



EXAMES PARA RECÉM-NASCIDOS em Massachusetts: Respostas para você e para o seu bebê

The New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
305 South St
Jamaica Plain, MA 02130
617-983-6300

Um Programa do
Departamento de Saúde Pública de Massachusetts

Disponível em outras línguas:
<http://www.umassmed.edu/nbs/>

Queridos Pais,

Todos os bebês em Massachusetts recebem os serviços de Exames para Recém-nascidos. Este programa de saúde pública ajuda a prevenir as seqüelas resultantes de enfermidades que alguns bebês podem apresentar.

A triagem de recém-nascidos teve início em 1962 em Massachusetts. Naquela época, os exames procuravam encontrar somente uma doença. Desde então os exames para recém-nascidos procuram por muitas outras enfermidades e estes exames se tornaram um padrão rotineiro de cuidados médicos no mundo inteiro.

Como líder na triagem de recém-nascidos, Massachusetts continua a pesquisar novas possibilidades de exames oferecendo a você alguns serviços opcionais de triagem. Após o nascimento de seu bebê você poderá escolher se quer receber estes serviços opcionais e nós lhe enviaremos uma cópia do formulário que nos é enviado, o qual é um relatório de sua resposta (por favor, veja a amostra abaixo).

Este livreto contém informações gerais sobre os serviços de Exames para Recém-nascidos em Massachusetts. O encarte colorido contém uma lista das enfermidades incluídas pelo estado de Massachusetts nestes exames para recém-nascidos. Contém também uma descrição dos estudos atuais para ajudá-la(o) na decisão sobre o uso desses exames opcionais.

Desejamos tudo de bom a você e a seu bebê.

Atenciosamente,

A equipe do Programa de Exames para Recém-nascidos de New England

FORMULÁRIO DE AMOSTRA CÓPIA DOS PAIS		Estudos Pilotos RECUSADOS		
ID do LAB # 100001		Recusado MET	Recusado SCID	Recusado OTHER
NOME DO BEBÊ		(Sobrenome)		(Nome)
<p>Queridos Pais</p> <p>Esta folha é seu relatório e mostra que uma pequena amostra de sangue foi coletada de seu bebê para exames rotineiros de recém-nascidos. Estes serviços de rotina asseguram que seu bebê seja examinado para doenças tratáveis de acordo com as normas do Departamento de Saúde Pública de Massachusetts.</p> <p>Além disso, essa folha contém as instruções que foram enviadas para o Programa de Exames para Recém-nascidos de New England após a sua decisão sobre o uso dos serviços opcionais de triagem para recém-nascidos (estudos pilotos).</p> <ul style="list-style-type: none"> Se um ou mais dos Estudos Pilotos estiver marcado com um X no canto direito superior, seu bebê NÃO será testado para nenhuma das doenças incluídas nos estudos marcados pelo X. Se nenhum dos Estudos Pilotos apresentarem um X, seu bebê será testado para todas as doenças relacionadas no ENCARTE colorido do livreto. <p><i>Programa de Exames para Recém-nascidos de New England, Faculdade de Medicina da Universidade de Massachusetts 305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300</i></p>				

RESUMO

Você provavelmente verá que este resumo é suficiente para ajudá-la(a) na decisão sobre os exames para recém-nascidos de seu bebê. Você poderá encontrar mais informações nas páginas a seguir e no encarte colorido.

Os Exames para Recém-nascidos ajudam a prevenir algumas doenças tratáveis.

- Bebês que apresentam certas doenças precisam ser tratados logo no início para evitar conseqüências mais graves.
- Os exames em recém-nascidos ajudam a descobrir quais os bebês que apresentam tais doenças.
- Muito provavelmente seu bebê **NÃO** tem uma dessas doenças.

Os exames para recém-nascidos funcionam porque testam *todos* os bebês nascidos em Massachusetts.

- Testar todos os bebês é importante, pois a maioria dos bebês parece saudável quando nasce, mesmo aqueles que apresentam as doenças que precisam de tratamento e que podem ser detectadas por meio de exames para recém-nascidos.
- Os testes para a triagem de recém-nascidos são feitos por meio de pequenas gotas de sangue que são retiradas de seu bebê dois dias após o parto.
- Se os exames mostrarem que seu bebê apresenta sinais de uma dessas doenças tratáveis, o(a) médico(a) de seu bebê irá entrar em contato com você para combinar o tratamento de seu bebê.

