



Pontos de sangue em recém-nascidos rastreio em seu bebê

Revisado
2020

Portuguese translation of Newborn blood spot screening for your baby.

Na primeira semana após o nascimento, ser-lhe-á oferecido um teste de rastreio de pontos de sangue para o seu bebé.

Por que os recém-nascidos devem ser rastreados?

O rastreio de pontos de sangue em recém-nascidos identifica os bebés que podem apresentar condições raras, mas sérias.

A maioria dos bebés que são rastreados não terá qualquer uma dessas condições mas, para um pequeno número que são submetidos, um tratamento em fase inicial pode melhorar a sua saúde e prevenir graves doenças ou mesmo a morte.

Que recém-nascidos bebês são rastreados?

A todos os bebês da Irlanda do Norte é oferecido um rastreio para seis erros inatos do metabolismo (EIM), hipotireoidismo congénito (HC), fibrose cística (FC) e distúrbios devidos à anemia de células falciformes (AF).

Erros inatos do metabolismo

É importante deixar que o seu médico saiba o quanto antes se tiver um histórico familiar de algum erro hereditário de metabolismo (EIM) (veja a página 5). Os bebês são rastreados para seis EIM. Eles são:

- fenilcetonúria (PKU)
- deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeias médias (MCAD)
- doença de urina do xarope de bordo (DXB)
- acidemia isovalérica (IVA)
- acidúria glutárica Tipo 1 1 (GA1)
- homocistinúria (piridoxina insensível) (CBS)

Cerca de 1 in 5,000 bebês nascidos na Irlanda do Norte terão PKU e 1 em 10.000 terão MCAD. As outras condições são raras, ocorrem em 1 entre 100.000–300.000 bebês.

Os bebês com estes distúrbios não conseguem processar certas substâncias em seu alimento. Sem tratamento, os bebês com algumas dessas condições podem ficar repentina e seriamente doente. Os sintomas das condições são diferentes; alguns pode ser fatais ou levar a graves problemas de desenvolvimento. Todos eles podem ser tratados com uma dieta administrada cuidadosamente, que é diferente para cada condições e pode incluir medicamentos adicionais.

Se os bebês não são submetidos a rastreio, mas posteriormente forem identificados com um EIM, pode ser muito tarde para que uma dieta especial faça uma diferença real.

Hipotireoidismo congénito

Cerca de 1 em 2.000 bebés nascidos na Irlanda do Norte tem hipotireoidismo congénito (HC). Bebés com HC não têm hormônio tiroxina suficiente. Sem este hormônio, eles não crescem adequadamente e podem desenvolver deficiências físicas e mentais graves, permanentes.

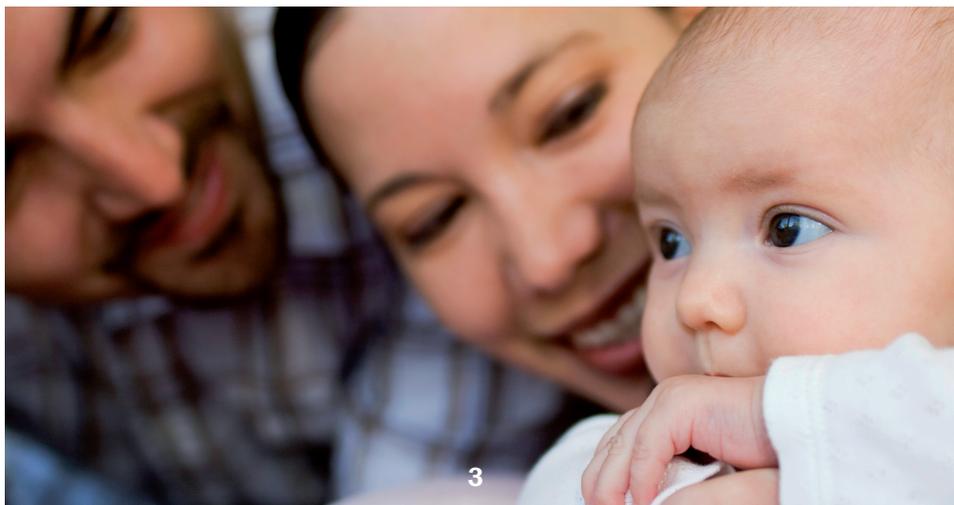
Com o rastreio, mostrar-se-á que os bebés com HC podem ser tratados na fase inicial com tiroxina, que prevenirá graves deficiências e permitirá que eles se desenvolvam normalmente. Se os bebés não são submetidos a rastreio e posteriormente forem identificados com um HC, poderá ser muito tarde para prevenir que eles fiquem com graves deficiências.

