



Portuguese translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Rastreio de Diagnóstico Precoce em recém-nascidos para o seu bebé

Na primeira semana após o nascimento, é-lhe oferecida a possibilidade de efetuar um rastreio de diagnóstico precoce ao seu bebé.

Porque motivo deve ser efetuado o rastreio aos bebés?

O rastreio de diagnóstico precoce ao recém-nascido, mais conhecido por teste do pezinho, identifica os bebés que podem ter doenças raras mas graves.

A maioria dos bebés rastreados não terá qualquer uma dessas doenças mas, para os poucos que as têm, os benefícios do rastreio são enormes. O tratamento precoce pode melhorar a saúde dos bebés e prevenir incapacidades graves ou até a morte.

Quais as doenças que o rastreio permite detetar nos recém-nascidos?

Todos os bebés na Irlanda do Norte têm a possibilidade de fazer o rastreio para a fenilcetonúria, hipotiroidismo congénito, fibrose cística, anemia de células falciformes e MCADD (Deficiência da Desidrogenase dos Ácidos Gordos de Cadeia Média).

Fenilcetonúria

Cerca de 1 em cada 6000 bebés nascidos na Irlanda do Norte sofre de fenilcetonúria (FCU). Os bebés com esta doença hereditária não conseguem processar uma substância nos alimentos chamada fenilalanina. Se não forem tratados irão desenvolver deficiência mental profunda e irreversível.

O rastreio significa que os bebés com FCU podem ser tratados desde cedo através de uma dieta especial, que irá prevenir a deficiência profunda e permitirá que tenham uma vida normal.

Se os bebés não forem submetidos ao rastreio, mas mais tarde lhes for diagnosticada FCU, poderá ser demasiado tarde para que a dieta especial faça alguma diferença.



Portuguese translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Hipotiroidismo congénito

Cerca de 1 em cada 3000 bebés nascidos na Irlanda do Norte sofre de hipotiroidismo congénito. Os bebés com hipotiroidismo congénito não têm quantidades suficientes da hormona tiroxina. Sem esta hormona, não crescem o suficiente e podem desenvolver deficiências físicas e mentais profundas e permanentes.

O rastreio significa que os bebés com hipotiroidismo congénito podem ser tratados desde cedo com comprimidos de tiroxina, que irão prevenir a deficiência profunda e permitir que se desenvolvam normalmente.

Se os bebés não forem submetidos ao rastreio e, mais tarde, se descobrir que sofrem de hipotiroidismo congénito, poderá ser demasiado tarde para evitar que se tornem deficientes profundos.

Fibrose cística

Cerca de 1 em cada 2500 bebés nascidos na Irlanda do Norte sofre de fibrose cística (FC). Esta doença hereditária pode afetar a digestão e os pulmões. Os bebés com FC podem não aumentar de peso normalmente e ter infeções pulmonares frequentes.

O rastreio significa que os bebés com FC podem ser tratados desde cedo com uma dieta altamente calórica, medicamentos e fisioterapia. Apesar de uma criança com FC ainda poder ficar extremamente doente, pensa-se que o tratamento precoce pode ajudar a conseguir que tenham uma vida mais saudável e longa.

Se os bebés não forem submetidos ao rastreio da FC e sofrerem desta doença, podem ser submetidos a exames mais tarde, mas os pais podem passar por um período de ansiedade antes de terem a confirmação do diagnóstico de FC.

O rastreio da FC inclui testar alguns bebés para descobrir algumas das alterações genéticas mais comuns que causam a doença. Isto significa que o rastreio poderá identificar alguns bebés que têm probabilidades de serem portadores genéticos de FC. Este bebés poderão precisar de fazer exames mais extensos para se descobrir se são portadores saudáveis ou se têm FC.



