serviço de saúde pública que se destina à prevenção de problemas derivados de doenças raras que podem estar presentes em alguns recém-nascidos. Quando já é **reconhecido** que alguns problemas podem ser prevenidos com o rastreio neonatal para uma doença, o rastreio neonatal para essa doença é requerido para todos os recém-nascidos.*

*Uma vez que se **pensa** que o rastreio neonatal para uma nova doença ajudará a identificar mais recém-nascidos que necessitam de ajuda, precisamos de provar se o rastreio neonatal poderá evitar problemas. O estado de Massachusetts tem sido líder em estudos para identificar se o rastreio pode ou deve ser feito para mais doenças. Até ser comprovado que o rastreio neonatal pode prevenir problemas relacionados com essa nova doença, o teste é voluntário e é chamado “estudo piloto”.*

Deve prever que o seu bebé seja rastreado para doenças incluídas na lista do rastreio neonatal obrigatório e que o prestador de cuidados de saúde do seu bebé lhe pergunte se quer que o seu bebé seja rastreado para doenças constantes do atual estudo piloto de Massachusetts. Para o(a) ajudar a tomar uma decisão sobre o estudo piloto, incluímos um folheto colorido com esta brochura onde encontra dois painéis de doenças: as que são requeridas e as que se encontram no estudo piloto voluntário. O folheto colorido inclui também uma descrição do estudo piloto atual. Após recebermos a comunicação da sua decisão, ser-lhe-á enviada uma cópia do formulário que nos é enviado, que será o registo da sua resposta (queira ver exemplo na página seguinte).

Melhores votos para si e para o seu bebé!

Cumprimentos,

Pessoal do Programa de Rastreamento Neonatal de New England

RESUMO

O Rastreio Neonatal ajuda a prevenir contra problemas derivados de certas doenças tratáveis.

- Recém-nascidos que sofrem de certas doenças beneficiam de tratamento antecipado para evitar que a doença se agrave.
- O Rastreio Neonatal permite determinar quais os recém-nascidos que são portadores destas doenças.
- O mais provável é que o seu bebé NÃO tenha nenhuma destas doenças.

O Rastreio Neonatal funciona se *todos* os recém-nascidos em Massachusetts forem testados.

- É importante testar todos os recém-nascidos porque a maioria dos bebés é aparentemente saudável à nascença, mesmo os que sofrem de problemas de saúde que necessitam de tratamento.
- O teste para o Rastreio Neonatal é feito em apenas algumas gotas de sangue que são colhidas quando o seu bebé tem um ou dois dias de vida.
- Se o teste indicar que o seu bebé apresenta sinais de qualquer uma das doenças tratáveis, o médico irá contactá-la para planear o tratamento do seu bebé.

RASTREIO NEONATAL REQUERIDO

- Em Massachusetts, o RASTREIO NEONATAL REQUERIDO é feito para doenças que têm tratamentos que são reconhecidamente mais eficazes quando a doença é detetada durante o período neonatal.
- Nos termos da legislação do estado de Massachusetts, é um requisito que *todos* os bebés nascidos em Massachusetts sejam rastreados para marcadores laboratoriais destas doenças tratáveis, salvo se os pais recusarem devido às suas crenças religiosas.

RASTREIO NEONATAL VOLUNTÁRIO (Estudos piloto)

- Massachusetts oferece também alguns serviços de rastreio neonatal que são voluntários.
- O RASTREIO NEONATAL VOLUNTÁRIO permite ao estado de Massachusetts investigar novas doenças para o Rastreio Neonatal.
- O estudo piloto estadual é uma investigação importante para futuros recém-nascidos e pode trazer benefícios para o seu bebé.
- ***Não há custos adicionais e não é necessário colher mais sangue para que o seu bebé possa participar.***
- Segundo as normas do estado de Massachusetts, após o nascimento do seu bebé, ser-lhe-á perguntado se quer participar no estudo piloto de RASTREIO NEONATAL.
- Se, por qualquer motivo, decidir que não pretende participar no programa VOLUNTÁRIO, o seu bebé continuará a ter todos os benefícios do RASTREIO NEONATAL REQUERIDO.

ÍNDICE

Rastreio Neonatal Requerido

- Qual é a finalidade do Programa de Rastreio Neonatal? 1R
- Que probabilidade tem o meu bebé de ter uma doença que possa ser detetada pelo Rastreio Neonatal Requerido? 1R
- Como são feitos os testes do Rastreio Neonatal? 1R
- Quem é responsável por decidir as doenças que são incluídas no Rastreio Neonatal? 1R
- Posso recusar os testes do Rastreio Neonatal para o meu bebé? 2R
- Onde obtenho informações sobre os resultados dos testes de rastreio do meu recém-nascido? 2R
- O médico do meu bebé disse-me que tenho de levar o meu bebé a uma consulta por causa do Rastreio Neonatal. Isso significa que o meu bebé tem uma doença? 2R
- Que doenças estão incluídas no Rastreio Neonatal Requerido? 3R
- O que se conhece sobre as doenças incluídas no Rastreio Neonatal Requerido? 3R
- Garantia de Qualidade e Melhoramentos do Rastreio Neonatal 4R