EXAMES DE ROTINA PARA RECÉM-NASCIDOS

- Em Massachusetts, OS EXAMES DE ROTINA PARA RECÉM-NASCIDOS incluem doenças que se acredita que podem ser tratadas.
- De acordo com a lei do estado de Massachusetts, é obrigatório que *todos* os bebês nascidos em Massachusetts sejam testados para marcadores laboratoriais dessas doenças tratáveis, exceto se os pais tiverem objeções por motivos religiosos.

EXAMES OPCIONAIS PARA RECÉM-NASCIDOS (Estudos Pilotos)

- O estado de Massachusetts também oferece serviços de exames opcionais para recém-nascidos.
- OS EXAMES OPCIONAIS PARA RECÉM-NASCIDOS permitem que o estado de Massachusetts pesquise novas possibilidades de exames.
- O estudo piloto estadual (que é feito em todo o estado) é uma pesquisa muito valiosa para bebês no futuro e pode beneficiar seu bebê também.
- ***Não existe nenhum custo adicional e não há necessidade de se retirar mais sangue do bebê para participar.***
- De acordo com as diretrizes de Massachusetts após o nascimento de seu bebê você terá a oportunidade de decidir se quer ou não utilizar os EXAMES OPCIONAIS PARA RECÉM-NASCIDOS.
- Se por alguma razão você decidir não participar deste programa OPCIONAL, seu bebê ainda terá direito a todos os benefícios dos EXAMES DE ROTINA PARA RECÉM-NASCIDOS.

MAIS INFORMAÇÕES SOBRE OS EXAMES DE ROTINA e OPCIONAIS PARA RECÉM-NASCIDOS PODEM SER ENCONTRADAS AQUI

ÍNDICE

Exames de Rotina

- **Qual é o objetivo do Programa de Exames de Rotina? 4**
- **Quais são as probabilidades de meu bebê ter uma doença que pode ser detectada por exames de rotina? 4**
- **Como são feitos os testes? 4**
- **Quem decide quais as doenças que são incluídas nos Exames para Recém-nascidos? 5**
- **Posso recusar a participação do meu bebê nos testes para recém-nascidos? 5**
- **Como posso obter informações sobre os resultados dos testes em meu bebê recém-nascido? 5**
- **O pediatra do meu bebê diz que preciso levá-lo para uma consulta para fazer os exames para recém-nascidos. Isso significa que meu bebê tem alguma doença? 5**
- **Quais doenças estão incluídas nos EXAMES DE ROTINA? 6**
- **O que se conhece sobre as doenças incluídas nos Exames de Rotina? 6**
- **Garantia de Qualidade dos Exames para Recém-nascidos 7**

Serviços de Exames Opcionais

- **Estudos de pesquisas para novos testes (Estudos pilotos) 8**
- **Quais estudos pilotos estão sendo realizados atualmente? 8**
- **Por que a triagem de recém-nascidos para algumas doenças é oferecida como estudo piloto e não como obrigatória? 8**
- **Qualquer recém-nascido pode participar do estudo piloto? 8**
- **Posso recusar a participar em um ou mais dos estudos pilotos? 9**
- **Como me matriculo? Ou, como me recuso a participar? 9**
- **Quais são os riscos e benefícios gerais associados aos estudos pilotos? 10**
- **Onde posso encontrar mais informações sobre os estudos pilotos? ... 10**

**Informações adicionais para pais
sobre as doenças incluídas nos serviços DE ROTINA e OPCIONAIS**

- **POR FAVOR, CONSULTE O ENCARTE COLORIDO**

EXAMES DE ROTINA

Qual é o objetivo do Programa de Exames de Rotina?

O objetivo do Programa de Exames de Rotina é testar todos os recém-nascidos em Massachusetts para detectar os sinais precoces de uma série de doenças tratáveis (conforme determinado pelos Requerimentos 105 CMR 270.000 do Departamento de Saúde Pública de Massachusetts).

Quais são as probabilidades de meu bebê ter uma doença que pode ser detectada por exames de rotina?

