



*Respostas a  
Perguntas Correntes  
Sobre os  
Exames  
aos  
Recém-nascidos*

Programa de Exames aos Recém-nascidos da Nova Inglaterra  
Escola de Medicina da Universidade de Massachusetts  
State Laboratory Institute  
305 South Street  
Jamaica Plain, MA 02130  
(617) 983-6300

Um Programa do  
Departamento de Saúde Pública de Massachusetts

Este folheto contém informação importante para o seu bebé  
sobre os exames aos recém-nascidos  
Encontra-se disponível em outras línguas  
<http://www.umassmed.edu/nbs>  
617-983-6300

## SUMÁRIO

Você pode descobrir que este sumário é o suficiente para que se decida a favor ou contra os exames a recém-nascidos para o seu bebê. Poderá encontrar mais informação nas páginas que se seguem.

### **Os exames aos recém-nascidos ajudam a evitar certas doenças que são tratáveis.**

- Provavelmente o seu bebê vai ser saudável e você nunca vai ter de pensar muito nas doenças que se podem descobrir quando se fazem estes exames aos recém-nascidos.
- Para o número reduzido de bebês que nascem com uma destas doenças, se elas forem descobertas logo de início, estes exames podem fazer toda a diferença pela vida fora.

### **Os exames aos recém-nascidos resultam porque se fazem a *todos* os bebês nascidos em Massachusetts.**

- É importante submeter todos os bebês aos testes, porque a maioria dos bebês aparenta ser saudável ao nascer, até mesmo os bebês cujas doenças são descobertas através destes exames.
- Nos testes aos recém-nascidos examinam-se umas poucas gotas de sangue tiradas quando o seu bebê tiver cerca de dois dias de idade.
- Se os testes mostrarem que o seu bebê apresenta sinais duma destas doenças tratáveis, o médico dele telefonar-lhe-á a fim de organizar os cuidados médicos apropriados para o seu bebê.

### **EXAMES DE ROTINA PARA RECÉM-NASCIDOS**

- Em Massachusetts existem dez doenças tratáveis que estão incluídas nos EXAMES DE ROTINA PARA RECÉM-NASCIDOS.
- Perante a lei de Massachusetts, é exigido que *todos* os bebês nascidos em Massachusetts sejam examinados a fim de se poderem descobrir sinais de alguma destas dez doenças, a não ser que os pais se oponham devido a convicções religiosas.

### **EXAMES FACULTATIVOS PARA RECÉM-NASCIDOS**

- Para seu benefício, o estado de Massachusetts está a oferecer exames a recém-nascidos para vinte enfermidades adicionais.
- *Não há custo adicional nem é necessário tirar sangue extra para que o seu bebê possa participar.*
- OS EXAMES FACULTATIVOS PARA RECÉM-NASCIDOS estão a ser estudados a fim de se desenvolver o melhor programa para descobrir as vinte enfermidades adicionais.
- Segundo as directrizes de Massachusetts para o PROGRAMA FACULTATIVO, depois do seu bebê nascer, perguntar-lhe-ão se você quer ou não aproveitar esta oportunidade de participar nos EXAMES FACULTATIVOS PARA RECÉM-NASCIDOS.
- Se por qualquer razão você decidir que não quer participar no programa FACULTATIVO, o seu bebê continuará a ter todos os benefícios dos EXAMES DE ROTINA PARA RECÉM-NASCIDOS.

**ESTÁ INTERESSADO/A EM MAIS INFORMAÇÃO SOBRE OS EXAMES DE ROTINA OU FACULTATIVOS PARA RECÉM-NASCIDOS? CONSULTE AS PÁGINAS SEGUINTEs. O ÍNDICE DE ASSUNTOS É O SEU GUIA PARA PERGUNTAS CORRENTES SOBRE ESTES PROGRAMAS.**

Caros Pais,

*Parabéns! Ao olhar para o futuro com o seu recente bebé, ficarão felizes ao saberem que todos os bebés nascidos em Massachusetts beneficiam de um programa de saúde pública chamado Exames aos Recém-Nascidos. Este programa ajuda a prevenção de doenças tratáveis. Principiou em 1962 em Massachusetts com exames para exploração de uma só doença. Desde essa altura, o número de doenças tratáveis no programa aumentou e os exames aos recém-nascidos têm sido adoptados pelo mundo inteiro, como um padrão de rotina de cuidados de saúde. Massachusetts está na vanguarda dos exames aos recém-nascidos: Massachusetts oferece exames de rotina para mais doenças tratáveis do que qualquer outro programa.*

*Massachusetts também oferece alguns serviços de exames facultativos. Depois do seu bebé nascer, perguntar-lhe-ão se quer tirar partido dos serviços facultativos (detalhes mencionados abaixo; consulte também a página 9).*