Rastreio Neonatal Voluntário

- Estudos de investigação dos novos testes (estudos piloto) 1V
- Que estudo piloto está atualmente a ser realizado? (Folheto colorido)
- Por que é que o Rastreio Neonatal para algumas doenças está a ser oferecido como um estudo piloto voluntário em vez de ser exigido por lei? 1V
- Qualquer recém-nascido pode participar no estudo piloto? 1V
- Posso recusar-me a participar no estudo piloto? 2V
- Como me inscrevo? Ou como me recuso a participar? 2V
- Quais são os benefícios e riscos gerais associados a um estudo piloto? 3V
- Onde posso obter mais informações sobre o atual estudo piloto? 3V
- Tenho algumas sugestões ou tenho alguns comentários. Como poderei ter a certeza de que os meus comentários serão considerados? 4V

Informações adicionais para os pais sobre as doenças e estudos do Rastreio Neonatal

- *QUEIRA VER O FOLHETO COLORIDO*

RASTREIO NEONATAL REQUERIDO

Qual é a finalidade do Programa de Rastreio Neonatal?

A finalidade do Programa de Rastreio Neonatal é testar todos os recém-nascidos em Massachusetts quanto aos primeiros sinais de diversas doenças tratáveis (consoante estipulado pela Regulamentação 105 CMR 270.000 do Departamento de Saúde Pública de Massachusetts [Massachusetts Department of Public Health]).

Que probabilidade tem o meu bebé de ter uma doença que possa ser detetada pelo Rastreio Neonatal Requerido?

A probabilidade do seu bebé ter uma destas doenças é muito reduzida. Nos casos raros em que é detetada uma doença, a avaliação e tratamento feito com antecedência pode, normalmente, evitar os problemas associados a estas doenças.

Os testes do Rastreio Neonatal proporcionam uma oportunidade de detetar a tempo determinadas doenças, antes dos sintomas aparecerem. Contudo, sabemos que nem o melhor rastreamento deteta sempre uma doença. Se o seu bebé não parecer estar bem, fale com o médico do seu bebé sem demora.

Como são feitos os testes do Rastreio Neonatal?

Os testes são feitos de 24 a 48 horas após o nascimento ou logo antes do seu bebé receber alta do hospital e são colhidas algumas gotas de sangue do calcanhar do bebé.

O hospital onde nasceu o seu bebé envia em seguida as amostras de sangue para o Programa de Rastreio Neonatal de New England. São efetuadas análises especiais para pequenas amostras de sangue e os resultados são enviados para o prestador de cuidados de saúde do seu bebé.

Importante! Os bebés que nascem fora de hospitais devem ser testados, de preferência, entre 24 a 48 horas após o nascimento. Os pais devem pedir a um médico, hospital ou a uma parteira que efetue o rastreamento.

Quem é responsável por decidir as doenças que são incluídas no Rastreio Neonatal?

O Comissário da Saúde Pública (Commissioner of Public Health) é responsável por decidir que doenças devem ser incluídas na lista. Um Conselho Consultivo, composto por médicos, enfermeiras, cientistas, especialistas em ética e pais, aconselha o Comissário sobre que doenças incluir. Para que uma doença seja incluída na lista, os pontos a seguir devem ser verdadeiros: 1) a doença é tratável, 2) existe um teste viável, e 3) a intervenção médica adiantada beneficiaria a criança.

Posso recusar os testes do Rastreo Neonatal para o meu bebé?

Em Massachusetts, os pais podem recusar o Rastreo Neonatal por motivos religiosos. Se pretender recusar o Rastreo Neonatal requerido para o seu bebé, todos os representantes legais da criança devem assinar um formulário de recusa. Este formulário exclui o seu médico de quaisquer responsabilidades por danos que possam resultar de uma doença que poderia ter sido detetada pelo rastreamento.

Onde obtenho informações sobre os resultados dos testes de rastreo do meu recém-nascido?

Os resultados do Rastreo Neonatal do seu bebé serão comunicados ao hospital onde nasceu o seu bebé e ao pediatra do seu bebé. Estes relatórios incluem os resultados de todos os testes requeridos e os de quaisquer estudos (piloto) a que o seu bebé tenha sido submetido.

Para além disso, se os resultados do seu bebé indicarem que é necessária observação adicional (ver abaixo), nós notificaremos o hospital onde nasceu o seu bebé e o respetivo médico.

O médico do meu bebé disse-me que tenho de levar o meu bebé a uma consulta por causa do Rastreo Neonatal. Isso significa que o meu bebé tem uma doença?

Nem sempre. Há diversas razões que podem levar o médico do seu bebé a pedir-lhe que o traga a uma consulta. Indicam-se abaixo algumas dessas razões:

Amostra insatisfatória: Não há sangue suficiente na amostra enviada ou a amostra não é viável por outros motivos e não nos foi possível realizar todas as análises do Rastreo Neonatal requerido. É necessário obter outra amostra de sangue.