A probabilidade de que seu bebê apresente uma dessas doenças é muito pequena. Nos casos raros onde uma doença é detectada o diagnóstico e tratamento precoce conseguem, em geral, prevenir os problemas associados à estas doenças.

Os testes para a triagem de recém-nascidos constituem uma oportunidade de se detectar certas doenças antes que os sintomas apareçam. No entanto, sabemos que mesmo os melhores exames nem sempre conseguem detectar uma doença. Se seu bebê aparenta não estar bem consulte o(a) pediatra do bebê assim que possível.

Como são feitos os testes?

Por volta de 48 horas após o parto ou logo antes de seu bebê receber alta da maternidade, retira-se uma pequena amostra de sangue dele. Algumas gotas de sangue serão retiradas do calcanhar de seu bebê.

A maternidade do seu bebê envia essas amostras de sangue para o Programa de Exames para Recém-nascidos de New England. A pequena amostra de sangue é submetida a testes especiais e os resultados são relatados pelo Programa de Exames para Recém-nascidos.

Importante! Bebês nascidos fora do ambiente hospitalar também devem ser testados, preferivelmente por volta de 48 horas após o nascimento. Os pais devem combinar com um médico, hospital ou parteira para que estes testes sejam realizados.

Quem decide quais as doenças que são incluídas nos Exames para Recém-nascidos?

O Diretor de Saúde Pública é o responsável pela decisão da lista de doenças. Um Conselho Consultivo composto de médicos, enfermeiras, cientistas, pais e cientistas de ética ajuda o Diretor a compor a lista das doenças. Para que uma enfermidade seja incluída na lista ela deve obedecer aos seguintes critérios: 1) a doença é tratável, 2) há um teste confiável, e 3) a intervenção médica precoce beneficia a criança.

Posso recusar a participação do meu bebê nos testes para recém-nascidos?

Em Massachusetts você pode recusar os testes em recém-nascidos por motivos religiosos. Se você fizer isto, poderão lhe pedir que assine um formulário de recusa. Este formulário isenta seu (sua) médico(a) de quaisquer responsabilidades por danos resultantes de uma doença que poderia ter sido detectada por estes exames.

Como posso obter informações sobre os resultados dos testes em meu bebê recém-nascido?

Os resultados dos testes de seu bebê recém-nascido serão relatados ao hospital ou maternidade onde seu bebê nasceu e ao pediatra relacionado na amostra de sangue de seu bebê. Estes relatórios incluem resultados de todos os testes de rotina, assim como também os resultados de quaisquer testes opcionais feitos no bebê. Além disso, se os resultados dos testes de seu bebê indicarem a necessidade de cuidados adicionais (veja abaixo), notificaremos o hospital ou maternidade onde seu bebê nasceu ou o pediatra de seu bebê.

O pediatra do meu bebê diz que preciso levá-lo para uma consulta para fazer os exames para recém-nascidos. Isso significa que meu bebê tem alguma doença?

Nem sempre. Há várias razões pelas quais o pediatra de seu bebê possa ter lhe pedido para trazê-lo para a consulta. Algumas delas incluem:

Amostra insatisfatória: Não havia sangue suficiente na amostra enviada para que pudéssemos completar todos os testes necessários, ou a amostra não funcionou por algum outro motivo. Será necessário coletar uma nova amostra.

Uma amostra coletada “muito cedo”: Se a amostra de sangue foi retirada antes de seu bebê completar 24 horas de vida, será necessário coletar uma nova amostra o mais rápido possível. O melhor período para a detecção é por volta de 48 horas após o parto.

Resultados dos Testes Fora da Faixa de Referência: Um resultado de teste fora da faixa de referência significa que há necessidade de mais avaliações para saber se seu bebê tem alguma doença. Algumas vezes isso significa que uma outra amostra deverá ser coletada e algumas vezes isso quer dizer que o bebê deverá ser examinado e testado por um especialista dentro de poucos dias, e outras vezes ainda significa que o bebê deve ser examinado por um especialista o mais breve possível. O pediatra do seu bebê lhe informará qual é a recomendação.

Nota: Recém-nascidos prematuros ou de baixo peso têm uma probabilidade maior de apresentarem resultados de testes fora da faixa de referência na primeira amostra, mesmo se *não* houver a presença da doença.

Quais doenças estão incluídas nos EXAMES DE ROTINA?