*Este folheto é o seu guia para os Exames aos Recém-Nascidos. É-lhe fornecido um sumário na parte de dentro da capa à esquerda. Este folheto tem descrições adicionais tanto sobre os exames de Rotina como sobre os exames facultativos (consulte o ÍNDICE DE ASSUNTOS na página seguinte).*

*Nós desejamos tudo de melhor para si e para o seu bebé.*

*Ao seu dispôr,*

*Pessoal do Programa de Exames aos Recém-Nascidos da Nova Inglaterra*

**Como posso inscrever-me? Ou como faço se recusar participar?**

*Depois do seu bebé nascer, perguntar-lhe-ão se você recebeu este folheto com informação sobre o estudo piloto. Perguntar-lhe-ão depois se você quer que o sangue do seu bebé seja examinado para se descobrir se ele/a está livre das enfermidades dos dois programas piloto.*

*Importante! Pedir-lhe-ão que dê uma resposta antes amostra de sangue do seu bebé ser mandada para o laboratório. A sua resposta estará indicada no formulário de recolha dos exames aos recém-nascidos. Quando a sua resposta der entrada no formulário da recolha da amostra do seu bebé, dar-lhe-ão uma cópia para o seu ficheiro. A baixo pode ver um exemplo da cópia que você receberá. (Nota: você pode estar a ler uma tradução deste folheto que não seja em inglês. Contudo, a cópia que vai receber para o seu ficheiro será em inglês)*

- *As amostras são obtidas entre 24-72 horas depois do nascimento, ou antes da alta se lhe for dada alta antes de ter feito 24 horas. A amostra do seu bebé deve ser recolhida e transportada imediatamente, de maneira a garantir que não haja demora nos exames de rotina para recém-nascidos para as 10 enfermidades obrigatórias.*

**CÓPIA DOS PAIS**

LAB ID # 100001

recusa  
CF

recusa  
MET

Caros Pais

NOME DO BEBÉ (Apelido) (Nome Próprio)

Esta folha é o seu relatório e mostra que foi tirada uma pequena amostra de sangue ao seu bebé para os exames de rotina aos recém-nascidos. Este serviço de rotina garante que o sangue do seu bebé será examinado para uma das 10 enfermidades tratáveis conforme é exigido pelo Departamento de Saúde Pública de Massachusetts.

Esta folha também regista as suas instruções para o infantário do hospital/pediatria na sua decisão acerca dos serviços facultativos (iniciativas de pesquisa da saúde pública), os quais se encontram disponíveis para todos os bebés nascidos em Massachusetts.

- Se a sua folha tiver um X na secção onde diz “recusa CF“, o seu bebé **NÃO** será examinado para a doença fibrocística
- Se a sua folha tiver um X na secção onde diz “recusa MET“, o seu bebé **NÃO** será examinado para nenhuma das 19 enfermidades metabólicas.

O Programa de Exames aos Recém-nascidos da Nova Inglaterra da Escola de Medicina da Universidade de Massachusetts fornece serviços de exames a todos os recém-nascidos, como indica o seu folheto intitulado “Respostas a Perguntas Correntes Sobre os Exames aos Recém-nascidos”.

*Programa de Exames aos Recém-nascidos da Nova Inglaterra, Escola de Medicina da Universidade de Massachusetts*

*305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300*



# ÍNDICE DE ASSUNTOS

## Exames de Rotina

- Qual é o objectivo do programa de Exames aos Recém-Nascidos? ..... 5
- Qual é a possibilidade do meu bebé ter uma enfermidade que possa ser descoberta através destes testes ..... 5
- Como são feitos os testes?..... 5
- Para que enfermidades tratáveis vai ser examinado o meu bebé?..... 6
- Quem decide quais as enfermidades que são incluídas nos Exames aos Recém-nascidos? .... 7
- Posso recusar estes testes? ..... 7
- Como são transmitidos os resultados e como serei informada se o meu bebé necessitar de cuidados especiais? ..... 7
- Telefonaram-me a dizer que o meu bebé necessita de repetir os testes. Isto significa que o meu bebé tem uma das enfermidades? ..... 7

## Exames Facultativos

- Estudos de pesquisa de novos testes (Estudos Pilotos) ..... 8
- Quais são os estudos piloto que estão a ser conduzidos presentemente?..... 8
- Porque estão a ser oferecidos como estudo piloto os exames a recém-nascidos, para descobrir a doença fibrocística e o conjunto de doenças metabólicas adicionais, em vez destes testes serem obrigatórios como os outros? ..... 8
- Qualquer recém-nascido pode participar neste estudo piloto?..... 8
- Posso recusar participar num ou em ambos os estudos piloto? ..... 9
- Como posso inscrever-me? Ou como recuso participar? ..... 9
- Quais são os benefícios gerais e riscos associados com os estudos piloto?..... 10
- Onde posso obter mais informação sobre o estudo piloto?..... 10

## Informação adicional para pais que querem mais informação sobre os dois estudos piloto.

- Estudo piloto #1 Exames a Recém-nascidos para marcadores da doença fibrocística.
- Estudo piloto #2 Exames a Recém-nascidos para um conjunto de 19 enfermidades metabólicas adicionais.