A amostra foi colhida “Demasiado cedo”: Se a amostra de sangue tiver sido colhida antes do bebé ter 24 horas de vida, deve ser colhida outra amostra o mais rapidamente possível. A melhor altura para a colheita de uma amostra é de 24 a 48 horas após o nascimento.

Resultado fora do intervalo de referência: Um resultado de teste fora do intervalo de referência significa que é necessária avaliação adicional para identificar se o seu bebé sofre de alguma doença. Por vezes, isto significa que é necessário colher outra amostra, outras vezes significa que o seu bebé terá de ser observado e examinado por um especialista dentro de alguns dias, e outras vezes significa que o seu bebé deve ser examinado por um especialista logo que possível. O médico do seu bebé informará os pais da recomendação adequada.

Nota: Recém-nascidos prematuros ou com baixo peso têm maior probabilidade de apresentar resultados fora do intervalo de referência na primeira amostra de sangue, mesmo quando *não* há uma doença presente.

Que doenças estão incluídas no RASTREIO NEONATAL REQUERIDO?

O folheto colorido em anexo contém uma lista detalhada de doenças incluídas no rastreio.

O que se conhece sobre as doenças incluídas no RASTREIO NEONATAL REQUERIDO?

É reconhecido que as doenças incluídas no RASTREIO NEONATAL REQUERIDO são consideradas tratáveis.

Para algumas destas doenças, existem bastantes informações sobre os resultados obtidos em bebés em que estas doenças são detetadas. Isto pode ser devido a haver muitas crianças com essa doença ou por o rastreio já existir há muitos anos, ou ambos.

No caso de outras doenças, há informações suficientes para sabermos que os bebés que sofrem dessa doença terão melhores resultados se a mesma for detetada e tratada cedo mas ainda não temos a totalidade de informações necessárias para sabermos o que prever para o seu futuro. Isto poderá dever-se ao facto de existirem poucos bebés com essa doença ou ao facto de o rastreamento ser novo ou por haver um novo tratamento.

Para que nos seja possível oferecer as melhores informações para os cuidados e para o processo de tomada de decisões, o Programa de Rastreio Neonatal recolhe informações sobre o estado de saúde dos doentes que sofrem destas doenças.

O tipo de informações recolhidas depende do tipo de doença e inclui informações sobre se os doentes estão vivos e em bom estado de saúde e se consultam regularmente um especialista. Outras informações recolhidas ajudam o Programa de Rastreio Neonatal a divulgar conhecimentos sobre a doença aos prestadores de cuidados de saúde dos bebés e às suas famílias.

GARANTIA DE QUALIDADE E MELHORAMENTOS DO RASTREIO NEONATAL

Os programas de Rastreio Neonatal precisam de saber se estão a ser bem-sucedidos e o que podem fazer para melhorar. Isto significa que os programas precisam de saber se os resultados do rastreamento correspondem aos resultados do diagnóstico. Isto significa também que os programas precisam de saber o estado de saúde dos bebés após confirmadas as doenças constantes da lista do Rastreio Neonatal e se continuam a obter os cuidados de que necessitam. As informações sobre as avaliações e resultados são recolhidas com o fim de efetuar melhoramentos gerais ao programa.

A amostra de sangue restante do seu bebé poderá ser armazenada por até 16 anos. Por vezes, as informações do seu bebé ou a amostra de sangue restante poderá ser usada para garantir que os testes do Rastreio Neonatal estão a funcionar adequadamente. Por vezes, as informações ou amostra de sangue restante serão usadas para melhorar os testes para o Programa do Rastreio Neonatal. Outras vezes, as informações ou a análise de sangue restante serão usadas para estudos clínicos.

Autorização da divulgação das informações do seu bebé para estudos clínicos:

Quando o estado oferece serviços de rastreamento voluntários para todos os recém-nascidos num estudo piloto, o seu consentimento oral é necessário antes de podermos prestar estes serviços a si e ao seu bebé.

Para quaisquer outros estudos clínicos, serão necessárias autorizações adicionais dos representantes legais, por escrito, para que possamos divulgar o nome do seu bebé a qualquer investigador. Se quaisquer informações ou amostras de sangue restantes forem utilizadas para um estudo clínico, esse estudo tem de ser aprovado por dois grupos de pessoas que asseguram que os direitos do seu bebé são salvaguardados. Estes grupos de pessoas são chamados "Comissão de Avaliação de Sujeitos Humanos" (Human Subjects Review Committees). Uma destas Comissões de Avaliação de Sujeitos Humanos reside no Departamento de Saúde Pública e a outra na Faculdade de Medicina da Universidade de Massachusetts. O Governo Federal estabelece as regras e regula ambas as Comissões. Tal como mencionado acima, no caso de qualquer estudo clínico que pretenda usar o nome do seu bebé, precisaríamos de obter a sua autorização, por escrito, antes de incluirmos as informações ou a amostra de sangue restante do seu bebé. Para outros estudos clínicos que sejam anónimos, a Comissão de Avaliação de Sujeitos Humanos decidiria se a identidade do seu bebé está protegida e, em seguida, decidiria o nível de autorização necessário, se for o caso. Se assim o desejar, é possível impedir que a amostra de sangue do seu bebé seja usada em qualquer estudo clínico.*