Fibrose cística

Cerca de 1 em 2.500 bebés nascidos na Irlanda do Norte tem fibrose cística (FC). Esta condição congénita pode afetar a digestão e os pulmões. Os bebés com FC podem não ganhar peso bem e podem ter frequentes infecções no peito.

Rastrear significa que os bebés com FC podem ser tratados na fase inicial com uma dieta de alto teor energético, medicamentos e fisioterapia. Embora crianças com FC ainda possam ficar muito doentes, um tratamento na fase inicial é indicado para ajudá-los a viver mais, com mais saúde.

O rastreio para FC inclui testes para bebés de alterações dos genes mais comuns que causam a condição. Isto significa que o rastreio pode identificar alguns bebés que provavelmente sejam portadores genéticos da FC. Estes bebés podem precisar posteriormente de testes para descobrir se eles são saudáveis ou têm FC. O rastreio não detecta todos os portadores.



Distúrbios devidos à anemia de células falciformes

Menos de 1 em 10.000 bebês nascidos na Irlanda do Norte tem um distúrbio devido à anemia de células falciformes (AF). Estas condições genéticas afetam as células sanguíneas vermelhas que transportam o oxigênio pelo corpo. Os bebês com um AF têm células sanguíneas vermelhas que mudam para uma forma de foice e ficam presas em pequenos vasos sanguíneos. Isto pode causar dor e danos ao corpo do bebê ou mesmo a morte.

O rastreio significa que os bebês com um AF pode receber um tratamento na fase inicial, que inclui imunizações e antibióticos que, juntamente com a educação dos pais, ajudará a prevenir doenças graves e permitirá que as crianças tenham uma vida mais saudável.

O rastreio pode também identificar bebês que são portadores genéticos de um AF ou outro distúrbio de célula sanguínea vermelha não comum. Os portadores de distúrbios devido à anemia das células falciformes são saudáveis e não exigem tratamento. Entretanto, eles podem ter alguns problemas em situações onde seus corpos podem não obter oxigênio suficiente, por exemplo, ao receberem um anestésico. Raramente, o rastreio identifica outras condições, como a talassemia (uma grave doença do sangue). Essas crianças também precisam ser submetidas a tratamento e cuidados ao longo da vida.



O que fazer se houver um histórico familiar de EIM?

O mais cedo possível, antes de seu bebê nascer, deverá informar ao profissional de saúde (obstetra ou parteira) de verificar consigo ou seu parceiro se há um histórico familiar de EIM. Pode ser encaminhado a um especialista em genética, que poderá responder a quaisquer perguntas ou discutir quaisquer preocupações que possa ter.

Poderá ser avisado que seu bebê precisa de um rastreio o quanto antes. Detalhes da informação que lhe foram dados sobre o rastreio efetuado e algo especial que precisa fornecer após seu bebê nascer serão registrados em seu registo manual da maternidade.

Se for recomendado o rastreio prévio, a parteira/enfermeira coletará uma pequena amostra de sangue do calcanhar de seu bebê sobre um cartão para pontos de sangue marcado no 'histórico familiar'. Isto ocorrerá geralmente entre 24–48 horas após o nascimento e os resultados quase sempre ficam disponíveis em 48 horas da retirada da amostra.

Os bebês que são rastreados na fase inicial porque eles têm um histórico familiar de EIM ainda precisarão passar por um teste de rastreio de pontos de sangue de rotina quando eles tiverem cinco dias de nascido.

Os bebês com um histórico familiar de EIM podem precisar de regimes de alimentação especial em seguida ao nascimento.

Onde houver um histórico familiar de MCAD, é importante assegurar que o seu bebê tenha uma boa ingestão de leite. Um bebê a termo com um histórico familiar de MCAD deve ser alimentado a cada quatro horas do nascimento e um bebê prematuro a cada três horas. Há riscos particulares nas primeiras 72 horas para bebês amamentados devido a quantidade e conteúdo de leite materno durante este período. Todavia, é recomendado que os bebês em amamentação recebam complementos de leite em pó até que seja estabelecido um bom suprimento de leite materno.

O que o teste de ponto de sangue envolve?

Quando o seu bebé tem cinco dias de vida, a parteira/enfermeiro irá furar o calcanhar do seu bebé com um dispositivo especial para coletar algumas gotas de sangue sobre um cartão. A picada no calcanhar pode ser desconfortável e o seu bebé pode chorar.

Como posso ajudar?