## **EXAMES DE ROTINA**

### ***Qual é o objectivo do Programa de Exames aos Recém-nascidos?***

O objectivo do Programa de Exames aos Recém-nascidos é examinar todos os recém-nascidos em Massachusetts sobre os primeiros sinais de um número de enfermidades tratáveis (tal como exigem os Regulamentos 105 CMR 270.000 do Departamento de Saúde Pública de Massachusetts).

Este folheto descreve essas enfermidades e explica porque é que o seu bebé necessita ser examinado.

### ***Qual é a possibilidade do meu bebé ter uma enfermidade descoberta através dos testes?***

A possibilidade do seu bebé ter uma destas enfermidades é muito pequena. Nos casos raros em que se descobre uma enfermidade, o diagnóstico e o tratamento logo no início podem geralmente evitar os problemas associados com estas enfermidades.

Os testes de exames aos recém-nascidos oferecem uma oportunidade logo de início para descobrir certas enfermidades antes dos sintomas aparecerem. Contudo, os testes nem sempre são exactos e podem não descobrir uma enfermidade. Todavia, se o seu bebé não lhe parecer bem de saúde, fale com o médico dele o mais cedo possível.

### ***Como são feitos os testes?***

Cerca de 48 horas depois do nascimento, e logo antes do seu bebé ter alta do hospital, ser-lhe-á tirada uma pequena amostra de sangue; são necessárias somente umas poucas gotas de sangue. Estas serão tiradas do calcanhar do seu bebé.

*Importante!* Os bebés nascidos fora de hospitais devem também ser examinados, de preferência cerca de 48 horas depois do nascimento. Os pais devem combinar com o médico, o hospital ou a parteira, para fazerem o teste.

## ***Para que enfermidades tratáveis vai ser examinado o meu bebé?***

O seu bebé vai ser examinado para sinais iniciais das seguintes 10 enfermidades:

- 1. Hipotiroidismo Congénito.** Esta enfermidade é causada pela falta de hormona da tiróide, a qual pode causar problemas de crescimento e atraso mental. Se descoberta cedo e tratada com medicamentos para a tiróide, a criança cresce e desenvolve-se normalmente.
- 2. Fenilcetonúria (PKU).** Esta enfermidade aparece quando o corpo do bebé não consegue quebrar o aminoácido, fenilalanina, que se encontra na proteína de alimentos. Se descoberta cedo e o bebé segue numa dieta especial de baixo teor de fenilalanina, evita-se o atraso mental.
- 3. Enfermidades da Hemoglobina.** Estas incluem enfermidades nas células (Sickle Cell Disease), uma condição causada por uma mudança nos glóbulos vermelhos. Significa que o bebé poderá ter anemia, episódios de dor, ataques e infecções que põem a vida em perigo. Tratamento com penicilina pode prevenir infecções graves em crianças de tenra idade.
- 4. Toxoplasmose Congénita.** Esta enfermidade é uma infecção que pode ser leve ou grave. Num jovem bebé, esta infecção pode causar atraso mental, cegueira, e outras deficiências. O tratamento logo de início com medicamentos pode reduzir o risco de graves problemas.
- 5. Deficiência da Biotinidase.** Esta enfermidade é causada pela falta duma enzima chamada biotinidase. Esta enfermidade pode causar convulsões, atraso no desenvolvimento, eczema e perda de audição. Problemas que podem ser evitados com o tratamento biotina.
- 6. Galactosemia.** Esta enfermidade ocorre quando o bebé não pode quebrar a parte de galactose do açúcar do leite. Nalguns casos, uma semana depois do nascimento, pode ocorrer danificação do cérebro e do fígado com perigo de vida. Se feita logo de início, uma dieta especial sem leite, pode prevenir estes problemas.
- 7. “Xarope de Ácer” Enfermidade da Urina (MSUD).** Esta enfermidade retira a capacidade de quebrar vários aminoácidos. Pode causar atraso mental, convulsões ou morte. O nome desta enfermidade vem do cheiro de urina do xarope de ácer. Quando descoberto cedo, os bebés seguem uma dieta especial para evitar os efeitos graves da enfermidade.
- 8. Homocistinúria.** Esta enfermidade é causada por não se poder quebrar o aminoácido, metionina. Esta enfermidade pode causar atraso mental, problemas nos olhos e coágulos do sangue. Quando descoberta cedo, os bebés seguem uma dieta de baixo teor de metionina para evitar estes problemas.
- 9. Hiperplasia Congénita Supra-renal.** Esta enfermidade é causada pela falta duma enzima que a glândula adrenal usa para segregação hormonal. Nas raparigas, a genitália pode aparecer como masculina. Em qualquer dos sexos, pode ocorrer perda grave de sangue e água, ou mesmo a morte. Esta condição pode ser tratada.
- 10. Deficiência da corrente-média acilcoenzima A desidrogenase (MCAD).** Esta enfermidade pode causar crise metabólica quando um bebé “faz greve da fome” (passa longos períodos de tempo sem comer, tal como acontece quando está doente). Este tipo de crise metabólica pode por vezes causar convulsões, falta de fôlego, ataque cardíaco e morte. O objectivo principal do tratamento é prevenir uma crise metabólica. O tratamento é eficaz e consiste na prevenção de “greves de fome” prolongadas.