Portuguese translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Anemia de células falciformes

Cerca de 1 em cada 5000 bebês nascidos na Irlanda do Norte sofre de anemia de células falciformes ou drepanocitose. Esta doença hereditária afeta os glóbulos vermelhos. Os bebês com anemia de células falciformes têm glóbulos vermelhos que podem mudar para a forma de uma foice e obstruem os vasos sanguíneos. Pode causar dor e lesões no corpo do bebê, infecções graves e até a morte.

O rastreio significa que os bebês com anemia de células falciformes podem receber tratamento precoce, incluindo imunizações e antibióticos que, juntamente com a formação parental, ajudará a prevenir a doença profunda e a permitir que as crianças tenham uma vida mais saudável.

O rastreio também pode identificar bebês que são portadores genéticos de anemia de células falciformes ou de outra doença invulgar dos glóbulos vermelhos. Os portadores de anemia de células falciformes são saudáveis e não necessitam de tratamento. O rastreio identifica raramente outras doenças, como talassemia, que pode afetar os glóbulos vermelhos.

MCADD (Deficiência da Desidrogenase dos Ácidos Gordos de Cadeia Média)

Cerca de 1 em cada 10000 bebês nascidos na Irlanda do Norte sofre de MCADD (Deficiência da Desidrogenase dos Ácidos Gordos de Cadeia Média). Os bebês com esta doença hereditária têm problemas em processar as gorduras para fabricar energia para o corpo. Esta condição pode causar doenças graves ou até à morte.

O rastreio significa que a maioria dos bebês que sofre de MCADD pode ser reconhecido precocemente, permitindo que se dê atenção especial à sua dieta, incluindo garantir que comem regularmente. Estes cuidados podem prevenir doenças graves e permitir que os bebês que sofrem de MCADD se desenvolvam normalmente.

Fazer o rastreio de MCADD aos bebês é importante para que aqueles que sofrem da doença possam ser identificados antes que adoeçam repentinamente e com gravidade.



Portuguese translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

E se existir um caso de MCADD na família?

Antes de o bebé nascer, deve informar o profissional de saúde (obstetra ou parteira) que a acompanha sobre a existência de casos de MCADD na sua família ou na do seu parceiro. Terá a possibilidade de consultar um especialista genético, que poderá responder a quaisquer dúvidas ou falar sobre quaisquer preocupações que possa ter.

Poderá ser aconselhada(o) a submeter o bebé a um rastreio precoce. Os detalhes da informação fornecida sobre o rastreio precoce e qualquer tipo de atenção especial que terá de dar ao bebé após o seu nascimento serão registados na caderneta de maternidade.

Se for recomendado o rastreio precoce, a parteira/enfermeira irá recolher uma amostra do sangue do calcanhar do bebé num cartão assinalado com "caso de MCADD na família". O rastreio será efetuado entre 24 a 48 horas após o nascimento e, geralmente, os resultados estarão disponíveis no prazo de 48 horas depois da recolha da amostra.

Os bebés aos quais é efetuado um rastreio precoce devido à existência de MCADD na família terão de fazer um rastreio de diagnóstico precoce de rotina cinco dias depois do nascimento.

Quando existe um caso de MCADD na família, é importante garantir que o seu bebé tem uma boa ingestão de leite. Um bebé de termo deve ser alimentado de quatro em quatro horas e um bebé prematuro de três em três horas. Existe um maior risco nas primeiras 72 horas para os bebés alimentados com leite materno devido à quantidade e ao conteúdo do leite materno durante este período. Recomenda-se que os bebés alimentados com leite materno recebam reforços de leite adaptado até que a mãe tenha uma quantidade suficiente de leite materno.

O rastreio de diagnóstico precoce na Irlanda do Norte mostrará mais alguma doença?

O rastreio de diagnóstico precoce poderá identificar uma série de doenças metabólicas raras, como a homocistinúria.

Como é que a parteira/enfermeira recolhe a amostra de sangue?

