

Programa Nacional de Diagnóstico Precoce

RELATÓRIO DE ACTIVIDADES EM 1982



INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

RELATÓRIO DE ACTIVIDADES DESENVOLVIDAS DURANTE O ANO DE 1982

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

2 - COMISSÃO NACIONAL

3 - RESULTADOS

4 - RESUMO ESTATÍSTICO

5 - CONCLUSÕES

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

Durante o ano de 1982, concretizou-se o objectivo de estender o programa de Diagnóstico Precoce a todo o País. Não foi, porém, um desenvolvimento uniforme como se pretendia, por razões que por vezes escapam ao controle da Comissão Nacional.

Assim, enquanto a Região Autónoma dos Açores iniciou o rastreio em Agosto e vem progressivamente a cobrir todas as ilhas do Arquipélago, os distritos da Guarda e Coimbra continuam desinteressados do Programa apesar de todas as tentativas efectuadas pela Comissão Nacional.

Procurou consolidar-se a organização do programa a nível distrital com a colaboração cada vez maior dos Centros de Saúde e Hospitais Concelhiões.

Nesse sentido foram promovidas reuniões a nível distrital com a presença dos Directores dos Hospitais Distritais, Director Distrital de Saúde e Delegados dos Centros de Saúde e Hospitais Concelhiões onde expressamos as linhas básicas da organização.

O calendário dessas reuniões foi o seguinte:

Aveiro-Norte (Oliveira de Azeméis) - 12.1.82

Aveiro - 12.2.82

Porto - 15.3.82

Leiria - 23.3.82

Viseu - 20.4.82

A Comissão Nacional fez-se ainda representar pelo Dr. Rui Vaz Osório, em Lisboa na "I Reunião Organizada pelo Centro de Metabolismo e Genética da Universidade de Lisboa" na Maternidade Alfredo da Costa, onde foi feita uma comunicação subordinada ao tema "Programa Nacional de Rastreio da Fenilcetonúria e Hipotiroidismo", em 20.2.82.

2 - COMISSÃO NACIONAL

A Comissão Nacional teve quatro reuniões, sendo 2 no Porto e 2 em Lisboa.

Nessas reuniões foi delineada toda a organização do Programa a nível nacional bem como o estabelecimento dum programa interlaboratorial de controle de qualidade.

Decidiu-se também levar ao conhecimento dos futuros pais a existencia e as vantagens deste programa. Para isso, fizeram-se programas de televisão e rádio, publicaram-se entrevistas, executaram-se cartazes alusivos que estão a ser espalhados por todo o País estando ainda em execução pequenas brochuras para distribuir às futuras mães, nos Dispensários, consultas, etc.

Devido às dificuldades de instalações e pessoal do Centro Regional do Sul, na última reunião efectuada em Lisboa ventilou-se a hipótese deste Centro passar a responsabilizar-se só pelo distrito de Lisboa, passando o resto do País para o Centro Norte ou para o terceiro Centro a criar em Lisboa no Hospital Egas Moniz.

3 - RESULTADOS

Foram estudados 58 305 recém-nascidos assim distribuídos:

Centro Regional do Norte.....39 056

Centro Regional do Sul19 249

Pelo Centro Regional do Norte foram detectados os seguintes casos:

FENILCETONÚRIA- 2, assim distribuídos:

Distrito de Braga (Famalicão)---- 1

Distrito de Leiria (Nazaré) ----- 1

HIPOTIROIDISMO- 9, assim distribuídos:

Distrito de Viana --- 1 (Melgaço)

Distrito do Porto --- 4 (Vila do Conde, Porto, Gaia, Paredes)

Distrito de Aveiro -- 3 (Vale de Cambra, Águeda, Albergaria-a-Velha)

Distrito de Leiria -- 1 (Caldas da Rainha)

Um recém-nascido (Albergaria-a-Velha) faleceu com duas semanas de vida por septicémia.

O caso de hipotiroidismo detectado nas Caldas da Rainha está a ser seguido localmente.

Todos os outros casos detectados estão a ser seguidos pela Consulta de Endocrinologia do Hospital Maria Pia, no Porto, segundo um protocolo de que se junta um exemplar.

Os casos de fenilcetonúria estão a ser seguidos pela consulta do Instituto de Genética Médica.

O controle laboratorial de todos estes doentes é feito pela Unidade de Biologia Clínica do Instituto de Genética Médica.

Nos casos de hipotiroidismo congénito o tratamento tem sido iniciado, em média, aos 30 dias de vida, com valores extremos de 20 e 41 dias.

Nos casos de fenilcetonúria o início da dieta tem-se processado em média aos 25 dias de vida com valores extremos de 10 e 48.