Outras. Existem outras enfermidades para as quais você pode escolher examinar o seu bebé (consulte a secção sobre EXAMES FACULTATIVOS, Estudos de pesquisa de novos testes)

## ***Quem decide quais as enfermidades que são incluídas na Exames aos Recém-nascidos?***

O Comissário da Saúde Pública é quem decide sobre a lista das enfermidades. Uma Mesa de Assembleia de Aconselhamento, composta por médicos, enfermeiras, cientistas, pessoas que examinam a questão sob o ponto de vista ético e consumidores, aconselham o Comissário sobre que enfermidades que devem ser incluídas. Para que uma enfermidade seja incluída à lista o seguinte tem que ser aplicável: 1) a enfermidade é curável, 2) é um teste válido, 3) intervenção médica logo de inicio beneficiará o bebé.

## ***Posso recusar estes testes?***

A maioria dos estados seguem leis específicas relativas a exames aos recém-nascidos. Em Massachusetts você pode recusar por motivos religiosos. Se o fizer, podem-lhe pedir para assinar um formulário de recusa. Este formulário liberta o seu médico de responsabilidade por danos causados, como resultado duma enfermidade que poderia ser descoberta através do teste.

## ***Como são transmitidos os resultados e como serei avisado/a se o meu bebé necessitar de cuidados especiais?***

Os resultados dos testes do seu bebé serão enviados para o hospital onde o seu bebé nasceu. Estes relatórios incluem os resultados de todos os testes de rotina e os resultados de qualquer teste facultativo que o seu bebé tenha feito (consulte a secção “Estudos de pesquisa de novos testes”).

Se os resultados dos testes do seu bebé também indicarem que é necessária mais atenção (consulte abaixo), o seu médico ou o hospital onde o seu bebé nasceu serão avisados.

## ***Telefonaram-me a informar que o meu bebé necessita de repetir o teste. Isto significa que o meu bebé tem uma enfermidade?***

Nem sempre. Existem varias razões para o médico do seu bebé lhe ter dito que o seu bebé necessita de repetir o/s teste/s. Tais como:

**Amostra não satisfatória:** Não tinham sangue suficiente para completar todos os testes obrigatórios, ou a amostra não serve por outras razões.

**Amostra recolhida “muito cedo”:** Se a amostra de sangue foi recolhida antes do seu bebé ter feito 24 horas, uma segunda amostra deve ser recolhida o mais cedo possível para evitar que uma enfermidade não seja detectada. A melhor altura para a detecção é entre as 24 e 72 horas depois do nascimento.

**Resultados anormais do teste:** Um resultado anormal no teste significa que pode existir uma enfermidade. Se o teste repetido indicar que é necessária mais avaliação, o médico do seu bebé será contactado imediatamente.

*Nota:* Recém-nascidos prematuros ou com pouco peso são mais dados a terem resultados anormais dos testes na primeira amostra recolhida, mesmo que não tenham uma enfermidade.

## EXAMES FACULTATIVOS

### *Estudos de pesquisa para novos testes (Estudos Piloto):*

O Departamento de Saúde Pública de Massachusetts pode autorizar e dirigir estudos de pesquisa de novos testes para o Programa de Exames de Recém-nascidos. São feitos estudos de pesquisa de novos testes, também chamados estudos piloto, quando o Departamento de Saúde Pública acha que eles poderão beneficiar tanto a indivíduos como à saúde pública. *Não será recolhido sangue adicional do seu bebê*, mas estes testes são para a detecção dum número de enfermidades além dos testes de rotina já descritos.

