

Programa Nacional de Diagnóstico Precoce



RELATÓRIO DE ACTIVIDADES EM 1983

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

RELATÓRIO DAS ACTIVIDADES DESENVOLVIDAS EM 1983

- 1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA
- 2 - COMISSÃO NACIONAL
- 3 - ORGANIZAÇÃO A NÍVEL NACIONAL
- 4 - RESULTADOS
- 5 - CONCLUSÕES

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

Durante o ano de 1983 procurou-se fundamentalmente resolver o problema das assimetrias de cobertura do País, dado que os distritos da Guarda, Coimbra, Faro e Portalegre apresentavam uma taxa de cobertura muito inferior à dos restantes distritos.

Assim em 11 de Março deslocamo-nos a Coimbra onde em entrevista com o Presidente da Administração Regional de Saúde foi discutida a melhor forma de organizar o programa a nível distrital. Na sequência desta entrevista a Administração Regional de Saúde de Coimbra organizou a 12/12/83 no anfiteatro da Escola de Enfermagem uma reunião em que estiveram presentes além do Presidente da A.R.S., delegados dos Centros de Saúde do Distrito bem como de Hospitais e Maternidades de Coimbra. Tivemos assim oportunidade de apresentar o trabalho já desenvolvido e lançar as bases para a implantação local do Programa.

Em 10/11/83 realizou-se em Lisboa, na sede da Administração Regional de Saúde uma reunião do mesmo tipo, para reorganização do Programa no respectivo distrito.

Estão preparadas para o início de 1984 reuniões similares em Faro, Portimão e Santarém, não se tendo realizado em 83 unicamente por falta de datas. Foram contactadas as Administrações Regionais de Saúde da Guarda e Portalegre e o Hospital Distrital da Guarda no sentido de se promoverem localmente reuniões similares.

Para maior difusão do trabalho realizado e no sentido de levar o Diagnóstico Precoce ao conhecimento do maior número possível de pessoas, aumentaram-se os programas de televisão alusivos a este tema, conseguiu-se a inclusão regular dum "spot" televisivo com o cartaz elaborado pela Comissão Nacional e distribuíram-se pelos futuros pais novos impressos que em linguagem simples e esquemas claros explicam o que é o Diagnóstico Precoce e quais as vantagens reais que dele resultam.

Fizeram-se ainda as seguintes palestras, alusivas ao mesmo tema:

21/4/83 - No Instituto de Genética Médica.

22/4/83 - Na Direcção do Internato Médico do Hospital de Santo António.

2/11/83 - Nas Jornadas de Enfermagem Pediátrica.

15/12/83- Nas Jornadas Médicas do Hospital Maria Pia.

8/3 - 24/5 e 16/12 - Em Lições aos Cursos de Planeamento Familiar, no Porto.

Foi ainda feita ao Sr. Ministro dos Assuntos Sociais uma proposta para inclusão de uma referência ao Diagnóstico Precoce nos Boletins de Saúde Infantil, em paralelo com o esquema de vacinação. Tal proposta foi contudo recusada pela Dr^a Celsa de Carvalho.

2 - COMISSÃO NACIONAL

O relatório de 1982 terminava com as seguintes considerações: " Em relação à qualidade do trabalho desenvolvido, é patente que algo está errado no Centro Sul" E mais ainda: "Assim, propomos para o 1^o Semestre de 1983 que o Centro Sul verifique a sua orgânica e intensifique a sua penetração devendo esta Comissão reunir na 1^a quinzena de Julho para tomar as decisões que os números venham a impôr em relação às áreas distribuidas". Esta decisão foi ratificada em Janeiro de 1983 em reunião da Comissão Nacional efectuada no Porto. Nessa reunião ficou decidido que se dentro de seis meses o rastreio na zona Sul não apresentasse valores aceitáveis, ou seja, percentagens de incidência de fenilcetonúria e hipotiroidismo próximas dos números do Norte do País e do resto da Europa, o laboratório seria encerrado, passando provisoriamente todas as análises a ser efectuadas no Centro Norte. Assim, e uma vez que a situação não se alterou, em 5 de Junho, em Lisboa a Comissão Nacional voltou a reunir e decidiu por unanimidade encerrar o Centro Sul por falta de condições para um trabalho desta envergadura e desviar todo o trabalho para o Centro Norte até à orga-

nização dum serviço devidamente equipado e organizado para cobrir, pelo menos, a área da Grande Lisboa. Ficou ainda o director do Centro Sul encarregado de enviar uma circular a todos os postos de colheita da Região Sul a comunicar esta decisão.