*Se não pretender que a amostra de sangue do seu bebé seja usada em qualquer estudo clínico, deverá enviar o seu pedido, por escrito, para o Diretor (Director), com cópia (cc) para o Deputy Director (Diretor Adjunto) e Chief Medical Officer (Diretor Médico competente), para The New England Neonatal Screening Program, University of Massachusetts Medical School, 377 Plantation St., Worcester, MA 01605. Quando as amostras residuais são excluídas de estudos clínicos, o NENSP poderá ainda usá-las para fins não investigativos, incluindo no Laboratório de Garantia de Qualidade.

Entrar em contacto consigo: Sabemos que, por vários motivos, os pais mudam os seus prestadores de cuidados de saúde e podem mudar o nome do bebé. Se for determinado que o seu bebé tem uma doença do Rastreio Neonatal, ou está a ser seguido para definir se tem qualquer doença que faça parte do Rastreio Neonatal, poderá receber uma carta do New England Neonatal Screening Program (Programa de Rastreio Neonatal de Nova Inglaterra) para verificar se as informações do seu bebé estão atualizadas.

RASTREIO NEONATAL VOLUNTÁRIO

Estudos de investigação de novos testes (estudo piloto)

O Departamento de Saúde Pública de Massachusetts poderá autorizar e coordenar estudos de investigação de novos testes de acordo com o Programa de Rastreio Neonatal. Os estudos de investigação de novos testes, chamados estudos piloto, são levados a cabo quando o Departamento de Saúde Pública prevê que estes possam beneficiar tanto os indivíduos como a saúde pública. *Não será colhido sangue adicional do seu bebé*, mas estes testes rastreiam diversas doenças para além das requeridas pelos testes do Rastreio Neonatal anteriormente descritos.

Os resultados dos testes dos estudos piloto são comunicados com os resultados do rastreamento requerido. Tal como acontece com o Rastreio Neonatal, no caso de resultados fora do intervalo de referência, o médico do seu bebé iria colaborar com os especialistas adequados para gerir quaisquer cuidados especiais de que o seu bebé possa necessitar.

Que estudo piloto está atualmente a ser realizado?

Queira ver o folheto colorido.

Por que é que o Rastreio Neonatal para algumas doenças está a ser oferecido como um estudo piloto voluntário em vez de ser exigido por lei?

O Departamento de Saúde de Massachusetts determinou que ainda não existe suficiente evidência para requerer (exigir) um Rastreio Neonatal para as doenças incluídas no estudo piloto. São necessárias informações adicionais para uma ou mais das perguntas a seguir:

1. Quais são os benefícios concretos de fazer um Rastreio Neonatal para estas doenças? (Isto salva vidas? Pode evitar efeitos graves que possam comprometer a vida? Os tratamentos atuam como esperado?)
2. Com que frequência destas doenças acontecem em Massachusetts?
3. Qual é o nível de qualidade das análises laboratoriais usadas para rastrear estas doenças?

Qualquer recém-nascido pode participar no estudo piloto?

Sim, qualquer recém-nascido que seria incluído no Rastreio Neonatal requerido pode participar.

Posso recusar-me a participar no estudo piloto?

Sim. Pode recusar a participação do seu bebé no estudo piloto atual, seja qual for o motivo. Se recusar, o seu bebé NÃO será testado para quaisquer doenças no atual estudo piloto. Se recusar, o seu bebé continuará a ter todos os benefícios do Rastreio Neonatal requerido.

Como me inscrevo? Ou como me recuso a participar?

Após o nascimento do seu bebé, ser-lhe-á perguntado se quer que o seu bebé seja rastreado para doenças do estudo piloto.

Importante! A sua resposta deve ser recebida antes de a amostra de sangue do seu bebé ser enviada para o laboratório do rastreio.*

A sua resposta será indicada no formulário de colheita do rastreio neonatal. Após a sua resposta ser registada no formulário de colheita da amostra de sangue do seu bebé, ser-lhe-á entregue uma cópia que deverá guardar. Um exemplo da cópia que receberá encontra-se no início desta brochura. (Nota: é possível que esteja a ler uma tradução desta brochura de inglês noutra língua. Contudo, a cópia atual que receberá para o seu registo será em inglês).

*As amostras de sangue são, idealmente, colhidas de 24 a 48 horas após o nascimento, ou imediatamente antes do seu bebé receber alta, se a alta ocorrer em menos de 24 horas. Para garantir que o Rastreio Neonatal requerido do seu bebé para as doenças reconhecidas não sofra quaisquer atrasos, a amostra de sangue deve ser colhida e transportada prontamente.

Quais são os benefícios e riscos gerais associados a um estudo piloto?