Uma relação detalhada de todas as doenças incluídas nos exames pode ser encontrada no encarte colorido.

O que se conhece sobre as doenças incluídas nos EXAMES DE ROTINA?

Sabemos que se acredita que as doenças incluídas nos Exames de Rotina são tratáveis.

Algumas dessas doenças têm muitas informações sobre as seqüelas em bebês que tiveram esta doença. Isto provavelmente se deve ao fato de que existem muitos bebês com esta doença ou porque os exames já existem há vários anos, ou ambas.

Algumas outras doenças apresentam informações suficientes para sabermos que os bebês que sofrem daquela doença terão resultados melhores se forem diagnosticados e tratados precocemente, mas ainda não temos todas as informações necessárias para saber como prever seu futuro. Isto provavelmente se deve ao fato de que existem poucos bebês com esta doença ou porque os exames são recentes ou ainda porque existe um novo tratamento.

Para ter certeza de que podemos fornecer as melhores informações para o atendimento e o processo de tomada de decisão, o programa de exames para recém-nascidos reúne informações sobre como estão passando os pacientes com estas doenças.

O tipo de informação coletada depende da doença e inclui informações sobre se os pacientes estão vivos e bem e se eles consultam um especialista regularmente. Outras informações coletadas ajudam o programa de exames para recém-nascidos a fornecer conhecimento sobre a doença para as famílias e para os (as) provedores(as) de atendimento à saúde do bebê.

GARANTIA DE QUALIDADE E MELHORIAS DOS EXAMES PARA RECÉM-NASCIDOS

Os programas de exames para recém-nascidos precisam saber que estão funcionando bem e como podem melhorar. Isto significa que os programas precisam saber se os resultados dos testes combinam com os resultados do diagnóstico. Também significa que os programas precisam saber como os bebês que são diagnosticados com as doenças dos exames em recém-nascidos estão passando e se continuam a receber os cuidados que precisam. Informações sobre os diagnósticos e resultados são coletadas para a melhoria do programa como um todo.

As informações sobre o seu bebê e o restante da amostra de sangue poderão ser guardados por pelo menos 10 anos. Algumas vezes estas informações e o sangue remanescente serão utilizados para assegurar que os testes de triagem em recém-nascidos estão funcionando bem. Algumas vezes estas informações e o sangue remanescente serão utilizados para fazer testes melhores para o programa de exames para recém-nascidos. Outras vezes, estas informações e o sangue remanescente serão utilizados para pesquisa de saúde. Sua permissão por escrito é necessária em qualquer pesquisa de saúde antes de liberarmos o nome do bebê para um pesquisador externo.

Além disso, se alguma informação ou sangue remanescente for utilizado em um estudo, este tem que ser aprovado por dois grupos de pessoas que irão assegurar que os direitos do seu bebê estão sendo protegidos. Estes grupos de pessoas são chamados “Comitês de Revisão de Pacientes Humanos”. Um dos Comitês de Revisão de Pacientes Humanos fica no Departamento de Saúde Pública e o outro na Faculdade de Medicina da Universidade de Massachusetts. É função do governo federal estabelecer as regras e regulamentar cada Comitê. Os Comitês de Revisão de Pacientes Humanos decidem se há necessidade de sua permissão para todos os estudos propostos. Se algum dos Comitês decidirem que sua permissão é necessária, o Programa de Exames para Recém-nascidos de New England entrará em contato com você antes de continuar com o estudo.

Contatar você: Sabemos que por diversas razões os pais mudam de provedores de atendimento à saúde e podem também mudar o nome de seu bebê. Se seu bebê foi diagnosticado com uma doença incluída na triagem de recém-nascidos, ou está sendo acompanhado para saber se seu bebê apresenta alguma doença incluída na triagem para recém-nascidos, você poderá receber uma carta do Programa de Exames para Recém-nascidos de New England para verificar se a informação sobre o seu bebê foi atualizada.