Os resultados do estudo piloto são transmitidos com os resultados dos testes de rotina. Como no teste de rotina para recém-nascidos, se houver um resultado anormal, o médico do seu bebê trabalhará com os especialistas certos para conseguir qualquer cuidado especial que o seu bebê possa necessitar.

### *Que estudos piloto estão a ser feitos presentemente?*

A partir de 1 de Fevereiro de 1999, o Programa conduzirá dois estudos piloto chamados:

- Exames a Recém-nascidos para marcas de fibroses císticas.
- Exames a Recém-nascidos para um conjunto de 19 enfermidades metabólicas adicionais.

### *Porque razão é que os exames a recém-nascidos para fibroses císticas estão a ser oferecidos como estudos piloto a exames a recém-nascidos para fibroses císticas e o conjunto de enfermidades metabólicas adicionais em vez de serem obrigatórias como as outras dez enfermidades?*

Existem três razões fundamentais:

1. Para avaliar o benefício de Exames aos Recém-nascidos em chamarem a atenção do médico logo de início sobre os bebês com possíveis condições médicas graves.
2. Para determinar o número destes casos em Massachusetts.
3. Para avaliar os testes de laboratório usados para examinar estas enfermidades.

### *Qualquer recém-nascido pode participar neste estudo piloto?*

Sim, qualquer recém-nascido que estiver incluído no exames de rotina para recém-nascidos a 1 de Fevereiro de 1999 ou depois, pode participar.

## ***Posso recusar participar num ou em ambos os estudos piloto?***

Sim. Você pode recusar por qualquer razão, na participação do seu bebê num ou em ambos os estudos piloto. Se você recusar, o seu bebê continuará a desfrutar de todas as vantagens de exames de rotina para recém-nascidos.

## ***Como posso participar? Ou como recuso participar?***

Depois do seu bebê nascer, perguntar-lhe-ão se você recebeu este folheto com informação acerca dos estudos piloto. Depois, perguntar-lhe-ão se você aceita que o seu bebê seja examinado para as enfermidades mencionadas nos dois programas piloto.

***Importante!*** Pedir-lhe-ão que dê a sua resposta antes da amostra do seu bebê ser mandada para o laboratório\*. A sua resposta irá indicada no formulário de recolha do teste para recém-nascidos. Quando a sua resposta der entrada no formulário de recolha da amostra do seu bebê, dar-lhe-ão uma cópia para você guardar no seu ficheiro. Abaixo encontra-se um exemplo da cópia que você receberá. (Nota: Você pode estar a ler uma tradução deste folheto que não esteja na versão inglesa. Contudo, a cópia para você guardar será em inglês.)

\*As amostras são obtidas entre as 24-72 horas depois do nascimento, ou antes da alta se lhe derem alta antes de fazer as 24 horas de ter dado entrada no hospital. De maneira a garantir ao seu bebê que os exames de rotina a recém-nascidos para teste obrigatório das 10 enfermidades não terão atraso, a amostra deverá ser recolhida e transportada imediatamente.

*CÓPIA DOS PAIS*

LAB ID # 100001

recusa  
CF

recusa  
MET

NOME DO BEBÉ (Apelido) (Nome Próprio)

Caros Pais

Esta folha é o seu relatório e mostra que foi tirada uma pequena amostra de sangue ao seu bebê para os exames de rotina aos recém-nascidos. Este serviço de rotina garante que o sangue do seu bebê será examinado para uma das 10 enfermidades tratáveis conforme é exigido pelo Departamento de Saúde Pública de Massachusetts.

Esta folha também regista as suas instruções para o infantário do hospital/pediatria na sua decisão acerca dos serviços facultativos (iniciativas de pesquisa da saúde pública), os quais se encontram disponíveis para todos os bebês nascidos em Massachusetts.

- Se a sua folha tiver um X na secção onde diz “recusa CF“, o seu bebê **NÃO** será examinado para a doença fibrocística
- Se a sua folha tiver um X na secção onde diz “recusa MET“, o seu bebê **NÃO** será examinado para nenhuma das 19 enfermidades metabólicas.

O Programa de Exames aos Recém-nascidos da Nova Inglaterra da Escola de Medicina da Universidade de Massachusetts fornece serviços de exames a todos os recém-nascidos, como indica o seu folheto intitulado “Respostas a Perguntas Correntes Sobre os Exames aos Recém-nascidos”.

*Programa de Exames aos Recém-nascidos da Nova Inglaterra, Escola de Medicina da Universidade de Massachusetts*

305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300

## ***Quais são os riscos e benefícios associados com o estudo piloto?***

### *Possíveis Benefícios*

- O benefício individual mais importante para o seu bebé é o seguinte:  
Se o seu bebé tiver uma das enfermidades incluídas no estudo, ele terá a oportunidade de detecção mais rápida da enfermidade e intervenção médica apropriada.
- Outros benefícios incluem a sua própria satisfação pessoal de estar a ajudar a responder a perguntas importantes que podem ajudar outros bebés.