3 - ORGANIZAÇÃO A NÍVEL NACIONAL

A partir de 1 de Julho ficou portanto o Centro Norte a cobrir todo o País, o que implicou uma reorganização do Programa a nível nacional, seguindo o organigrama representado na figura 1.

Assim, todos os locais de colheita espalhados pelo País, (Hospitais, Maternidades, Centros de Saúde etc.) enviam as fichas devidamente preenchidas para o Centro Nacional de Rastreio, no Porto. Trimestralmente este Centro informa os Hospitais Centrais e as Administrações Regionais de Saúde dos resultados obtidos, nomeadamente: número de casos estudados por distrito, novos casos detectados, novas iniciativas desenvolvidas, etc. Estes dados deverão, a nível distrital, ser distribuídos por todos os locais de colheita. Os casos detectados na zona Norte são posteriormente seguidos pelas consultas de Aminoacidopatias e Endocrinologia do Instituto de Genética Médica.

A consulta de Endocrinologia foi criada em 1 de Outubro de 1983 e é dirigida pelo Dr. Pires Soares. A de Aminoacidopatias é dirigida pelo Dr. Ramos Alves que neste momento se encontra em Paris por um período de um ano procedendo à sua especialização.

Para avaliação periódica do desenvolvimento psicomotor das crianças em estudo, criou-se no Instituto de Genética Médica em Maio de 1983 uma Consulta de Psicologia dirigida pela Dr^a Maria José Sampaio Peixoto.

Os casos detectados na zona Sul são, em princípio orientados para o Centro de Estudos e Metabolismo dirigido pela Dr^a Maria de Lurdes Levy.

Os casos detectados nas Regiões Autónomas da Madeira e Açores serão seguidos localmente segundo orientação das consultas do Instituto de Genética Médica.

Pretende-se contudo que todos os casos detectados sejam estudados periodicamente na consulta de Psicologia do Instituto de Genética Médica, dadas as vantagens da existência de um controle centralizado que proceda à avaliação da eficácia dos tratamentos ou dietas estabelecidas nos vários centros de tratamento.

O Centro Nacional de Rastreio está em contacto com o Centro Francês de Rastreios e com a Associação Europeia da Tiroide, para onde anualmente envia os resultados portugueses. O controle de qualidade analítico é efectuado em Paris sob a égide do "Ministère de la Santé e Sécurité Sociale" em conjunto com laboratórios franceses e ingleses.

4 - RESULTADOS

Foram estudados 71.024 recém-nascidos com uma distribuição por distritos discriminados no histograma junto (fig. 2).

Reportando-nos ao número de nascimentos do ano anterior, (153.783) temos uma taxa de cobertura geral do País de aproximadamente 46%, a rectificar quando o Instituto Nacional de Estatística nos fornecer o número de nascimentos de 1983.

Foram detectados 17 casos de hipotiroidismo e 5 de fenilcetonúria, assim distribuídos:

HIPOTIROIDISMO

- Distrito de Braga -----2

Cabeceiras de Basto ---1

Vizela -----1

- Distrito do Porto -----7
 - Vila Nova de Gaia-1
 - Penafiel -----2
 - Paços de Ferreira-1
 - Maia -----2
 - Porto -----1
- Distrito de Viseu -----2
 - Viseu -----1
 - Nelas -----1
- Distrito de Coimbra -----1 (Oliveira do Hospital)
- Distrito de Santarém -----1 (Vila Nova de Ourém)
- Distrito de Lisboa -----1 (Damaia)
- Distrito de Setúbal -----1 (Almada)
- Distrito de Faro -----1 (Vila Real de Santo António)
- Região A. dos Açores -----1 (Ponta Delgada)

FENILCETONÚRIA

- Distrito de Braga -----2
 - Tebosa -----1
 - Famalicão -----1
- Distrito de Évora -----1 (Borba)
- Distrito de Viseu -----1 (Oliveira de Frades)
- Região A. da Madeira -----1 (Santana)

Um recém-nascido hipotiroideu (Vizela) faleceu com duas semanas de vida com icterícia e anemia hemolítica. Todos os outros

estão a ser seguidos segundo o esquema atrás indicado.

Detectaram-se ainda três casos de hiperfenilalaninemia transitória e houve dois prematuros com TSH elevado em que se pôs a hipótese posteriormente não confirmada de hipotireoidismo. Não temos conhecimento de qualquer falso negativo.

Em relação aos casos estudados, a incidência do hipotireoidismo congénito foi de 1/4.200 e a de fenilcetonúria de 1/14.000.