A parteira/enfermeira irá picar o calcanhar do bebé utilizando um utensílio especial para recolher algumas gotas de sangue para um cartão. A picada no calcanhar poderá ser desconfortável e o bebé poderá chorar.



Portuguese translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Como pode ajudar?

- Certifique-se de que o bebé está quente e confortável.
- Esteja preparada para alimentar e/ou confortar o seu bebé.

Alguma vez é necessário repetir a recolha de sangue?

Em algumas situações, a parteira ou enfermeira poderão contactá-la para saber se é possível recolher uma segunda amostra de sangue do calcanhar do bebé. Isso poderá dever-se ao facto de não ter sido recolhido sangue suficiente ou porque o resultado não foi suficientemente claro. Geralmente, os resultados das repetições são normais.

Recomenda-se o rastreio

Recomenda-se vivamente submeter o bebé ao rastreio de todas estas doenças, mas não é obrigatório. Se não quiser que o bebé seja submetido ao rastreio para qualquer uma ou para todas estas doenças, fale sobre este assunto com a sua parteira. Todas as suas decisões serão registadas na sua ficha médica e no registo de saúde infantil pessoal do bebé ("Livro Vermelho").

Se pensa que o seu bebé não foi submetido ao rastreio, fale com a sua parteira ou com o seu médico de família.

Como vou ter conhecimento dos resultados?

A maioria dos bebés terá resultados normais, indicando que não se pensa que sofram de qualquer uma destas doenças. Um profissional de saúde irá geralmente informar os pais sobre o resultado do rastreio e registá-lo no registo de saúde infantil pessoal do bebé ("Livro Vermelho") antes de o bebé completar 8 semanas.

Se ainda não tiver os resultados quando o seu bebé completar 8 semanas, por favor contacte a sua enfermeira.

Se houver suspeita de uma destas doenças, o bebé necessitará de ser submetido a mais exames para confirmar o resultado. Normalmente, os pais serão contactados entre 3 a 4 semanas após o primeiro exame.

O objetivo do rastreio é identificar os bebés com mais probabilidades de sofrerem destas doenças. O rastreio não é 100% fiável.



Portuguese translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

O que acontece ao sangue do bebé depois do rastreio?

Depois do rastreio, o sangue do recém-nascido é armazenado durante pelo menos cinco anos e pode ser utilizado de diversas formas:

- Para verificar o resultado ou para outros exames recomendados pelo seu médico.
- Para melhorar o programa de rastreio.
- Para controlo da saúde pública e para investigação para ajudar a melhorar a saúde dos bebés e das suas famílias no Reino Unido. Isto não irá identificar o seu bebé e não entrarão em contacto consigo.

A utilização deste sangue é regida por um código deontológico, disponível através da sua parteira. Em alternativa, pode visitar:

<https://www.gov.uk/government/publications/newborn-blood-spot-screening-code-of-practice-for-the-retention-and-storage-of-residual-spots>

Há uma pequena hipótese de os investigadores quererem convidar, a si e a/ao seu filha/a, para fazerem parte de futuras investigações relacionada com o programa de diagnóstico precoce. Se não desejar receber convites para fazer parte da investigação, por favor avise a sua parteira.

Para obter mais informações sobre casos de MCADD na família, visite:

www.nrls.npsa.nhs.uk/alerts/?entryid45=132858

Para obter traduções deste folheto, peça à sua parteira ou visite:

www.publichealth.hscni.net

Para informação local:



Portuguese translation of

Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Todos os registos mantidos relacionados com o rastreio de diagnóstico precoce em recém-nascidos cumprem os requisitos da Lei de Proteção de Dados de 1998.

Este folheto baseia-se em resultados de investigações da mais alta qualidade e na opinião dos pais e profissionais de saúde.

Reproduzido na Irlanda do Norte com a autorização do UK Newborn Screening Programme Centre.



Public Health Agency, 12-22 Linenhall Street, Belfast BT2 8BS

Tel: 0300 555 0114

www.publichealth.hscni.net