Possíveis benefícios

- O benefício individual mais importante para o seu bebé é o seguinte:
Se o seu bebé tem uma das doenças incluídas no estudo, esta será a oportunidade mais imediata para deteção dessa doença.
- Entre outros benefícios poderá mencionar-se a sua própria satisfação com o facto de que está a ajudar a responder a importantes perguntas que poderão ajudar outras crianças.

Possíveis riscos

- O risco individual mais importante para o seu bebé é raro:
Caso o seu bebé tenha uma das doenças incluídas no estudo e o teste do estudo não a detete, poderá haver uma deteção tardia. Isto constitui sempre um risco em qualquer rastreio. A não-deteção de uma doença deverá ser um evento raro, seja com um teste já experimentado e comprovado como com um teste ainda em estudo. Se o seu bebé não parecer estar em boa saúde, ou não estiver bem, consulte o prestador de cuidados de saúde do seu bebé.
- Outros riscos incluem a possibilidade de que o rastreio indique que o seu bebé sofre de uma doença ou uma condição que não procurávamos, mas que tenha sido revelada como resultado secundário do rastreio. Para algumas pessoas isto é um benefício mas, para outras, é um risco. A descoberta de resultados secundários pode acontecer com quase todos os testes. Tais resultados são comunicados ao prestador de cuidados de saúde do seu bebé.
- O risco mais comum é que um resultado de rastreio fora do intervalo de referência exija testes adicionais e isso possa causar preocupação, mesmo quando for provado que o seu bebé não sofre de uma doença do Rastreio Neonatal.

Nota: Todos os serviços do Rastreio Neonatal (requeridos e voluntários) são prestados em conformidade as regras e regulamentações de Massachusetts e Federais que protegem informações pessoais e minimizam o risco de quebra de confidencialidade. A participação num estudo piloto não resulta em nenhum risco adicional.

Onde posso obter mais informações sobre o atual estudo piloto?

Queira ver o folheto colorido e a secção intitulada “Informações adicionais sobre o atual estudo piloto.”

Tenho algumas sugestões ou tenho alguns comentários. Como poderei ter a certeza de que os meus comentários serão considerados?

Deve remeter os seus comentários, por escrito, para qualquer uma das seguintes comissões ou programas, e estes serão avaliados pela Comissão Consultiva do Rastreo Neonatal do Departamento ou por um representante:

Chairperson (Presidente)
Newborn Screening Advisory Committee
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Commissioner of Public Health (Comissário da Saúde Pública)
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Director
New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
Biotech 4, 2nd Floor
377 Plantation Street
Worcester, MA 01605-2300



**Programa de Rastreo Neonatal de New England
(New England Newborn Screening Program)**

Janeiro de 2018

INFORMAÇÕES ADICIONAIS PARA OS PAIS SOBRE DOENÇAS DO RASTREIO NEONATAL E ESTUDOS

Em vigor a partir de janeiro de 2018

Lista de doenças incluídas no RASTREIO NEONATAL REQUERIDO pelo Departamento de Saúde de Massachusetts:

O seu bebé será rastreado para marcadores laboratoriais das seguintes 32 doenças:

1. Argininemia (ARG)
2. Acidúria Argininosuccinica (AAS)
3. Deficiência de Beta-cetotilase (BKT)
4. Deficiência de Biotinidase (BIOT)
5. Deficiência da Carbamoil-fosfato sintetase (CPS)
6. Carnitina: Deficiência de Carnitina-acilcarnitina Translocase (CACT)
7. Deficiência Primária em Carnitina (CUD)
8. Citrulinemia (CIT)
9. Hiperplasia adrenal congénita (HAC)
10. Hipotireoidismo congénito (HC)
11. Toxoplasmose congénita (TC)
12. Fibrose Quística (FQ)
13. Galactosemia (GALT)
14. Acidúria Glutárica Tipo I (AG)
15. Homocistinúria (HCT)
16. Acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)
17. Acidúria Isovalérica (IVA)
18. Deficiência da Desidrogenase dos-3-Hidroxiacil-CoA de Cadeia Longa (LCHAD)
19. Leucínose (Doença da Urina do Xarope de Bordo) (MSUD)
20. Deficiência em Ornitina Transcarbamilase (DOT)
21. Fenilcetonúria (PKU)
22. Anemia falciforme (Drepanocitose) (Hb SS)
23. Doença da Hemoglobina S-C (Hb SC)
24. Hb S/Beta-Talassemia (Hb S/BTh)
25. Deficiência da Desidrogenase de Acil-CoA da Cadeia Média (MCAD)
26. Acidúria Metilmalónica: deficiência da enzima metilmalonil-CoA mutase (MCM)
27. Acidúria Metilmalónica: cobalamina A, B (Cbl A, B)
28. Acidúria Metilmalónica: cobalamina C, D (Cbl C, D)
29. Acidúria Propiónica (PROP)
30. Imunodeficiência Combinada Grave (SCID)
31. Tirosinemia tipo I (TYR I)
32. Deficiência de Desidrogenase de Acil-CoA de Cadeia Muito Longa (VLCAD)

O rastreamento para as 32 doenças requeridas acima referidas pode revelar informações sobre as seguintes doenças e condições (estas informações são um resultado secundário do rastreio requerido):