SERVIÇOS DE EXAMES OPCIONAIS

Estudos de pesquisa para novos testes (Estudos pilotos):

O Departamento de Saúde Pública de Massachusetts poderá autorizar e direcionar estudos de pesquisa para novos testes no Programa de Exames para Recém-nascidos. Os estudos de pesquisa para novos testes, chamados estudos pilotos, são realizados quando o Departamento de Saúde Pública espera que eles possam beneficiar tanto indivíduos como a saúde pública. *Nenhuma amostra adicional de sangue será retirada de seu bebê*, porém estes testes irão fazer uma triagem para uma série de doenças além daquelas já descritas nos testes de rotina.

Os resultados dos estudos pilotos serão relatados junto com os resultados dos exames de rotina. E da mesma forma que com os exames de rotina para recém-nascidos, se houver algum teste fora da faixa de referência, o pediatra do seu bebê irá trabalhar junto com os especialistas adequados para administrar quaisquer cuidados especiais que seu bebê possa precisar.

Quais estudos pilotos estão sendo realizados atualmente?

Por favor, consulte o encarte colorido.

Por que a triagem de recém-nascidos para algumas doenças é oferecida como estudo piloto e não como obrigatória?

O Departamento de Saúde Pública de Massachusetts determinou que não há evidências suficientes para requerer (obrigar) exames de rotina para recém-nascidos para as doenças incluídas nos estudos pilotos. Eles precisam de mais informações sobre uma ou mais das seguintes perguntas:

1. Qual é a extensão dos benefícios advindos da triagem de recém-nascidos para estas doenças? (salva vidas? Previne seqüelas graves que comprometem a vida? Os tratamentos funcionam como esperado?)
2. Com que frequência essas doenças ocorrem em Massachusetts?
3. Os testes de laboratório são bons o suficiente para fazer a triagem dessas doenças?

Qualquer recém-nascido pode participar do estudo piloto?

Sim, qualquer recém-nascido que for incluído nos exames de rotina para recém-nascidos em 1 de fevereiro de 2009 ou depois dessa data pode participar.

Quais são os riscos e benefícios gerais associados aos estudos pilotos?

Possíveis Benefícios

- O benefício individual mais importante para o seu bebê é o seguinte:
Se o seu bebê tem uma das doenças incluídas no estudo, ele terá a oportunidade mais adiantada para a detecção da doença.
- Outros benefícios podem incluir sua própria satisfação em estar ajudando a responder perguntas importantes que podem ajudar a outros bebês.

Possíveis Riscos

- O risco individual mais importante para o seu bebê é raro:
Se o seu bebê tem uma das doenças incluídas no estudo e os testes do estudo não detectam a doença do seu bebê, pode ser que houve um diagnóstico atrasado. Este é sempre um risco em qualquer triagem. A não detecção de uma doença deveria ser um evento raro, mesmo se o exame já foi testado e é verdadeiro ou se ele ainda está sendo estudado. Se o seu bebê não parecer estar bem, consulte o(a) provedor(a) de atendimento à saúde do bebê.
- Outros riscos incluem a possibilidade de que os exames mostrem informações de que seu bebê tem uma doença ou uma enfermidade que não foi examinada, mas que aparece como um subproduto da triagem. Para alguns isto poder ser um benefício e para outros é um risco. O achado de subprodutos pode acontecer com quase todos os testes. Estes resultados são relatados para o(a) provedor(a) de atendimento à saúde do bebê.
- O risco mais comum é que um resultado de teste fora da faixa de referência possa requerer testes adicionais e faça com que você se preocupe, mesmo se o resultado for que seu bebê não tem uma doença incluída nos exames para recém-nascidos.

Onde posso encontrar mais informações sobre os estudos pilotos?

Consulte o encarte colorido e a seção com título “mais informações sobre estudos pilotos”.

Tenho algumas sugestões, ou tenho alguns comentários a fazer. Como posso saber se meus comentários serão levados em consideração?