### *Possíveis Riscos*

Como qualquer outro teste, este teste terá um de dois possíveis resultados: o resultado do teste do seu bebé será normal ou anormal. Cada um destes resultados tem os seus riscos que você pode ter em consideração:

- Se o seu bebé tiver *um resultado anormal no teste*, é possível que na realidade ele não tenha a enfermidade. Para se certificar, o médico do seu bebé poderá recomendar mais testes por um especialista, o qual poderá recolher do bebé uma amostra adicional (geralmente sangue ou urina). Os testes adicionais poderão trazer-lhe preocupação, uma reacção normal quando se recebem resultados em qualquer programa de exames de testes. Se depois de ter mandado fazer mais testes você receberá a notícia de que o seu bebé não sofre da enfermidade, a ficha médica do seu bebé deverá indicar os novos resultados, mas você deve certificar-se de que assim é.
- Se o seu bebé tiver *um resultado normal no teste*, é possível que ele sofra da enfermidade (ex. por qualquer razão a enfermidade não foi descoberta através do teste feito ao recém-nascido). Se os profissionais (provedores) de saúde pública dependessem demasiado dos resultados dos exames para fazerem um diagnóstico, isso poderia fazer com que a intervenção médica não fosse feita a tempo. Este risco existe para todas as formas de exames, incluindo as novas selecções de testes. De qualquer forma, se o seu bebé não lhe parecer estar bem, você deve falar com o médico dele logo que possível.

### **Onde posso obter mais informação acerca do estudo piloto?**

Consulte a secção que se segue intitulada “Informação adicional para pais que queiram saber mais acerca dos 2 estudos piloto”.

## **Informação adicional para pais que queiram saber mais sobre os 2 estudos piloto**

Estudo piloto #1: Teste a recém-nascidos para marcadores de doença fibrocística (FC) (Reumatismo muscular cístico) :

### ***O que é a doença fibrocística?***

A doença fibrocística é uma das enfermidades graves hereditárias mais comuns que se manifestam em crianças. Pode ocorrer em qualquer raça humana. As crianças que sofrem de doença fibrocística nascem com a enfermidade, mas muitas vezes não apresentam sinais visíveis da enfermidade durante semanas ou meses, ou até mesmo anos. Nesta enfermidade existem quantidades anormais de sal nas segregações do corpo, especialmente nos pulmões e no pâncreas. Nalgumas pessoas, os sinais aparecem principalmente nos pulmões. Noutras pessoas, os sinais manifestam-se principalmente no aparelho digestivo. Nos pulmões, os vasos capilares ficam bloqueados e contêm bactérias em excesso. Esta situação dá lugar a infecções crónicas, danos nos pulmões e morte devido ao colapso dos pulmões. No pâncreas, quando o canal está bloqueado dá-se uma perda de enzimas digestivos do intestino. Isto leva a uma grave deficiência de nutrição. O tratamento médico pode incluir a reposição imediata de enzimas digestivos e o uso de antibióticos, e controlo cuidadoso. Isto pode melhorar o crescimento e o resultado destes doentes a longo prazo.

### ***Quais são as probabilidades do meu bebé sofrer de doença fibrocística (reumatismo muscular cístico)?***

Em Massachusetts, aproximadamente 1 em cada 3,000 bebés sofre da doença fibrocística.

### ***Qual é o estudo do programa piloto?***

Este estudo tem como foco desenvolver o melhor teste para a descoberta imediata de recém-nascidos com doença fibrocística. Não é necessário tirar mais sangue ao seu bebé. Haverá um sistema de teste como o do estado de Wisconsin, onde o teste piloto foi iniciado. Se o seu bebé for examinado, a amostra de sangue dele será primeiramente para análise de uma proteína do pâncreas chamada IRT. Se o teste mostrar que o nível do IRT no seu bebé é mais elevado do que o normal, a amostra do seu bebé será então examinada para se saber o marcador no DNA que está associado à doença fibrocística. Se esse marcador no DNA for encontrado na amostra do seu bebé, o Programa de exames aos recém-nascidos contactará o médico do seu bebé com os resultados. Em seguida, você será contactado pelo médico do seu bebé, para juntos combinarem o exame dele por um especialista da doença fibrocística. Este

especialista fará um teste para determinar se de facto o seu bebé sofre da doença fibrocística.