- a. Fibrose quística atípica (inclui CBAVD)
- b. Acidúria 2-Metil 3-hidroxi-butírica (2M3HBA)
- c. Deficiência da 2-Metilbutiril-CoA Desidrogenase (2MBG)
- d. Deficiência de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilase (3MCC)
- e. Acidúria 3-Metil Glutacónica (3MGA)
- f. Hiperfenilalaninemia Benigna (H-PHE)
- g. Deficiência em Carnitina-Palmitoil Transferase IA (fígado) (CPT IA)
- h. Deficiência em Carnitina-Palmitoil Transferase II (CPT II)
- i. Citrulinemia tipo II (CIT II)
- j. Defeitos da Biossíntese do co-fator de Biopterina (BIOPT BS)
- k. Defeitos da regeneração do co-fator de Biopterina (BIOPT Reg)
- l. Deficiência de Galactoquinase (GALK)
- m. Deficiência de Galactose Epimerase (GALE)
- n. Acidúria Glutárica Tipo II (GAII)
- o. Hipermetioninemia (MET)
- p. Deficiência de Isobutiril-CoA Desidrogenase (IBG)
- q. Deficiência da tiolase cetoacil-CoA da cadeia média (MCKAT)
- r. Deficiência Múltipla de Carboxilase (MCD)
- s. Imunodeficiências primárias Não-SCID ou outras condições associadas com o baixo número de células T
- t. Deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeias curtas (SCAD)
- u. Deficiência da proteína trifuncional (TFP)
- v. Tirosinemia tipo II (TYR II)
- w. Tirosinemia tipo III (TYR III)
- x. Hemoglobinopatias variantes (Var Hb)
- y. Estado de portador de qualquer uma das condições referidas de 1-32 ou de a-x.

Descrições de doenças nos RASTREIOS NEONATAIS OBRIGATÓRIOS

As doenças incluídas no rastreio neonatal obrigatório podem ser agrupadas de acordo com a causa ou com o seu tratamento.

- **Aminoacidopatias:** Os bebés e pacientes com estas doenças não conseguem processar um dos aminoácidos presentes nos alimentos normais. Uma vez que os seus organismos não processam alimentos normais, terão de se alimentar com alimentos especiais. Estes bebés são normalmente tratados por um especialista metabólico ou por um geneticista bioquímico.
- **Doenças Infeciosas Congénitas:** Os bebés com estas doenças são infetados com um tipo de bactéria, vírus ou parasita. A infeção do bebé pode ocorrer durante a gravidez ou no parto. Um especialista em doenças infecciosas trata normalmente estes bebés.
- **Fibrose Quística (Fq):** Os bebés e pacientes com esta doença genética não produzem um componente eficaz para as células nos pulmões e intestinos. Sem este componente eficaz, os pulmões desenvolvem uma camada de muco espesso e viscoso, criando um ambiente favorável a infeções. Da mesma forma, o muco intestinal causa problemas para a absorção dos alimentos. Estes bebés são normalmente tratados por um pneumologista ou por um especialista ou centro de FQ.
- **Endocrinopatias:** Os bebés e pacientes com estas doenças não produzem uma das hormonas do organismo. Quando o organismo de um bebé não produz uma hormona é necessário ajudar este processo através de medicação que contenha esta hormona. Estes bebés são normalmente tratados por um endocrinologista ou um pediatra que trabalhe em coordenação com um endocrinologista.
- **Deficiências de Enzimas para Vitaminas e Açúcares:** Os bebés e pacientes que sofrem destas doenças não conseguem processar alguns açúcares, vitaminas ou outros nutrientes. Estes bebés são normalmente tratados por um especialista metabólico ou um geneticista bioquímico.
- **Doenças da Oxidação dos Ácidos Gordos:** Os bebés e pacientes que sofrem destas doenças não conseguem usar as gorduras que estão armazenadas no seu organismo para produzir energia em situações de emergência. Quando uma pessoa com esta doença não se alimenta por algum tempo, há o risco de que algumas funções importantes do seu organismo parem de funcionar. Estes bebés são normalmente tratados por um especialista metabólico ou geneticista bioquímico.
- **Hemoglobinopatias:** Os bebés e pacientes que sofrem destas doenças apresentam uma alteração nas suas células vermelhas do sangue, causando problemas como a anemia falciforme. Isto significa que o bebé tem uma maior probabilidade de desenvolver anemia, episódios de dor, derrames e infeções possivelmente fatais. O tratamento com penicilina pode evitar infeções graves no início da infância. Estes pacientes são normalmente tratados por um hematologista.
- **Acidúrias Orgânicas:** Os bebés e pacientes que sofrem destas doenças não conseguem processar alguns aminoácidos presentes em alimentos normais, chamados de aminoácidos de cadeia ramificada ou lisina. O paciente necessita de ajuda e deve alimentar-se com alimentos especiais e receber outros tipos de tratamento. Estes pacientes são normalmente tratados por um especialista metabólico ou geneticista bioquímico.
- **SCID (Imunodeficiência Combinada Grave):** Esta é uma doença que afeta gravemente o sistema imunitário. Sem tratamento, os bebés com esta doença morrem com poucos meses de vida, por não conseguirem combater as infeções normais que ocorrem nos bebés. Com tratamento, a maior parte dos bebés vive. O tratamento de um bebé com SCID inclui um transplante de medula óssea. Com isto o bebé vive porque consegue produzir células T, o que não acontece com os bebés com SCID sem tratamento. Estes pacientes são normalmente tratados por um imunologista pediátrico e especialistas em transplantes.
- **Doenças do Ciclo da Ureia:** Os bebés e pacientes que sofrem destas doenças não conseguem remover o nitrogénio da corrente sanguínea. Estes pacientes têm níveis elevados de amónia tóxica no sangue e necessitam de ajuda imediata. Estes pacientes são normalmente tratados por um especialista metabólico ou um geneticista bioquímico.

