

_O rastreio é obrigatório?

_Não é, e estará sempre dependente da vontade dos pais. Porém, dado que para todas as doenças estudadas existe tratamento, as vantagens para o bebé e para o ambiente em que se está inserido são claras e evidentes. A não realização do rastreio não implica qualquer perda de direitos quer para o bebé quer para os pais

_Is the screening mandatory?

No, in Portugal the neonatal screening depends of the parents will. However, since all the screened disorders are treatable, the advantages for the baby and his family are evident.



*Os testes de TSH e T4 que permitem rastrear o hipotiroidismo congénito encontram-se acreditados, segundo a norma NP EN ISO 15189, pelo IPAC, entidade portuguesa que reconhece formalmente a competência técnica na realização dos testes genéticos, sendo reconhecida internacionalmente.

Colabore connosco

no pezinho do bebé pode estar o seu futuro

Programa Nacional de Rastreio Neonatal
Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge
Rua Alexandre Herculano, 321
4000-055 Porto

Para qualquer dúvida pode contactar o Secretariado através dos telefones:
223401168 / 223401157 / 223401170

Ou via e.mail: pe@diagnosticoprecoce.pt
Ou site: www.diagnosticoprecoce.pt
ou www.insa.pt



_Teste do pezinho o que é?

O Programa Nacional de Rastreio Neonatal diagnostica doenças nas primeiras semanas de vida do bebé, tratando-as precocemente.



– Comissão Executiva
do Programa Nacional
de Rastreio Neonatal
National Committee of Newborn
Screening Program

– “Newborn Screening, what it is?”

– The National Newborn Screening Program diagnoses and treats some life threatening disorders in the first weeks of life.

01

O que é o rastreio neonatal? / What is the newborn screening?

- Algumas crianças nascem com doenças graves que clinicamente são muito difíceis de diagnosticar nas primeiras semanas de vida, e que mais tarde podem provocar atraso mental, alterações neurológicas graves, alterações hepáticas, ou até situações de coma.

Some children are born with severe diseases that are very difficult to diagnose clinically in the first weeks of life, but later develop mental retardation, severe neurological disturbances, hepatic dysfunction or even sudden death.

- É possível contudo, por análises ao sangue, efetuadas ao sangue, a partir do 3º dia de vida, diagnosticar estas doenças mesmo antes do aparecimento dos sinais clínicos e iniciar o tratamento precocemente.

However, with a blood analysis, it is possible, from the third day of life, to diagnose these diseases, in order to start treatment before the onset of symptoms.

02

Que doenças se diagnosticam? / What diseases are in the panel?

Que doenças se diagnostica em Portugal com este Programa?

What diseases are included in the screening panel?

Atualmente rastreiam-se 24 Doenças Hereditárias do Metabolismo e o Hipotiroidismo Congénito e está a decorrer um estudo para a Fibrose Quística.

Presently, 24 inborn errors of metabolism (genetic disorders), congenital hypothyroidism and cystic fibrosis are included.

Doenças Hereditárias do Metabolismo

Inborn Errors of Metabolism

Nas Doenças Hereditárias do Metabolismo a criança não consegue utilizar determinadas substâncias que fazem parte da sua alimentação, e que em excesso são tóxicas para o fígado, sistema nervoso central, etc...

In most of the Inborn Errors of Metabolism the baby cannot metabolize some natural substances present in his diet, which accumulate and become toxic to the liver, nervous system, and other organs.

Na maioria dos casos, a solução é alimentá-la o mais rapidamente possível com uma dieta especial em que essas substâncias sejam devidamente controladas.

In most cases, a special diet makes it possible to control adequately those substances. This special diet must be started as soon as possible. In some cases, it is enough to avoid prolonged fasting.

03

Como devem proceder os pais? / How should parents proceed?

Como devem proceder os pais, quando nasce o bebé?

Nas Maternidades, Hospitais, e Centros de Saúde, existem fichas apropriadas para a colheita de sangue.

A partir do 3º dia de vida e se possível até ao 6º, os pais devem levar o bebé a um desses locais para fazer a colheita de sangue.

Com uma ou duas picadas no calcanhar do bebé consegue-se o sangue suficiente, que é colhido para o papel de filtro e, depois de seco, enviado pessoalmente ou pelo correio para a Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, onde são realizadas todas as análises sendo uma Unidade acreditada pelo IPAC.

Congenital Hypothyroidism

In this disease the thyroid gland is absent or its function is impaired, so there is not enough thyroid hormone.

This hormone is essential for adequate psychomotor development. It will have to be administered daily, possibly for life.

When the baby is born, how can parents test their child?

In the maternity, hospital or health centers there are appropriate cards with the filter paper to collect the blood samples.

To perform the test the parents should take the baby for blood sampling. This has to be done between the third day of life, first choice, or until the sixth day.

The blood sampling is done from the heel of the baby. The heel is pricked and the blood collected to the filter paper in the card. The blood spot is allowed to dry and after is sent by mail to Newborn Screening Metabolism and Genetics Unit of National Institute of Health Doutor Ricardo Jorge, I.P. which are performed all analyzes being one unit accredited by IPAC.

04

Os pais são avisados? / Access the results of test?

Os pais são avisados dos resultados?

Um programa deste tipo, com análises gratuitas e abrangendo todos os recém-nascidos, não permite o envio de resultados.

How do parents access the result of test?

As this National Newborn Program screens all the babies resident in Portugal is not

Os pais só serão contactados se as análises não forem normais ou se houver necessidade de qualquer confirmação laboratorial. Se for detectada alguma das referidas doenças, os pais serão imediatamente avisados, diretamente pelo telefone ou através do Centro de Saúde, de modo a iniciarem o tratamento o mais precocemente possível.

feasible to send the result individually. The parents will only be contacted in case of abnormal result or if a second sample for laboratory confirmation is needed. If a disorder from the panel is detected, the parents will be immediately contacted, by phone or by the Health Center / Treatment Center to start the treatment very early.

Poderão contudo conhecer os resultados normais através da internet, 3 semanas após a picada no pezinho, consultando o endereço: **www.diagnosticoprecoce.pt** e introduzindo o número de código anexo à ficha, que lhes será entregue na altura da colheita. O resultado será dado em termos de "Normal" ou "Em curso". Nesta página, poderão também encontrar informações mais detalhadas sobre as doenças rastreadas.

*If the result is normal, 3 weeks after the sampling time the result can be checked at the site: **www.diagnosticoprecoce.pt** through the bar code number that was attached to the card, when the blood spot was taken. In the site the result appears as "Normal" or "Em curso" (understudy). The parents can also find more detailed information about the diseases screened, organization of program or articles about National Newborn Screening Program.*

05

Que resultados esperar? / Which results can be expected?

Que resultados se podem esperar se o bebé for afetado?

Se o diagnóstico for feito precocemente e o tratamento ou dieta iniciados nas primeiras semanas de vida, o prognóstico é bom, embora varie de doença para doença, uma vez que os vários tratamentos apresentam diferentes graus de dificuldade e eficácia. Em Portugal existem Centros de Tratamento especializados para todas as patologias rastreadas ao longo do Continente e nas Regiões Autónomas da Madeira e dos Açores.

Para mais informações, podem consultar na Internet o endereço atrás referido.

Which results can be expected if the baby is affected?

When both the diagnosis and treatment occur within the first days of life, the prognosis is good, although this depends of the disease, as the differently treatments present diverse types of difficulty and effectiveness. In Portugal there are specialized treatment centers for all diseases tracked throughout the continent and the autonomous regions of Madeira and the Azores.

For more information, the internet site referred before can be looked up.