Temos 3 casos em estudo, 2 de hiperfenilalaninemia moderada e um com TSH elevado e T_3 e T_4 normais com cardiopatia congénita associada, que não se referem na estatística.

Pelo Centro Regional do Sul foram detectados os seguintes casos:

HIPOTIROIDISMO - 1 (Lisboa)

Este caso está a ser seguido na consulta de Pediatria do Hospital Sta. Maria.

Desconhece-se a data do início do tratamento, o controle laboratorial e o protocolo de consulta.

4 - RESUMO ESTATÍSTICO

(Ver folha 4)

	Recém-nascidos estudados	CASOS DETECTADOS	
		Fenilcetonúria	Hipotiroidismo
Região Norte	39 056	2	9
Região Sul	19 249	0	1

Em relação aos números de 1982, na Região Norte temos uma incidência de fenilcetonúria de 1/19 500 e de hipotiroidismo congénito de 1/4 300.

Na Região Sul não há casos de fenilcetonúria detectados e a incidência do hipotiroidismo congénito seria de 1/19 200.

Reportando-nos aos números acumulados desde o início do programa (1980) vemos que a incidência das duas doenças despistadas é a seguinte:

Área do Centro Regional Norte

Fenilcetonúria - 1/14 500

Hipotiroidismo congénito - 1/4 300

Área do Centro Regional Sul

Fenilcetonúria - 0/25 200

Hipotiroidismo congénito - 1/22 800

Dada a discrepância destes valores, não é possível como era nosso desejo, apresentar números verdadeiramente nacionais.

5 - CONCLUSÕES

Em relação ao número de casos estudados verifica-se que houve um acréscimo considerável, pois em 1982 foram estudados 58 305 recém-nascidos contra 29 323 em 1981.

Atendendo a que nascem por ano cerca de 150 000 crianças em Portugal, a percentagem de cobertura deve rondar os 40%, números estes a confirmar logo que o Instituto Nacional de Estatística nos forneça os dados referentes a 1982.

Há porém que fazer todos os esforços junto das entidades responsáveis nos Distritos de Coimbra e Guarda para que os recém-nascidos destes distritos fiquem em pé de igualdade com os do resto do País. As crianças e os pais têm esse direito.

Torna-se também necessário promover na Região Sul reuniões a nível distrital semelhantes às que se têm feito na Região Norte, e que se têm revelado muito produtivas. Referimo-nos especialmente aos distritos de Faro e Portalegre onde a cobertura é mais deficiente.

Em relação à qualidade do trabalho desenvolvido, é patente que algo está errado no Centro Sul. Se, em relação à fenilcetonúria se podem admitir os números apresentados, em relação ao hipotiroidismo congénito tal não é possível, pois se afastam demasiado de todos os números europeus, incluindo os do Norte do País.


Atendendo a que o controle de qualidade efectuado sobre os valores de TSH se revelou correcto, a deficiência deverá estar mais em dificuldades de organização do que em erros técnicos.

A nossa experiencia com o Centro Norte, no Instituto de Genética Médica, diz-nos que é indispensável a organização de uma equipa que, desde o médico ao técnico de laboratório e ao pessoal administrativo, se dedique em tempo inteiro a este trabalho.


A execução das análises, organização dos ficheiros, chamada dos casos suspeitos, controle dos doentes em tratamento, etc., exige uma atenção constante, pessoal qualificado, tempo e instalações que, de momento, nos parece não serem suficientes no Centro Sul.

Assim, propomos para o 1º semestre de 1983 que o Centro Sul verifique a sua orgânica e intensifique a sua penetração devendo esta Comissão reunir na 1ª quinzena de Julho para tomar as decisões que os números venham a impôr em relação às áreas distribuídas.

A Comissão Nacional

O Presidente:  (Dr. Jacinto de Magalhães)

Vogal:  (Prof. Dr. Lopes do Rosário)

Vogal:  (Dr. Rui Vaz Osório)