Você deve enviar seus comentários por escrito para qualquer um dos seguintes comitês ou programas, e o Comitê Consultivo do Departamento de Exames para Recém-nascidos ou um de seus representantes irão revisá-los:

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

Commissioner of Public Health
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Director
New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
305 South St.
Jamaica Plain, MA 02130



Programa de Exames para
Recém-nascidos de New England

Informações adicionais para pais
Sobre as doenças incluídas nos serviços de rotina e opcionais
Em efeito a partir de fevereiro de 2009

Listas das doenças incluídas nos EXAMES DE ROTINA obrigatórios de acordo com o DSP [Departamento de Saúde Pública (DPH, sigla em inglês)] de MA:

Seu bebê será testado para marcadores laboratoriais das 30 doenças a seguir:

- | | |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none">(1) Argininemia (ARG)(2) Acidemia Argininosuccínica (ASA)(3) Deficiência de β-Cetotiolase (BKT)(4) Deficiência de Biotinidase (BIOT)(5) Deficiência de sintetase de Carbamoilfosfato (CPS)(6) Defeito de absorção de Carnitina (CUD)(7) Citrulinemia (CIT)(8) Hiperplasia adrenal congênita (CAH)(9) Hipertireoidismo congênito (CH)(10) Toxoplasmose congênita (TOXO)(11) Fibrose cística (CF)(12) Galactosemia (GALT)(13) Acidemia glutárica do tipo I (GAI)(14) Homocistinúria (HCY)(15) Acidúria 3-hidroxi-3-metil glutárica (HMG)(16) Acidemia isovalérica (IVA)(17) Deficiência de L-3-OH acil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCHAD)(18) Doença do xarope de Bordo (MSUD)(19) Deficiência de Ornitina transcarbamilase (OTC)(20) Fenilcetonúria (PKU)(21) Anemia falciforme (Hb SS)(22) Doença do Hb S/C (Hb SC)(23) Hb S/β-talassemia (Hb S/βTh)(24) Deficiência da desidrogenase de acil-CoA de cadeia média (MCAD)(25) Acidemia metilmalônica: deficiência de mutase (MUT)(26) Methylmalonic acidemia: cobalamin A, B (Cbl A,B)(27) Acidemia metilmalônica: cobalamina C, D (Cbl C,D)(28) Acidemia propiônica (PROP)(29) Tirosinemia tipo I (TYR I)(30) Deficiência de desidrogenase acil-CoA de cadeia muito longa (VLCAD) | <p>A triagem para estas 30 doenças pode mostrar informações sobre as seguintes doenças e enfermidades (subprodutos dos exames obrigatórios):</p> <ul style="list-style-type: none">a) Fibrose cística atípica (inclui CBAVD)b) Acidúria butírica 2-Metil 3-hidroxi (2M3HBA)c) Deficiência de desidrogenase 2-Metilbutiril-CoA (2MBG)d) Deficiência de carboxilase 3-Metilcrotonil-CoA (3MCC)e) Acidúria 3-Metilglutacônica (3MGA)f) Hiperfenilalaninemia benigna (H-PHE)g) Deficiência da carnitina palmitoiltransferase IA (fígado) (CPT IA)h) Citrulinemia tipo II (CIT II)i) Defeitos da biossíntese do co-fator de biopterina (BIOPT BS)j) Defeitos da regeneração do co-fator de biopterina (BIOPT Reg)k) Deficiência da Galactocinase (GALK)l) Deficiência da Galactose epimerase (GALE)m) Acidemia glutárica tipo II (GA2)n) Hipermetioninemia (MET)o) Deficiência de desidrogenase de Isobutiril-CoA (IBG)p) Deficiência de tiolase cetoacil-CoA de cadeia média (MCKAT)q) Deficiência múltipla de carboxilase (MCD)r) Deficiência de desidrogenase de acil-CoA de cadeia curta (SCAD)s) Deficiência da Proteína Trifuncional (TFP)t) Tirosinemia tipo II (TYR II)u) Tirosinemia tipo III (TYR III)v) Hb-patias variantes (Var Hb)w) Condição de portador de quaisquer das doenças relacionadas de 1-30 ou de a-w. |
|--|--|

EXAMES DE ROTINA

As doenças incluídas nos exames de rotina para recém-nascidos podem ser agrupadas de acordo com as causas ou o tratamento daquela doença.