Mais sobre o ATUAL ESTUDO PILOTO

Lista de doenças incluídas no RASTREIO NEONATAL VOLUNTÁRIO oferecido pelo Departamento de Saúde de MA

Ser-lhe-á perguntado se pretende que o seu bebé seja incluído o atual estudo piloto de MA. Se responder afirmativamente, o seu bebé será rastreado para marcadores laboratoriais das 8 doenças a seguir:

- Deficiência de Dienoil-CoA Reductase (DE RED):** Os pacientes com esta doença não conseguem transformar certas gorduras nos alimentos que comem em energia e dependem exclusivamente de glucose. Os bebés e crianças com esta doença podem ficar gravemente doentes quando a glucose não está presente (como no jejum) ou quando são necessárias maiores quantidades de energia (como durante infeções). Pensa-se que o tratamento precoce poderá prevenir a morte e a incapacidade física em alguns casos. Estes pacientes são normalmente tratados por um especialista metabólico ou por um geneticista bioquímico.
- Síndrome de Hiperornitinemia, Hiperamonemia, Homocitrulinúria (HHH):** Os pacientes com HHH não conseguem remover hidrogénio da sua corrente sanguínea. Como resultado, a quantidade de amónia no seu sangue pode alcançar níveis tóxicos. Os pacientes podem ficar gravemente doentes se não receberem tratamento imediato. Estes pacientes são normalmente tratados por um especialista metabólico ou por um geneticista bioquímico.
- Acidúria Malónica (MAL):** Os pacientes com MAL não conseguem produzir ácidos gordos quando são necessários nem processar adequadamente as gorduras presentes nos alimentos. Isto pode causar baixos níveis de açúcar, coração aumentado, tónus muscular fraco, vómito, diarreia, desidratação ou convulsões. Estes pacientes são normalmente tratados por um especialista metabólico ou por um geneticista bioquímico.
- Deficiência da desidrogenase de 3-hidroxi-acil-CoA da cadeia média/curta (M/SCHAD):** Os pacientes com estas condições não conseguem transformar certas gorduras dos alimentos em energia e dependem exclusivamente de glucose. Os bebés e crianças com esta doença podem ficar gravemente doentes quando a glucose não está disponível (como no jejum) ou quando é necessária mais energia (como durante infeções). Pensa-se que o tratamento adiantado pode prevenir a morte e incapacidade física, em alguns casos. Estes pacientes são normalmente tratados por um especialista metabólico ou por um geneticista bioquímico.
- Mucopolissacaridose Tipo I (MPS I):** Os pacientes com MPS I não conseguem reciclar os materiais residuais da decomposição de elevados açúcares complexos. Quando se acumulam materiais residuais no organismo, estes causam problemas de saúde em diversas partes do corpo, incluindo uma alteração na aparência, atrasos no desenvolvimento e, por vezes, morte. Existem formas graves, moderadas e ligeiras de MPS1; a maior parte das que são identificadas pelo rastreamento é a forma grave. Estes pacientes são normalmente tratados por uma equipa de diversos especialistas, incluindo especialistas metabólicos e geneticistas.
- Doença de Pompe, manifestação infantil (Pompe):** O organismo dos pacientes com doença de Pompe não consegue processar o açúcar armazenado. Como resultado, o açúcar armazenado acumula no organismo, especialmente nos músculos, e causa graves problemas de saúde, como doenças cardíacas e fraqueza muscular que restringe a mobilidade. A manifestação infantil é grave e a manifestação na idade adulta pode ser ligeira. Estes pacientes são normalmente tratados por uma equipa que inclui um cardiologista pediátrico e um geneticista ou um neurologista.
- Atrofia Muscular Espinal (AME):** Os pacientes com AME sofrem uma perda progressiva das células nervosas que são necessárias para o desenvolvimento e manutenção de músculos saudáveis. Há geralmente quatro tipos de AME, sendo que a forma mais grave aparece em recém-nascidos, que apresentam pouco controlo muscular. As formas mais leves aparecem na adolescência e, por vezes, na idade adulta, causando o enfraquecimento muscular. Os pacientes são geralmente tratados por um pediatra neurologista e por um geneticista.
- Adrenoleucodistrofia ligada ao Cromossoma X (X-ALD):** Os pacientes com X-ALD têm uma acumulação de ácidos gordos e, ao longo do tempo, as glândulas suprarrenais, o cérebro e a medula espinal sofrem danos. As piores formas surgem nos rapazes entre os 4 e os 10 anos de idade, sendo os primeiros sintomas problemas comportamentais. Isto é seguido por cegueira, surdez, convulsões, perda de controlo muscular e demência progressiva. Os pacientes são, regra geral, tratados por uma equipa de geneticistas pediátricos, neurologistas e endocrinologistas.