### ***O sistema de testes em Massachusetts vai ser exactamente igual ao de Wisconsin?***

Não. Através de informação a nível nacional e informação recolhida pela Fundação da Fibrise Cística de Massachusetts, sabemos que o teste usado em Wisconsin acabaria por não detectar um elevado número de bebés de Massachusetts com a doença fibrocística. O plano do teste feito em Massachusetts procurará mais marcadores no DNA. Enquanto que o teste de Wisconsin tem bons resultados em Wisconsin, Massachusetts necessita dum teste que seja sensível em relação à diversidade racial e étnica da sua população.

### ***Todos os bebés que participam no estudo serão examinados para marcadores de doença fibrocística no DNA?***

Não. Nós prevemos que um em cada dez bebés será examinado para marcadores de doença fibrocística.

### ***Todos os bebés que participarem no estudo terão de ser vistos por um especialista da doença fibrocística?***

Não. Se o seu bebé participar no estudo, a possibilidade dele ser encaminhado para um especialista é de cerca de 0.3%, ou 3 em 1,000.

### ***Se o meu bebé for encaminhado para um especialista da doença fibrocística, isso significa que ele sofre de doença fibrocística?***

Não necessariamente. Para cada 5 ou 6 bebés cujos resultados indicam a necessidade de serem encaminhados para um especialista da doença fibrocística, somente um desses bebés sofrerá de facto de doença fibrocística.

### ***Se o meu bebé for um dos bebés que necessita ser visto por um especialista da doença fibrocística, onde posso encontrar o especialista?***

O médico do seu bebé dar-lhe-à ajuda. Os especialistas da doença fibrocística estão localizados nos cinco Centros de Doença fibrocística de Massachusetts. Estes centros estão certificados pela Fundação da Doença Fibrocística para oferecerem uma gama completa de serviços de diagnóstico e clínicos, e serviços para continuarem a seguir o doente. Os 5 Centros FC de Massachusetts estão espalhados pelo estado: três em Boston, um em Worcester, e um em Springfield. O Programa de exames aos recém-nascidos na Nova Inglaterra, está trabalhando em conjunto com estes Centros para

garantir que os seus serviços serão conhecidos por todas as famílias que necessitem deles.

***Porque me estão a pedir que faça uma decisão?  
Será que o médico do meu bebé  
não sabe o que fazer?***

Há boas razões para acreditar que o programa pode resultar (o teste é exacto) e o programa vale a pena (benefícios de intervenção logo de início compensam os riscos). Todavia, antes que os testes a recém-nascidos para a FC se tornem em rotina, a Mesa de Assembleia de Aconselhamento quer estudar como fazer funcionar melhor o programa em Massachusetts. Foi-lhe feita uma pergunta, na sua função de mãe/pai, para decidir se quer participar neste “estudo piloto”. Nós prevemos que a maioria dos pais quererão que o seu bebé seja examinado, mas compreendemos que alguns dos pais possam ter razões pessoais para não quererem participar no estudo piloto. Por esse motivo, você escolhe a alternativa, em vez de ser da responsabilidade de um médico ou profissional (provedor) de saúde pública.

**Estudo Piloto #2 Exames a recém-nascidos para teste de um conjunto de 19 enfermidades metabólicas adicionais.**

***Posso ter mais informação acerca do conteúdo do estudo?***

As enfermidades incluem uma variedade de condições que conduzem a um desnível químico no corpo. As enfermidades podem provocar vómitos, problemas com o nível do sal e da água no corpo, problemas de desenvolvimento, ou até um estado de coma e a morte. Presentemente algumas das situações têm tratamentos melhores disponíveis do que outras. O resultado do tratamento pode variar de bom a pobre e depende em parte na gravidade do dano que teve lugar antes do princípio do tratamento.

Algumas destas enfermidades têm a ver com o problema que o bebé tem em transformar gordura consumida em outra forma (ácidos gordurosos) que pode ser usados para criar energia. Os nomes destas enfermidades dos ácidos gordurosos principiam com letras que descrevem o tamanho dos ácidos gordurosos que ocorrem no desnível químico, por exemplo S (C)(short(curto)), L ou LCH (long(longo)), VL (very long(muito longo)), ou M (medium(médio)). A percentagem dos tipos longos e dos curtos, postas juntas, é somente de um por 30,000 recém-nascidos e sabe-se menos acerca delas do que do tipo de enfermidade com medida média de ácidos gordurosos MCAD. MCAD é presentemente incluído nos exames de rotina para testes obrigatórios. Contudo, há provas de que todos os tipos deste género de condições podem beneficiar com alguns dos mesmos tipo de orientação dietética usada no MCAD.