- **AMINOACIDOPATIAS:** Os bebês e pacientes com esta doença não podem comer alimentos regulares porque o organismo não consegue quebrar um dos aminoácidos encontrados em comidas normais. Estes pacientes comem alimentos especiais. Geralmente, um especialista em metabolismo ou um geneticista bioquímico trata desses bebês.
- **DOENÇAS INFECCIOSAS CONGÊNITAS:** Os bebês com este tipo de doença são infectados por um tipo de bactéria, vírus ou parasita. A infecção do bebê pode ocorrer durante a gravidez da mãe ou durante o parto. Em geral um especialista em doenças infecciosas é quem trata desses bebês.
- **FIBROSE CÍSTICA (FC):** Os bebês e pacientes com esta doença desenvolvem um muco espesso e pegajoso em seus pulmões e outros órgãos. O muco entope os pulmões propiciando um ambiente para infecções pulmonares. O muco no sistema digestivo leva a problemas com a absorção de alimentos. Em geral, é um pneumologista ou um especialista em FC de um Centro de FC quem trata desses bebês.
- **ENDOCRINOPATIAS:** Os bebês e pacientes com estas doenças não conseguem produzir um dos hormônios do organismo. Se o organismo de um bebê não consegue produzir um dos hormônios o bebê necessita de ajuda e isso é geralmente feito por meio de medicações que contenham este hormônio. Em geral estes bebês são tratados por um endocrinologista ou por um pediatra que trabalhe junto com um endocrinologista.
- **DEFICIÊNCIAS ENZIMÁTICAS DE VITAMINAS E AÇÚCARES:** Os bebês e pacientes com estas doenças não conseguem processar alguns açúcares, vitaminas ou outros nutrientes. Em geral estes bebês são tratados por um especialista em metabolismo ou um geneticista bioquímico.
- **DOENÇAS DE OXIDAÇÃO DE ÁCIDOS GRAXOS:** Os bebês e pacientes com estas doenças não conseguem usar as gorduras que foram armazenadas em seu corpo para necessidades emergenciais. Quando uma pessoa com esta doença não se alimenta por um tempo existe um risco de que funções importantes no organismo parem de funcionar. Em geral estes bebês são tratados por um especialista em metabolismo ou um geneticista bioquímico.
- **HEMOGLOBINOPATIAS:** Os bebês e pacientes com estas doenças apresentam uma alteração em suas células vermelhas que causa problemas tais como a anemia falciforme. Isto significa que o bebê tem uma maior probabilidade de desenvolver anemia, episódios de dor, derrames e infecções fatais. O tratamento com penicilina pode prevenir infecções graves no início da infância. Estes bebês em geral são tratados por um hematologista.
- **DOENÇAS DE ÁCIDO ORGÂNICO:** Os bebês e pacientes com estas doenças não conseguem usar a parte dos alimentos regulares chamada aminoácidos de cadeia ramificada ou lisina. O paciente precisa de ajuda e em geral recebe comidas especiais e outros tratamentos. Estes pacientes são geralmente tratados por um especialista em metabolismo ou um geneticista bioquímico.
- **DOENÇAS DO CICLO DA URÉIA:** Os bebês e pacientes com estas doenças não são capazes de retirar o nitrogênio de sua corrente sanguínea. Estes pacientes apresentam altos níveis de amônia tóxica no sangue e precisam de ajuda imediata. Estes pacientes são geralmente tratados por um especialista em metabolismo ou um geneticista bioquímico.

**Listas das doenças incluídas nos EXAMES OPCIONAIS oferecidos pelo
DSP de MA**

(estudos pilotos)
(mais informações no verso)

Você terá a opção de decidir se quer que seu bebê seja examinado nos estudos pilotos de MET e SCID:

Estudo piloto “MET”

Se você responder sim, seu bebê será examinado para marcadores laboratoriais das 5 doenças a seguir.

- (1) Deficiência de Carnitina palmitoiltransferase II (CPT II)
- (2) Deficiência de Dienoil-CoA reductase (DE RED)
- (3) Síndrome da Hiperornitinemia, Hiperammoninemia, Homocitrulinemia (HHH)
- (4) Acidemia malônica (MAL)
- (5) Deficiência de desidrogenase L-3-hidroxi acyl-CoA de cadeia curta/média (M/SCHAD)

A triagem para estas 5 doenças pode mostrar informações sobre as seguintes doenças e enfermidades (subprodutos dos exames opcionais MET)

- a) Deficiência de carnitina: Deficiência de acilcarnitina translocase (CACT)
- b) Condição de portador de quaisquer uma das 5 doenças do estudo piloto MET ou CACT.

Estudo piloto “SCID”

Se você responder sim, seu bebê será examinado para marcadores laboratoriais da doença chamada:

- (1) Imunodeficiência Combinada Grave (SCID).

enfermidades (subprodutos dos exames opcionais SCID).