Reportando-nos ao início do rastreio em Portugal encontramos os seguintes números:

Recém-nascidos - 1980 - 10.125 - só PKU
1981 - 29.323 - TSH só em 7.203
1982 - 58.305 - TSH + PKU
1983 - 71.024 - TSH + PKU
TOTAL -----168.777

Casos detectados

Hipotireoidismo congénito - 28

Fenilcetonúria ----- 10

Incidência global no Continente e nas Regiões Autónomas da Madeira e Açores desde 1980:

Fenilcetonúria -----1/16.800

Hipotireoidismo congénito - 1/4.900

5 - CONCLUSÕES

A meta de 50% de cobertura em relação aos portugueses nascidos em 1982 não foi ainda atingida. Isto deveu-se à quebra verificada a meio do ano nos Distritos de Lisboa e Faro, a primeira já resolvida e a segunda em vias de resolução. Propomo-nos atingir em 1984 valores entre os 60 e 70%, números que estão perfeitamente ao nosso alcance.

Muitos problemas estão contudo ainda por resolver, especialmente em relação às crianças fenilcetonúricas.

A dieta, embora com subsídio estatal de 60% na compra do leite, é muito cara e representa um grande encargo económico para a família. Até final de 1984 deveremos ter em tratamento cerca de 20 crianças, o que significa que se o Estado comparticipasse com 100% na despesa do leite, para um acréscimo anual de apenas algumas dezenas de contos de despesa pública, haveria um maior desafogo económico para os pais, maior garantia de uma dieta bem feita e especialmente mais esperança duma vida mentalmente sã para 20 crianças portuguesas.

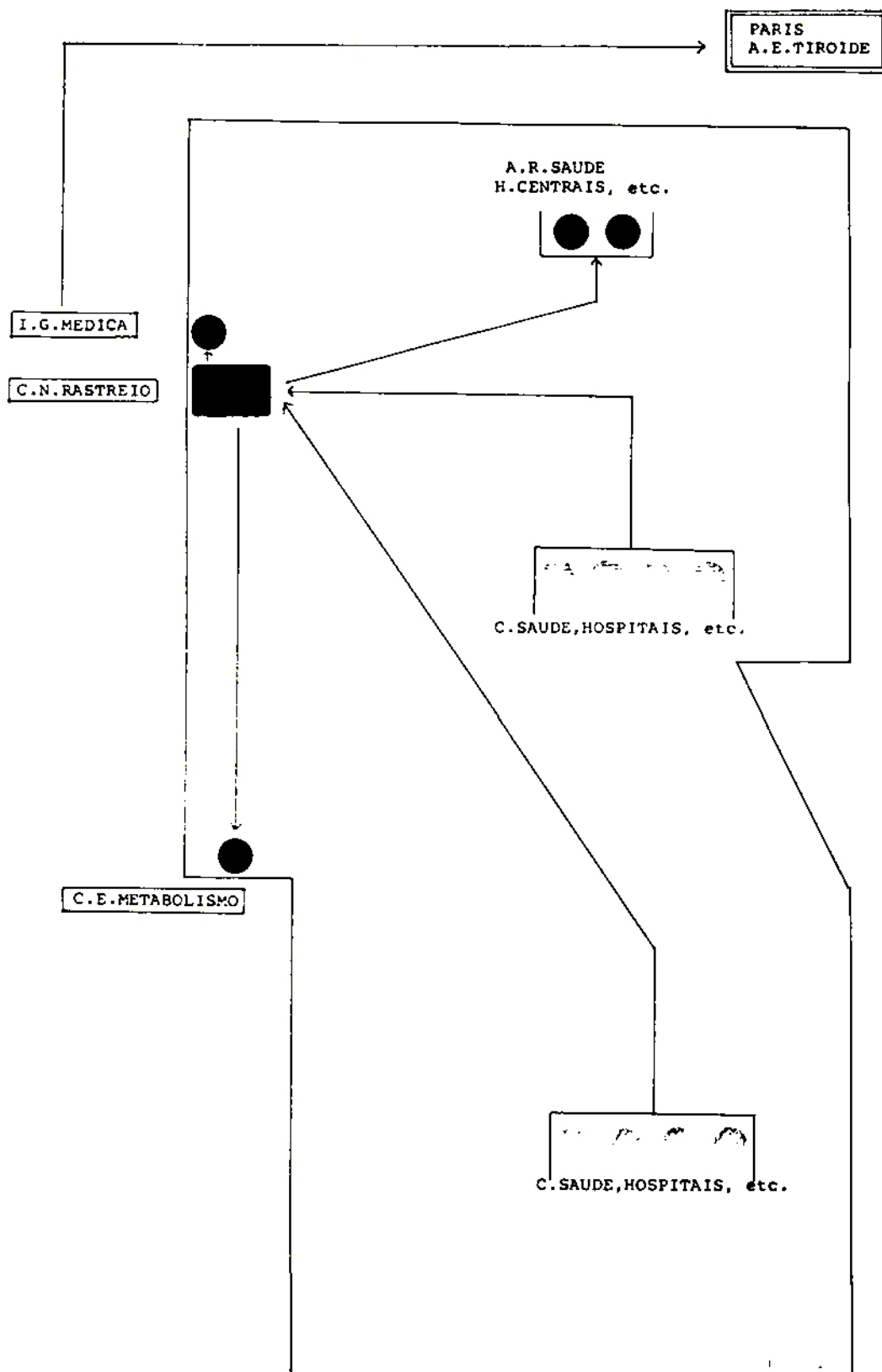
Torna-se também necessária a criação duma pequena unidade de internamento para estudo e acerto da dieta nos primeiros dias de vida dos fenilcetonúricos bem como duma "loja" de fenilcetonúricos onde os pais possam adquirir os componentes necessários à organização das dietas.