As proteínas do corpo são constituídas por blocos edificados chamados aminoácidos. Alguns destes aminoácidos estão envolvidos em várias das enfermidades incluídas neste teste. Por exemplo, nas enfermidades chamadas tirosinemia tipo I ou tirosinemia tipo II, existe uma acumulação de aminoácido de tirosine. Isto está associado a um colapso do fígado (no tipo I) ou problemas nos olhos, pele ou desenvolvimento geral (no tipo II). O tratamento pode variar entre uma dieta especial (no tipo I ou II) e uma transplantação do fígado (no tipo I). Outras enfermidades do aminoácido são chamadas argininemia, argininosuccinic aciduria, citrullinemia, e o síndrome “HHH”, que estão associados com acumulação tóxica de amoníaco no sangue. Isto pode levar a um estado de coma e à morte. O tratamento é feito através duma dieta especial e de medicamentos especiais.

Algumas destas enfermidades são causadas pela acumulação de organismos ácidos no corpo que podem ser tóxicos. Exemplos: *propionic acidemia*, ou *acidemia metilmalonica*, *isovaleric acidemia* e *glutaric acidemias glutaricas* I e tipo II. Vómitos com perda de líquidos do corpo e sal, podem levar a um estado de coma e à morte se não forem tratadas. Os sintomas podem aparecer poucos dias a seguir ao nascimento ou apenas alguns meses mais tarde. Geralmente, o tratamento consiste numa dieta especial e utilização de medicamentos especiais.

***Qual é a probabilidade do meu bebé sofrer duma destas 19 enfermidades?***

Na realidade, nós não sabemos quantos bebés existem em Massachusetts com estas 19 enfermidades. Através deste teste nós prevemos que em cada ano descobriremos 4-6 bebés em Massachusetts.

***O que vai estudar o programa piloto?***

O plano é usar tecnologia nova (chamada *tandem mass spectrometry*), para identificar marcadores que nos possam dizer quais os bebés com enfermidades que não foram incluídas nos exames de rotina para recém-nascidos. O estudo descobrirá quantas vezes estas enfermidades ocorrem na população de Massachusetts, e se a tecnologia é útil. Não será recolhido sangue extra ao seu bebé. Dois tipos de químicos naturais, chamados aminoácidos e *acyl carnitines*, serão medidos no sangue do seu bebé. Se, no sangue do seu bebé, forem encontradas quantidades anormais destas substâncias, Programa de exames aos recém-nascidos transmitirá os resultados ao médico do seu bebé. Em seguida, o médico do seu bebé entrará em contacto consigo e juntos combinarão a forma do seu bebé ser visto por um especialista da Doença Metabólica. O especialista fará mais testes para descobrir se de facto o seu bebé sofre ou não duma destas enfermidades.

***Se o meu bebé é um dos bebés que necessita ser visto por um especialista da Doença Metabólica, onde posso encontrar o especialista?***

O médico do seu bebé dar-lhe-á ajuda. O Programa de Exames aos recém-nascidos da Nova Inglaterra está a trabalhar com uma rede desse tipo de especialistas. Eles procurarão a mais recente informação disponível que será usada para cuidar de bebés identificados através deste estudo piloto. Se os resultados dos testes do seu bebé indicarem a necessidade de consultar um especialista, o Programa de Exames aos Recém-nascidos da Nova Inglaterra certificar-se-á de que o médico do seu bebé tem conhecimento destes serviços.

***Porque me pedem para tomar uma decisão? Será que o médico do meu bebé não sabe o que fazer?***

Há boas razões para acreditar que o programa pode resultar (o teste é exacto) e o programa vale a pena (benefícios de intervenção logo de início compensam os riscos). Mas antes de tornar obrigatório um teste adicional para ser incluído nestes testes a recém-

nascidos, a Mesa de Assembleia de Aconselhamento gostaria de obter resposta a estas perguntas:

- Quantos bebés em Massachusetts sofrem destas enfermidades?
- Quantos bebés identificados beneficiarão do Programa de Exames aos Recém-nascidos?
- O teste será exacto e identificará somente os bebés que sofram dessas enfermidades, sem identificar falsamente bebés que não sofram da enfermidade?

Perguntamos-lhe se você quer participar neste “estudo piloto”, e assim ajudar a encontrar respostas para estas perguntas. Nós prevemos que a maioria dos pais quererão este teste para o seu bebé, mas compreendemos que alguns pais possam ter razões pessoais para não participarem neste estudo piloto. Tendo isso em conta, a decisão será sua em vez de depender do seu médico ou profissional (provedor) de saúde.

***Eu tenho algumas sugestões, ou tenho alguns comentários a fazer. Como me podem garantir que os meus comentários serão levados em consideração?***

Você deve dirigir os seus comentários por escrito para qualquer dos seguintes comités ou programas, e eles serão revistos pelo Comité de Aconselhamento da Exames aos Recém-nascidos do Departamento (Department's Newborn Screening Advisory Committee):

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

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

Director  
New England Newborn Screening Program  
305 South St.  
Jamaica Plain, MA 02130