- (a) Imunodeficiências primárias não-SCID ou outras doenças associadas com baixa contagem das células T.
- (b) Condição de portador de SCID.

Os exames para SCID podem mostrar informações sobre as seguintes doenças e

“OUTROS” estudos pilotos

Este espaço está reservado com um lugar para estudos futuros que possam ser oferecidos. Até este momento os únicos estudos pilotos são o MET e o SCID.

ESTUDO PILOTO MET

Histórico:

- 1) Deficiência de Carnitina Palmitoil Carnitina palmitoiltransferase II (CPT II),
- 2) Deficiência de Dienoil-CoA reductase (DE RED)
- 3) Deficiência de desidrogenase L-3 hidroxil acyl-CoA de cadeia curta/média (M/SCHAD)

Estas três doenças pertencem a um grupo de doenças metabólicas conhecido como “DOENÇAS DA OXIDAÇÃO DOS ÁCIDOS GRAXOS”. Os pacientes com esta doença não conseguem mudar certas gorduras nos alimentos que comemos em energia e dependem totalmente da glicose. Bebês e crianças com estas doenças podem ficar muito doentes quando a glicose não se encontra disponível (por exemplo, ao jejuar) ou quando houver necessidade de quantidades maiores de energia (por exemplo, durante infecções). Acredita-se que o tratamento precoce possa ajudar a prevenir a morte e a incapacidade em alguns casos. Em geral, estes pacientes são tratados por um especialista em metabolismo ou um geneticista bioquímico.

4) Síndrome da Hiperornitinemia, Hiperammoninemia, Homocitrulinemia (HHH): Pacientes com HHH não são capazes de retirar o nitrogênio de sua corrente sanguínea. A consequência disso é que os níveis de amônia no sangue podem aumentar até níveis tóxicos. Os pacientes podem ficar muito doentes se não tiverem tratamento imediato. Em geral, estes pacientes são tratados por um especialista em metabolismo ou um geneticista bioquímico.

- 5) Acidemia Malônica (MAL):

Pacientes com MAL não conseguem produzir ácidos graxos conforme necessário ou utilizar de forma adequada as gorduras contidas nos alimentos. Isto pode levar a um nível baixo de açúcar no sangue, coração aumentado, tônus muscular precário, vômitos, diarreia, desidratação ou convulsões. Em geral, estes pacientes são tratados por um especialista em metabolismo ou um geneticista bioquímico.

Objetivo

O objetivo do estudo PILOTO MET é compreender se a identificação precoce através dos exames para recém-nascidos é clinicamente benéfica.

ESTUDO PILOTO SCID

Histórico

SCID (sigla em inglês), ou Imunodeficiência Combinada Severa é uma doença que afeta gravemente o sistema imune. Se não for tratada, os bebês com esta doença morrem com poucos meses de idade, pois não conseguem combater as infecções comuns que a maioria dos bebês apresentam. Com tratamento a maioria dos bebês sobrevive.

O tratamento para um bebê com SCID inclui transplante de medula óssea. Isto permite que o bebê sobreviva, pois ele pode produzir células T, o que os bebês não tratados para SCID não conseguem.

Objetivo

O objetivo do piloto SCID é determinar a melhor forma de se detectar bebês com SCID.

Acreditamos que um teste molecular nos irá ajudar a identificar quais bebês estão produzindo células T e quais não. Podemos tentar outros testes para ver se estes podem nos ajudar a prever quais bebês apresentam SCID e quais não. O teste molecular significa que estaremos procurando por uma parte do DNA que está presente na maioria dos bebês. Se não pudermos encontrar esta parte do DNA em um bebê, então poderemos pedir uma outra amostra para termos certeza do resultado, ou podemos recomendar que o bebê seja examinado por um especialista em imunologia para que este possa pedir outros testes. Se o bebê apresenta SCID, o imunologista então irá trabalhar junto com especialistas em transplante de medula óssea para estabelecer o melhor plano de tratamento para o bebê.

Sabemos que quando começarmos os testes para a detecção de SCID em bebês talvez encontremos bebês com outras doenças imunológicas. Se encontrarmos estes bebês, eles também serão examinados por um imunologista.