HIPOTIROIDISMO CONGÊNITO

PROTOCOLO DA 1ª CONSULTA EM ____/____/____

NOME: _____ SEXO _____

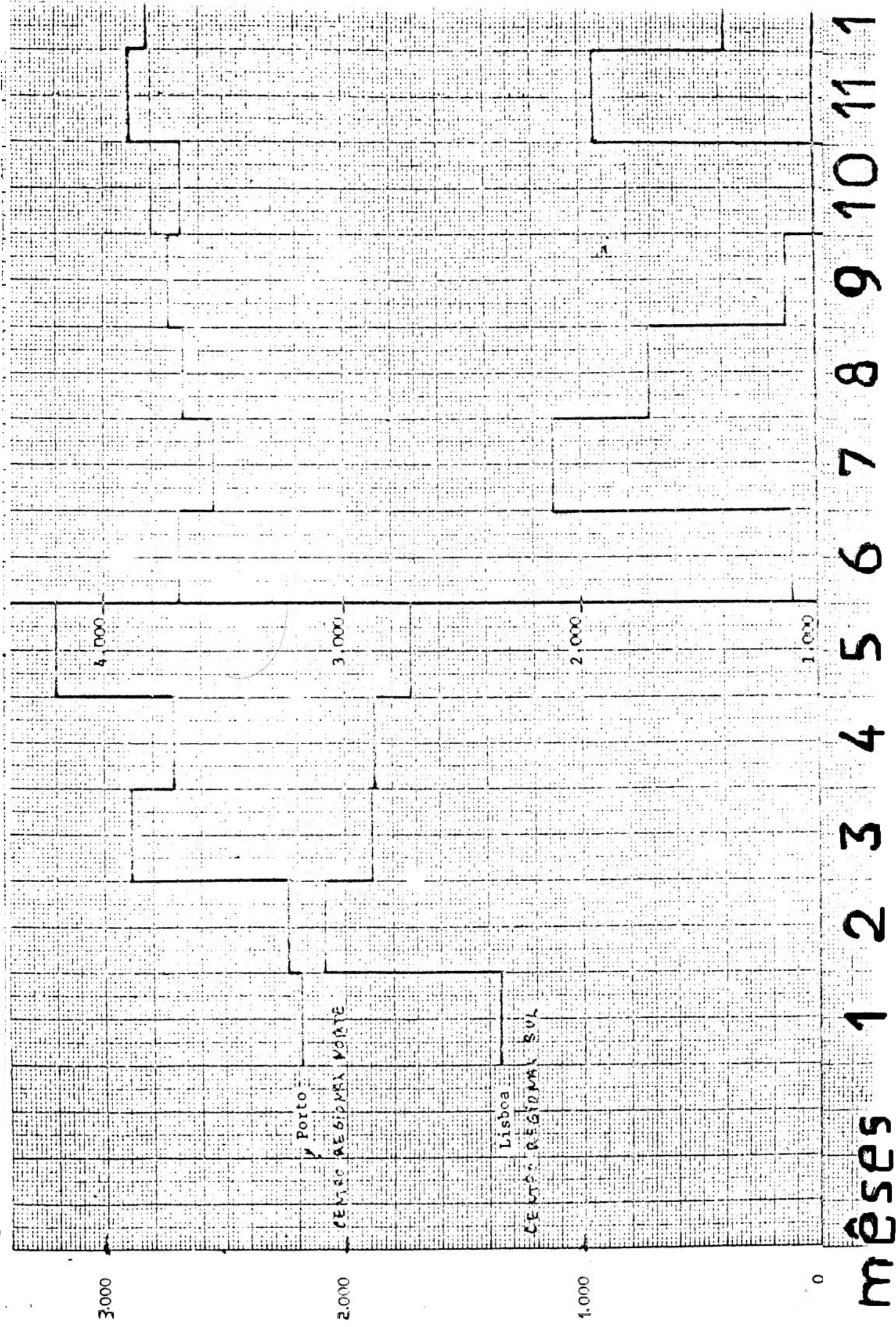
DATA DO NASCIMENTO ____/____/____ PESO: _____ COMP.: _____ P.CEF. _____

INICIO DO TRATAMENTO: _____ com _____ L-TIROXINA/D APGAR _____

		SIM	NÃO
MÃE	BÓCIO		
	HIPOTIROIDISMO		
	TIROIDITE		
MEDICAM.	DROGAS ANTITIROIDEIAS		
	L-TIROXINA		
	B-BLOQUEADOR		
	LÍTIO		
	DROGAS COM IODO		
	AGENTES DE RADIODIAGNÓSTICO		
	AGENTE ANTISÉPTICO COM IODO ("Betadine")		
PARTO	CESARIANA/FORCEPS/VENTOSA		
	OUTRAS COMPLICAÇÕES (Especificar)		
CRIANÇA	FONTANELA POSTERIOR 0,5cm		
	BÓCIO		
	MACROGLOSSIA		
	PELE		
	CHORO ROUCO		
	HIPOTONIA MUSCULAR		
	HÉRNIA UMBILICAL		
	ICTERICIA PROLONGADA		
	PROBLEMAS ALIMENTARES		
	OBSTIPAÇÃO		
	TRISOMIA		
	D. CARDÍACA CONGÊNITA		
	PREMATURO: SEMANAS DE GEST.		
	ASFIXIA		
	SÍNDROME DE DIFICULDADE RESPIRAT.		
	RX DE PERFIL DO JOELHO E TORNOZELO		

IDADE ÓSSEA: SEMANAS DE GESTAÇÃO

DIAGNOSTICO PRECOCE - 1982



DIAGNOSTICO PRECOCE - 1982