Pensamos que o trabalho até hoje desenvolvido e os resultados obtidos são a melhor garantia que podemos apresentar para justificação destes futuros investimentos.

Porto, 10 de Janeiro de 1984

RA A Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce

Francisco de Aguiar

DIAGNÓSTICO PRECOCE - 1983

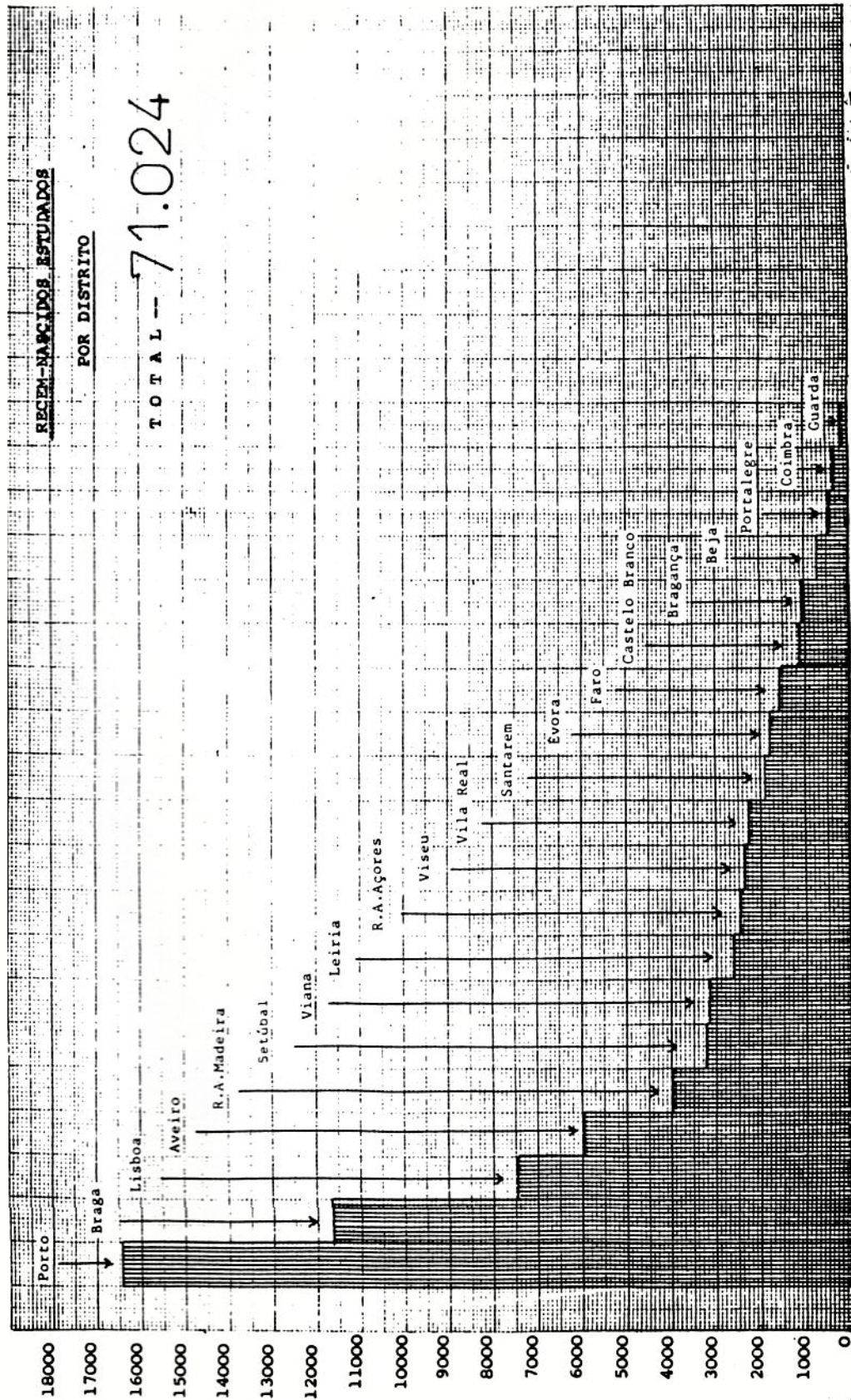
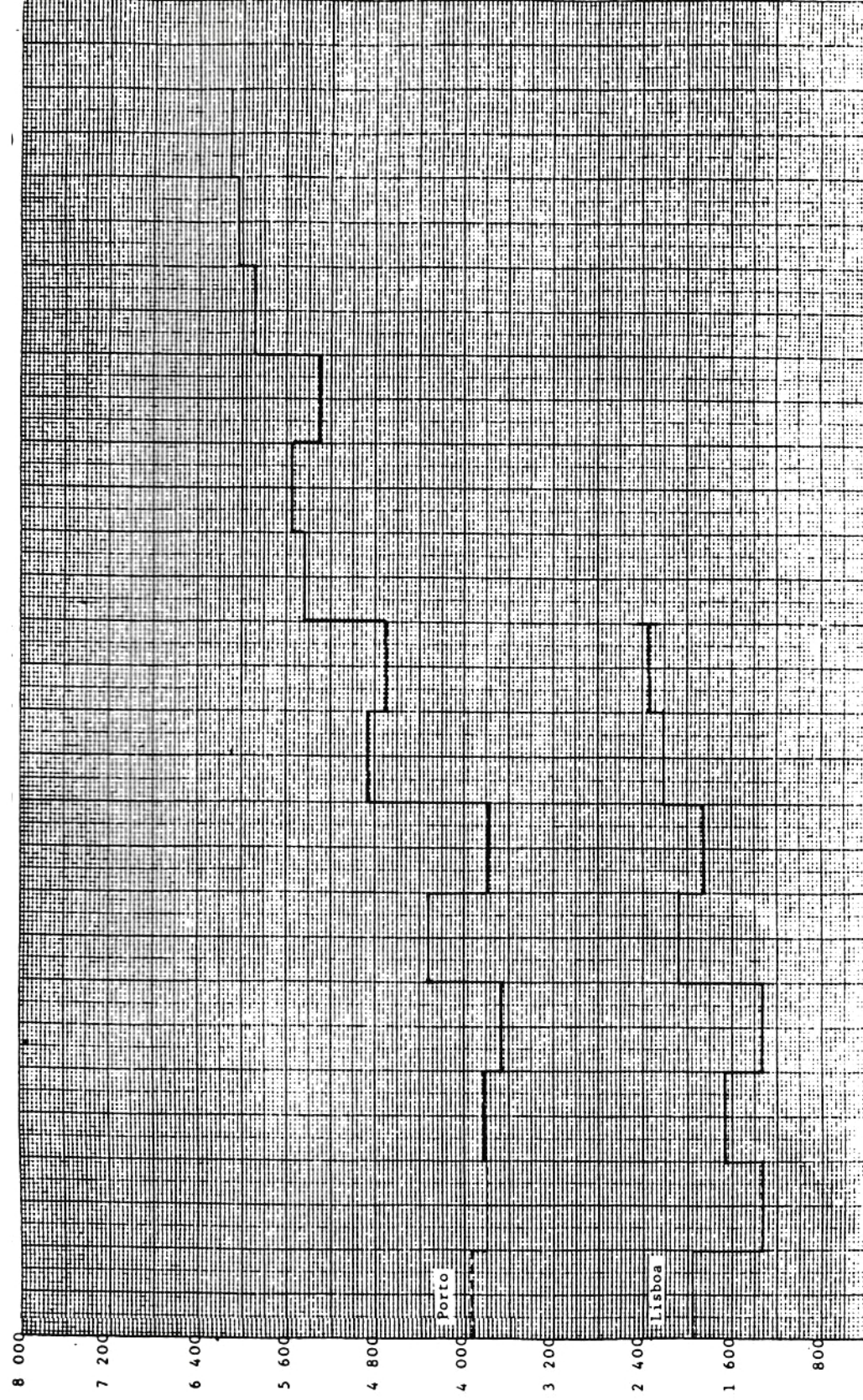


Fig. 2

DIAGNÓSTICO PRECOCE - 1983



mês 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12