O rastreamento para os marcadores laboratoriais das 8 doenças referidas acima pode revelar informações sobre as seguintes doenças e condições:

- Pseudo-deficiência da enzima IDUA associada com a MPS I
- Início retardado da Doença de Pompe
- Pseudo-deficiência da enzima GAA associada com Pompe
- Síndrome de Zellweger e outras doenças peroxissomais (resultado secundário do rastreamento para X-ALD)
- Síndrome de Klinefelter e outras condições associadas com a aneuploidia do X (resultado secundário do rastreamento para X-ALD)
- Estado de portador de qualquer das 8 doenças

Descrições dos ATUAIS ESTUDOS PILOTO

Estes estudos piloto estão a ser realizados porque a Comissão Consultiva do Rastreo Neonatal de Massachusetts determinou que existem algumas possibilidades de benefícios. Todos os 8 estudos piloto pretendem responder às mesmas perguntas gerais: o rastreio neonatal para uma doença específica resulta em alguma benefício clínico e esses benefícios são superiores aos perigos do rastreio? Para além disso, cada grupo de estudos tem um objetivo especial:

- **Estudo em curso para o Rastreio de 4 erros do Metabolismo que nascem com o indivíduo:** O rastreio para estas quatro doenças no Painel Voluntário existe, pelo menos, desde 2009. Os pacientes com estas doenças são normalmente tratados por um especialista metabólico ou um geneticista bioquímico. Sabemos que o rastreio neonatal pode identificar crianças com estas doenças e que pode ser realizado com implicações mínimas para as crianças que não são portadoras destas doenças. No entanto, as primeiras quatro doenças incluídas na lista são tão raras que ainda temos de nos perguntar se existe algum benefício comprovado em fazer o rastreio. Este estudo tem como finalidade continuar a recolher dados para saber se existe algum benefício.
- **Estudo de rastreio para Duas Doenças de Armazenamento Lisossómico, MPS1 e Pompe:** Existem dados iniciais de ensaios clínicos em crianças mais velhas que indicam que o diagnóstico adiantado destas duas doenças pode trazer benefícios, permitindo o tratamento adiantado com terapia enzimática e transplantes de células estaminais. No entanto, sabemos também que o rastreio neonatal para estas doenças não fornece informações confiáveis sobre se o bebé nasceu com uma forma grave ou ligeira da doença ou se o bebé apresentará sintomas na infância ou na idade adulta. Saber qual o momento adequado para iniciar o tratamento pode ser incerto em alguns casos e essa incerteza pode causar danos. Os pacientes com estas doenças são geralmente tratados por uma equipa de geneticistas e neurologistas pediátricos. O objetivo deste estudo é apurar se o rastreio oferece benefícios, se podemos aumentar o foco do rastreio naqueles que necessitam de tratamento precoce e se os benefícios do rastreio são superiores aos danos.
- **Estudo de Rastreio para SMA:** Há dados de ensaios clínicos em crianças na infância e mais velhas que indicam a possibilidade de alteração na evolução da doença ou a interrupção da sua progressão, se o tratamento for iniciado numa fase suficientemente adiantada. No entanto, apesar recente aprovação por parte da FDA de um medicamento para SMA, os dados destes ensaios clínicos são novos e os efeitos de longo prazo do tratamento, que podem incluir efeitos adversos, ainda não foram documentados. Os pacientes com estas doenças são normalmente tratados por uma equipa de geneticistas e neologistas pediátricos. Este estudo tem como finalidade identificar se o rastreio é realmente de qualidade, se pode melhorar, se o tratamento é favorável como se espera e se os benefícios do tratamento contrabalançam os possíveis danos.
- **Estudo de Rastreio para X-ALD:** A deteção adiantada da X-ALD permite a monitorização das crianças na infância portadoras de X-ALD, para que o tratamento possa ser iniciado logo que a monitorização indique a necessidade, resultando num melhor tratamento. Os pacientes com doenças de X-ALD são normalmente tratados por uma equipa de geneticistas, neurologistas e endocrinologistas pediátricos. Embora exista uma norma bem estabelecida para perceber o que procurar para saber se o tratamento deve ser iniciado, o tempo que decorre entre o diagnóstico e o tratamento pode ser de até um ano e pode ser diversos anos. Este estudo tem como finalidade determinar se é possível identificar bons indicadores desses bebés que precisam da ajuda mais adiantada e se os benefícios do rastreio e tratamento contrabalançam os possíveis danos.