

O que envolve o tratamento?

O aspeto mais importante do tratamento para estes problemas é alimentar e foram concebidos regimes dietéticos especiais para cada doença. Durante períodos de doenças comuns na infância, são dados conselhos adicionais aos pais e, em raras ocasiões, pode ser necessário internamento hospitalar.

Os filhos já existentes podem ser afetados?

Sendo doenças "genéticas", estes problemas poderiam afetar os filhos existentes ou futuros dos mesmos pais. No caso de um resultado positivo, os filhos existentes serão testados e será prestado aconselhamento relativo a gravidezes futuras.

O teste envolve algum risco?

Não é necessária qualquer amostra de sangue adicional e o único risco é o da ansiedade causada por um resultado falso positivo. Tal como as próprias doenças, os resultados falsos positivos são muito raros, como tal prevemos cerca de 28 casos verdadeiros positivos e 42 casos falsos positivos entre os 750.000 rastreados. A probabilidade de um resultado falso positivo é de 1 em 20.000.

É possível que alguns casos não sejam detetados?

Sim, embora a maioria dos bebés com estas doenças sejam detetados pelo programa, é possível que um bebé com uma das doenças possa não dar um resultado positivo.

Isto é "Investigação"?

Não, já são realizados programas de rastreio semelhantes em muitos países da Europa e nos EUA. Esta avaliação não irá responder novas questões de investigação, mas sim assegurar que o modo como os testes são efetuados é cuidadosamente avaliado e otimizado para utilização no Reino Unido. No reduzido número de casos que se revelarem positivos, os pais serão convidados a participar num estudo de investigação para ajudar a melhorar o tratamento e a avaliar o rastreio.

Que irá acontecer no final do estudo-piloto?

O rastreio de recém-nascidos para estas cinco doenças terminará em Março de 2014. Será realizado um relatório e um estudo de eficácia de custos baseados nos dados. A Comissão Nacional de Rastreamentos do Reino Unido (UKNSC) irá então decidir se recomenda ou não ao Ministério da Saúde a adoção formal do rastreio de recém-nascidos para estas doenças.

Como é que os pais irão saber que está tudo OK se o teste for normal?

Os pais irão receber os resultados do rastreio do seu recém-nascido para PKU, CF, CHT, SCD e MCADD seja por uma carta de "não suspeita" que é enviada aos pais em algumas zonas ou na consulta com o profissional de saúde. Se os resultados relativos a doenças rastreadas como parte do estudo-piloto também forem normais, irão receber a mesma carta, mas os restantes cinco resultados normais não serão designados individualmente.

Os pais podem recusar fazer este exame ao seu bebé?

Sim, os pais são livres de recusar este exame ao seu bebé se o desejarem e isso não irá afetar a participação no rastreio das outras doenças que fazem parte do Programa de Rastreio a Recém-Nascidos do Reino Unido

Os pais e profissionais de saúde podem obter mais informações?

É possível obter mais informações sobre o estudo-piloto e as doenças incluídas no rastreio em: www.expandedscreening.org

Rastreio a Recém-Nascidos Alargado

Estudo-piloto

Conselhos aos pais e profissionais de saúde



NHS

**National Institute for
Health Research**

Em 2004 teve início um estudo que levou à introdução bem sucedida do rastreio da desidrogenase de acil-CoA de cadeia média (MCADD) em Inglaterra. Desde então, cerca de 500 casos de MCADD foram identificados e tratados. Era sabido então que outras doenças muito mais raras beneficiariam também em larga medida com a deteção precoce, e poderiam ser identificadas usando a mesma amostra de gota de sangue.

Após cuidadosa consideração e discussão com a Comissão Nacional de Rastreio (NSC) e o programa de Avaliação Tecnológica para a Saúde, foi acordado que seria realizada uma avaliação de rastreio para mais cinco doenças muito raras. Estas doenças específicas já fazem parte de programas de rastreio a recém-nascidos nos EUA e na Europa.

As cinco doenças adicionais a rastrear são:

Doença da Urina no Xarope de Ácer (MSUD) (leucínose)

Homocistinúria, sem resposta a piridoxina, (Hcys)

Acidúria glutárica de tipo 1 (GA1)

Acidemia isovalérica (IVA)

Deficiência da desidrogenase hidroxiacil-CoA de cadeia longa (LCHADD)

Embora sendo claramente benéficas para as crianças e as famílias detetadas, espera-se que no seu conjunto sejam identificados apenas 25 destas doenças por ano no Reino Unido, aproximadamente 1 em 30.000 dos indivíduos testados, ou cerca de dois ou três numa região típica de laboratório de rastreio.

Estudos realizados em grupos-alvo e publicados na [Health Expect.](#) 12 de agosto de 2011. 10.1111/j.1369 - 7625; indicaram que as mulheres querem saber que a avaliação piloto está a ter lugar e querem ter o direito de aceitar ou recusar se o desejarem.

Não quiseram informações detalhadas relativas a cada doença rara individual. Esta foi a abordagem adotada e a informação contida neste folheto é complementada por informações na internet em www.expandedscreening.org para os pais que desejarem ter acesso às mesmas. Esta abordagem resultou bem em outros programas de rastreio.

O estudo-piloto irá decorrer de 16 de julho de 2012 a 31 de Março de 2014 em seis laboratórios de rastreio e nas zonas que eles servem: nomeadamente nos Laboratórios de Rastreio a Recém-Nascidos de Leeds, Manchester, Sheffield, Birmingham, Londres (Guys) e Londres (GOSH). Aproximadamente 750.000 bebés serão rastreados para as cinco doenças suplementares, se as mães/pais o consentirem, durante este período. Este folheto destina-se a ajudar a responder a questões que possam surgir no momento da colheita da amostra de sangue. Por favor, leia as seguintes perguntas e respostas abaixo, que poderão ajudá-la(o):

Que tipo de doenças adicionais estão a ser rastreadas?

Serão rastreadas cinco doenças muito raras (indicadas anteriormente pelo nome neste folheto). Tipicamente ocorrem em 1 em cada 100.000 a 1 em cada 200.000 nascimentos, e todas elas beneficiam da deteção precoce proporcionada pelo rastreio.

O que causa estas doenças?

São doenças "genéticas" em que os progenitores, embora estejam eles próprios bem, inevitavelmente passam a doença ao seu filho.

Que acontecerá se o exame do bebé for positivo?

É muito raro surgirem resultados positivos para estas doenças. Os pais serão contactados pelo profissional de saúde responsável para verificar se o bebé está bem. Será marcada uma consulta para o bebé ser observado no hospital para ser submetido a uma avaliação e alguns exames. Os resultados desses exames, habitualmente disponíveis ao fim de 7 dias, irão ou confirmar a doença ou indicar que o resultado foi um falso positivo. Entretanto, os pais irão receber conselhos sobre como cuidar do seu bebé e irão receber conselhos específicos sobre a sua alimentação. Em circunstâncias raras, o bebé poderá ter um internamento breve no hospital.

Qual é a eficácia do tratamento e que aconteceria se as doenças não fossem detetadas?

Todas estas doenças são graves se não forem tratadas e embora o bebé pareça estar bem à nascença, poderá ficar doente. Isto pode ocorrer muito cedo em alguns casos ou levar um a dois anos.

O tratamento iniciado precocemente é muito mais eficaz que o tratamento tardio. Em geral, quando detetado por rastreio, o prognóstico para o bebé afetado é muito melhor, embora em casos raros até isso possa ser ineficaz. Sem tratamento, podem resultar efeitos graves, incluindo atraso mental ou morte.