- Assegure-se que o seu bebé está aquecido e confortável.
- Esteja pronto para alimentar e/ou abraçar seu bebé.
- As informações coletadas no cartão com a gota de sangue do seu bebé são importantes - assegure-se que todos os detalhes estejam corretos.



É necessário repetir as amostras de sangue?

Ocasionalmente, a parteira ou profissional de saúde o irá contatar e pedir para colher uma segunda amostra de sangue do calcanhar do seu bebé. Isto pode ocorrer porque não foi coletado sangue suficiente anteriormente ou o primeiro resultado não ficou claro. Os resultados da repetição geralmente são normais.

O rastreio é recomendado

O rastreio no seu bebé para todas estas condições é fortemente recomendado, porque ele pode salvar a vida de seu bebé, entretanto, ele não é obrigatório. **Poderá escolher para ter um rastreio para AF, FC ou HT individualmente mas só pode escolher para efetuar o rastreio para todos os seus EIM ou nenhum deles.** Se deseja que seu bebé seja rastreado de alguma ou todas estas condições, discuta isso com a sua parceira. Todas as suas decisões serão registadas no registo pessoal de saúde infantil do seu bebé (PCHR ou 'Livro Vermelho').

Se acredita que seu bebé pode não ter sido rastreado, fale com a sua parteira ou clínico geral.

Posso mandar efetuar o teste em meu bebé mais tarde, se eu mudar de ideia?

Sim. Os bebés podem ser rastreados até 12 meses de idade para todas as condições exceto FC (só até oito semanas de idade). Entretanto, um rastreio posterior pode significar ser muito tarde para que o tratamento apresente uma real diferença. Se tem alguma preocupação sobre os testes, discuta-os com seu profissional de saúde.

Como irei saber dos resultados?

A maioria dos bebês terá resultados normais, o que indica que é improvável que eles tenham alguma dessas condições. Um profissional de saúde, geralmente, informará os pais sobre os resultados do rastreio e registra-os-á no registo pessoal de saúde infantil (PCHR ou 'Livro Vermelho') antes que o bebê tenha oito semanas de idade.

Se não recebeu os resultados na época que seu bebê tinha oito semanas de idade, fale com seu profissional de saúde.

Um pequeno número de bebês terão um rastreio positivo para uma das condições. Isto não significa que eles têm a condição mas que eles tem mais probabilidade de tê-la. Eles serão encaminhados a um especialista para mais testes. Normalmente, será contatado dentro de três ou quatro semanas do teste inicial que está a ser efetuado.

O objetivo do rastreio é identificar bebês mais prováveis de apresentar estas condições. O rastreio não é 100% preciso.

O que acontece com os pontos de sangue do meu bebê após o rastreio?

Após o rastreio, os pontos de sangue em recém-nascidos são armazenados por no mínimo cinco anos e eles podem ser usados de diversas formas:

- Para verificar o resultado ou para outros testes recomendados pelo seu médico.
- Para melhorar o programa de rastreio.
- Para a monitoria da saúde pública e pesquisa para ajudar a melhorar a saúde de bebês e suas famílias no Reino Unido. Isto não identificará seu bebê e o genitor não será contatado.

O uso destes pontos de sangue é governado por um código de prática, disponível com a sua parteira (este código no armazenamento e retenção dos pontos de sangue está atualmente sob revisão. Alternativamente, pode visitar: pha.site/PHEcodeofpractice

Há uma pequena chance de que pesquisadores queiram convidá-lo ou a seu filho a tomar parte no futuro de pesquisas ligadas ao programa de pontos de sangue. Se não deseja receber convites para tomar parte na pesquisa ou se quiser mais informações, fale com a sua parteira.

Para informações locais:

Todos os registos mantidos relativos a rastreios de pontos de sangue em recém-nascidos observam os requisitos do Ato de Proteção de Dados 2018. Para mais informações sobre como o PHA usa e protege as suas informações, encontre nossa declaração de privacidade em pha.site/privacynotice

Este folheto é baseado na evidência de pesquisas de alta qualidade e pontos de vista de pais e profissionais da saúde. Ele foi adaptado na Irlanda do Norte com a permissão do Centro de Programas de Rastreamento em Recém-nascidos do Reino Unido e é usado sob os termos da Licença Aberta do Governo v3.0

Última revisão Dezembro de 2019

Para traduções deste folheto, peça à sua parteira ou visite: pha.site/newbornbloodspot



Public Health Agency
12-22 Linenhall Street, Belfast BT2 8BS.
Tel: 0300 555 0114 (local rate).
www.publichealth.hscni.net

Find us on:

