

Programa Nacional de Diagnóstico Precoce

RELATÓRIO DE ACTIVIDADES EM 1984



INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNOSTICO PRECOCE

RELATÓRIO DAS ACTIVIDADES DESENVOLVIDAS EM 1984

- I - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA
- II - COMISSÃO NACIONAL
- III - ASSISTÊNCIA AOS DOENTES
- IV - RESULTADOS
- V - CONCLUSÕES

I - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

Uma vez que nos anos anteriores se tinha já posto em execução todo um trabalho de organização que englobava Hospitais, Maternidades, Centros de Saúde, Centros de Diagnóstico e Tratamento, etc., foi nossa preocupação fundamental durante o ano de 1984, consolidar to da esta estrutura organizativa e aumentar a taxa de implantação do Programa em todo o País.

Nesse sentido foram efectuadas reuniões em Portalegre (20 de Fevereiro), Santarém (27 de Fevereiro) e Castelo Branco (16 de Abril), sob a égide das respectivas Administrações Regionais de Saúde. Nessas reuniões, em que estiveram presentes além dos delegados dos Centros de Saúde, médicos e paramédicos ligados às áreas da pediatria e obstetrícia, tivemos oportunidade de expôr a metodologia seguida no rastreio, os resultados obtidos e, fundamentalmente, de discutir as melhorias a introduzir na organização do programa a nível distrital.

Para discussão e maior divulgação do trabalho efectuado foram feitas ainda as seguintes palestras:

- "Rastreio do hipotiroidismo congénito em Portugal"

Dr. Vaz Osório

"Resultados preliminares do tratamento das crianças hipotiroideias detectadas pelo programa de Diagnóstico Precoce"

Dr. Pires Soares

I jornadas de Endocrinologia Pediátrica e da Adolescência

Instituto de Higiene e Medicina Tropical

Lisboa, 15 e 16 de Junho

- "Diagnóstico Precoce da Fenilcetonúria e do Hipotiroidismo Congénito"

Dr. Vaz Osório

Temas de Pediatria

Hospital Distrital de Setúbal

Troia, 26 e 27 de Outubro

- "Doseamento de TSH por R.I.A. e I.R.M.A."
Dr. Vaz Osório
25 de Janeiro, no Instituto de Genética Médica, Porto
- "O Instituto de Genética e o Diagnóstico Precoce"
Dr. Vaz Osório
Em 23 de Fevereiro, durante o VI curso de actualização de Clínicos Gerais, no Hospital de Santo António, Porto
Foram feitas ainda palestras de divulgação sobre o mesmo tema a a vários cursos de Planeamento Familiar, ao curso de Enfermagem de Coimbra (Maternidade Bissaya Barreto), a cursos liceais da área da Saúde, etc.
- Em Maio de 1984 procedeu-se à publicação no "Jornal do Médico" CXV (2080) 322-325, do Relatório de Actividades de 1983.
- Em fins de Outubro tomámos conhecimento duma circular da Sociedade Portuguesa de Pediatria em que se punha em causa o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce e se convidavam os pediatras associados a pronunciarem-se sobre este assunto. No sentido de esclarecer todos os interessados, enviamos à Direcção da referida Sociedade uma carta que se junta a este relatório (anexo 1).
- Procurou-se ainda intensificar a divulgação do Programa de Rastreio junto das futuras mães, através da televisão, rádio, cartazes, impressos explicativos, etc,
- Desde 1982 que o Prof. Farriaux, do Instituto Pasteur de Lille, trabalha num projecto de investigação com o Laboratório Bio-Merieux de Lyon, procurando estabelecer uma metodologia que a partir do doseamento da 21-hidroxilase possibilite o rastreio em massa da hiperplasia congénita das suprarenais. Em Março, entrámos em contacto com este grupo de trabalho, na tentativa de iniciar esse rastreio em Portugal logo que tal seja técnica e economicamente viável.

II - COMISSÃO NACIONAL

O falecimento do Prof. Lopes do Rosário originou uma reorganização da Comissão Nacional que ficou assim constituída:

- Dr. Jacinto de Magalhães - Porto
- Dr. Vaz Osório - Porto
- Dra. Maria de Jesus Feijó - Lisboa.

Segundo a opinião da Comissão Nacional, não se justifica de momento a abertura dum segundo Centro de Rastreio, pelo que o esquema de organização proposto em 1984 se mantém sem alterações.

Nesse sentido promoveu-se a substituição do contador Gama utilizado por outro mais moderno e com maior capacidade de resposta e incrementou-se a automatização do laboratório, o que possibilita neste momento ao Centro Nacional de Rastreio tratar 700/800 amostras por dia, ou seja responder às solicitações de todo o País mesmo que eventualmente a taxa máxima de cobertura (100%) venha a ser atingida.

III - ASSISTENCIA AOS DOENTES

De acordo com o esquema actualmente em funcionamento, os casos detectados têm à sua disposição dois centros de tratamento. No Porto o Instituto de Genética Médica e em Lisboa o Centro de Genética e Metabolismo da Faculdade de Medicina. Há toda a vantagem em que o esquema assistencial seguido nos dois Centros seja tanto quanto possível semelhante. Nesse sentido foram estudados em conjunto com a Dra. Maria de Lurdes Levy os protocolos a seguir nas consultas de Endocrinologia, Metabolopatias e Psicologia, o que possibilitou a organização de um esquema comum em Lisboa e Porto a partir de 8 de Março.

De Setembro de 1983 a Agosto de 1984, o Dr. Ramos Alves estagiou em Paris no Departamento de Metabolismo do Serviço de Genética do Hospital Necker - Enfants Malades - (Prof. J. M. Saudubray), o que permitiu um profundo conhecimento de um Centro de Rastreio e Tratamento dos Fenilcetonúricos, da sua organização e da metodologia adoptada no seguimento dos doentes. Esta experiência veio assim a conduzir, durante o ano de 1984, à reformulação e aperfeiçoamento das condições de trabalho da Secção de Metabolismo do Instituto de Genética Médica que assegura o tratamento dos fenilcetonúricos.

Os princípios e critérios gerais até então respeitados não foram porém alterados, pois haviam sido definidos com base na experiência adquirida e acumulada por Centros Estrangeiros com vasta casuística.

Tendo em consideração a necessidade de estudo sistemático de toda a hiperfenilalaninemia (Fen > 4 mg%) detectada através do Programa de Diagnóstico Precoce, foi elaborado um protocolo de exploração que permite de forma standardizada classificar a hiperfenilalaninemia e seleccionar os casos que exigem tratamento dietético. Uma tal exploração deverá realizar-se em meio hospitalar, pelo que foram feitas diligências junto do Hospital Maria Pia, que nos permitem neste momento dispor da possibilidade de hospitalização dos nossos doentes.

Com o objectivo de facilitar aos pais a preparação dos regimes dietéticos, e em complemento das instruções e recomendações já fornecidas, foram elaboradas tabelas mais pormenorizadas de equivalências de alimentos e listas de alimentos proibidos, permitidos sem restrições e do consumo controlado. Estas medidas permitem através de um "sistema de partes ponderais" já em uso, um fácil manuseamento da dieta.

Procurando estreitar ainda mais o relacionamento entre as famílias e o IGM, foi montado um sistema de correspondência regular. Os pais deverão enviar juntamente com a ficha para análise (fenilalaninemia) uma folha de regime devidamente preenchida. Esta folha servirá também para colocar as dúvidas ou dificuldades surgidas na preparação da dieta e para anotar qualquer intercorrência ou tratamento em curso. Ao IGM cumpre comunicar, por escrito, os resultados analíticos periodicamente efectuados, dar resposta às dúvidas apresentadas e sugerir alterações dietéticas quando necessário.

Este sistema dá oportunidade de acompanhar ainda mais de perto o modo de confecção das dietas, permite detectar mais rapidamente qualquer erro cometido e representa para os pais uma forma de manter bem presentes os princípios do regime.

De acordo com a prática até ao momento seguida, foi elaborado um protocolo de "follow-up" dos doentes, que estabelece a regularidade dos controlos da fenilalaninemia, das consultas médico-dietéticas e de avaliação psicológica, bem como a periodicidade da avaliação laboratorial de rotina (analítica e radiológica).

Os resultados até ao momento obtidos podem considerar-se excelentes, atendendo à boa tolerância e aceitação dos regimes, ao correcto equilíbrio metabólico que tem sido possível manter e aos resultados da avaliação clínica e psicológica.

———//———

- A consulta semanal de endocrinologia dedica-se exclusivamente ao estudo e seguimento dos casos de hipotiroidismo congénito detectados no rastreio. Isto tem permitido seguir com rigor o protocolo estabelecido uma vez que os meios complementares de diagnóstico e tratamento são eficazes:

- Avaliações psicométricas atempadas

- Bom apoio laboratorial permitindo colheitas no próprio dia da consulta e introdução do estudo das tiroglobulinas
- Disponibilidade do Serviço de Radioisótopos do Hospital de S. João tornando possível a execução dos cintilogramas sem período de espera
- Apoio do serviço de Ecografia do Hospital Maria Pia onde a partir do final do ano todos os casos rastreados passaram também a ser estudados.

—————//—————

Em 12 de Março foi publicado no Diário da República II Série - No. 60, pág. 2175 o Despacho No. 7/84 do Sr. Ministro da Saúde que estabelece a comparticipação do Estado em 100% no leite para os fenilcetonúricos, desde que estes sejam utentes do Serviço Nacional de Saúde e a prescrição seja feita por estabelecimentos hospitalares da rede oficial e sob sua vigilância e controle.

Foi em benefício extraordinário para os doentes e a realização dum objectivo pelo qual a Comissão Nacional se vinha a bater desde o estabelecimento do rastreio em Portugal.

Estão neste momento em causa as diligências necessárias para que um certo número de alimentos de teor hipoproteico e com fracas concentrações de fenilalanina, nomeadamente biscoitos, bolachas, massas, etc. possa ser importado e colocado à disposição dos doentes nas melhores condições económicas possíveis.

No fim do ano foi enviado a todos os nossos doentes fenilcetonúricos um cartão (anexo 2), que visa fundamentalmente garantir a continuidade do regime dietético em caso de internamento.

IV - RESULTADOS

Foram estudados 104.805 recém-nascidos, com uma distribuição por distritos discriminada no histograma e quadro juntos (anexo 3 e 4)

Reportando-nos ao número de nascimentos do ano anterior (147.612), obtemos uma taxa de cobertura geral do País de aproximadamente 71%, a rectificar quando o Instituto Nacional de Estatística nos fornecer o número de nados-vivos em 1984.

Embora ainda sem carácter definitivo, podemos contudo adiantar as seguintes taxas de cobertura por distrito, durante o ano de 1984:

Taxa de cobertura superior a 70% nos distritos de:

R. A. da Madeira, Evora, Braga, Setúbal, Viana, Aveiro, Porto, Lisboa e Faro;

Entre 50 e 70% nos distritos de:

Vila Real, Castelo Branco, R. A. dos Açores, Santarém, Beja, Leiria, Portalegre, Viseu e Bragança:

Abaixo de 25% nos distritos de:

Guarda e Coimbra.

Foram detectados 23 casos de hipotiroidismo congénito e 5 casos de fenilcetonúria, assim distribuídos:

HIPOTIROIDISMO

Distrito de Braga	3
- Niné	1
- Famalicão	1
- Palmeira	1

Distrito do Porto	8
- Miramar	1
- Sto. Tirso	2
- Arcozelo	1
- Leça do Balio	1
- Leça da Palmeira	1
- Gaia	1
- Paredes	1
 Distrito de Aveiro	 2
- Espinho	1
- Aveiro	1
 Distrito de Viseu	 2
- Tabuaço	1
- Viseu	1
 Distrito de Santarém	 1
- Santarém	1
 Distrito de Lisboa	 2
- Lisboa	1
- Oeiras	1
 Distrito de Setúbal	 3
- Charneca da Caparica	1
- Cova da Piedade	1
- Barreiro	1
 R. A. da Madeira	 1
- Funchal	1
 R. A. dos Açores	 1
- Ponta Delgada	1

FENILCETONÚRIA

Distrito do Porto	2
- Paredes	1
- Amarante	1
 Distrito de Viseu	1
- Moimenta da Beira	1
 Distrito de Lisboa	2
- V. Franca de Xira	1
- Lisboa	1.

Foram ainda detectados 3 casos de hiperfenilalaninemia moderada e 4 de hipotiroidismo transitório. Nenhuma destas 7 crianças se encontra em tratamento mas todas foram mantidas sob vigilância enquanto tal se achou conveniente.

Em Agosto faleceu uma das nossas doentes fenilcetonúricas com uma meningite, encontrando-se na altura perfeitamente equilibrada sob o ponto de vista dietético.

Dentre os casos de hipotiroidismo detectados, 2 apresentavam bócio, sendo um do distrito de Lisboa e outro do distrito de Braga.

V - CONCLUSÕES

Os objectivos propostos para 1984 foram quási todos atingidos, com excepção do projecto de uma "loja" para fenilcetonúricos, que se encontra contudo numa fase avançada de realização.

Em relação à taxa de cobertura do País, parece-nos difícil uma grande melhoria daqui em diante, especialmente enquanto os distritos de Coimbra e Guarda se mantiverem voluntariamente à margem do rastreio.

De qualquer modo a meta dos 80% será o nosso próximo objectivo, muito difficilmente ultrapassável enquanto se mantiverem as estruturas sanitárias actualmente vigentes no País.

O trabalho desenvolvido em 1984 foi francamente positivo e a adesão da população ultrapassou mesmo as nossas previsões mais optimistas.

Em relação aos casos estudados, a incidência do hipotiroidismo congénito foi de 1/4.500 e a da fenilcetonúria de 1/20.000.

Reportando-nos ao início do rastreio em Portugal, verificamos que foram já estudados 273.582 recém-nascidos para rastreio de fenilcetonúria e 241.337 para rastreio de hipotiroidismo congénito.

Foram até hoje detectados 51 casos de hipotiroidismo e 15 de fenilcetonúria, o que dá a seguinte incidência global no Continente e Regiões Autónomas da Madeira e Açores:

Fenilcetonúria	1/18.200
Hipotiroidismo congénito	1/ 4.700.

A distribuição geográfica dos casos detectados está representada no anexo 5.

Porto, 20 de Janeiro de 1985

A COMISSÃO NACIONAL PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE

JACINTO DE MAGALHÃES

RUI VAZ OSÓRIO

MARIA DE JESUS FELJO

EMIÇÃO NACIONAL PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE
INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA
~~RUA DA BOA VISTA, 837~~
4000 PORTO

Caro Colega:

A circular de 29.10.84 da Sociedade Portuguesa de Pediatria e as afirmações nela contida em relação ao rastreio da fenilcetonúria e hipotiroidismo congénito em Portugal necessitam de alguns esclarecimentos, sem os quais nos parece muito difícil tomar posição correcta sobre o assunto.

Queremos começar por afirmar que a Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce está aberta ao diálogo, à apresentação de sugestões para eventualmente melhorar a organização do rastreio em Portugal e que veria mesmo com muito agrado a colaboração da Sociedade Portuguesa de Pediatria neste domínio, uma vez que o nosso objectivo é comum:

Contribuir para a melhoria da saúde física e mental das crianças portuguesas.

Aliás, desde a recepção da circular dessa Sociedade de que enviamos fotocópia, aguardamos que os contactos nela prometidos se venham a concretizar.

O primeiro ponto que gostaríamos de focar prende-se com a falta de " verdadeira informação profissional " sobre o rastreio, e do qual nos permitimos discordar frontalmente.

- Desde 1980 até agora foram feitas cerca de 50 palestras sobre este assunto em Hospitais, Maternidades e Administrações Regionais de Saúde, com a presença dos profissionais directa ou indirectamente a ele ligados, tais como: Pediatras, Obstetras, Endocrinologistas, pessoal de Enfermagem e Administração, etc. Nestas palestras, realizadas pelo menos em todas as capitais de Distrito do País (excepto a Guarda e não por culpa nossa), tem sido discutida a organização do Programa, apresentada a casuística existente na altura, referida a evolução e tratamento dos casos detectados e discutidos os custos do Programa.

- Trimestralmente são enviados para todos os Hospitais Centrais e Distritais e para todas as Administrações Regionais de Saúde do País, relatórios sobre o rastreio, contendo fundamentalmente:

- Um histograma representando a distribuição por Distrito dos casos estudados
- Indicação dos novos casos detectados
- Informação sobre todas as novas medidas tomadas a nível organizativo

- Anualmente é enviado às mesmas entidades um relatório sobre o balanço anual do trabalho desenvolvido. É sempre solicitada a divulgação destes elementos dentro de cada Distrito, para que, mesmo a nível de Centro de Saúde, os profissionais envolvidos neste trabalho não sintam qualquer espécie de desmotivação.

- Foram apresentadas comunicações sobre este tema nas seguintes Reuniões Científicas:

- II Jornadas Nacionais de Pediatria, Funchal - 1980
- I Jornadas de Pediatria de Évora - 1981
- I Encontro R.I.A. em Endocrinologia - Lisboa-1981
- I Reunião do Centro de Metabolismo e Genética - Lisboa - 1982
- Jornadas de Enfermagem Pediátrica - Porto - 1983
- Jornadas Médicas do Hospital Maria Pia - Porto - 1983
- I Jornadas de Endocrinologia Pediátrica e da Adolescência - Lisboa - 1984
- Temas de Pediatria - Setúbal - 1984

- Em Maio de 1984 foi publicado no "Jornal do Médico" um artigo subordinado ao título "O Programa Nacional de Diagnóstico Precoce", de que se junta uma separata.

Parece-nos pois muito difícil afirmar que não tem havido verdadeira informação profissional, uma vez que todas as dúvidas postas na vossa circular tem sido aberta e repetidamente discutidas em todo o País.

- Outra afirmação menos correcta diz respeito à falta de bons contactos com os Pediatras portugueses. Por todo o País esses contactos tem sido efectuados, e embora em alguns casos surjam objecções, mais de forma do que de fundo, na grande maioria dos casos tem havido uma óptima colaboração entre a Comissão Nacional e os Pediatras especialmente depois de estes estarem devidamente informados sobre este assunto.

Quando se fala da existência de " estruturas pediátricas locais " pensamos que se referem à vantagem dos casos detectados serem seguidos localmente. É nossa posição a defesa intransigente da liberdade de escolha do médico pelo doente.

É contudo obrigação da Comissão Nacional pôr à disposição dos doentes Centros em que eles possam ser seguidos nas melhores condições possíveis, o que significa em termos práticos a existência de: consultas de fenilcetonúricos no âmbito de uma consulta de metabolismo, consulta de endocrinologia pediátrica, consulta de psicologia; laboratório de apoio para a prática de radioimunoensaios e cromatografia de aminoácidos, serviços complementares de radiologia e ecografia. Esses Centros existem em Lisboa e Porto, e os pais dos recém-nascidos são informados da sua existência sendo os seus filhos aí seguidos ou não, consoante a sua opção. É evidente que quantos mais destes Centros houver espalhados pelo País, melhor será para nós e para os doentes.

- É sabido que as colheitas tem de ser feitas basicamente nos Centros de Saúde, pois em Portugal ao 5º dia já a maioria das mães saiu das Maternidades.

Básicamente, podemos dizer que compete às Maternidades informar as mães e aos Centros de Saúde proceder à picada no recém-nascido. Isto significa que onde há boa colaboração entre ambos, o sistema funciona, falhando onde tal não existe. Só assim se compreende que a taxa de cobertura do País oscile entre 79 a 92% (Madeira, Braga, Viana, Évora) e 6 a 9% (Coimbra e Guarda). As estruturas são iguais, as pessoas é que são diferentes. Isto significa também que a taxa de cobertura de 46% não representa impossibilidade de proceder ao rastreio em quaisquer regiões. Ninguém pode afirmar por exemplo que Coimbra tem piores condições do que Évora. Além disso, se é verdade que a taxa de cobertura em 83 foi de 46% em 82 havia sido de 39%, sendo actualmente de 73%. Isto traduz indubitavelmente uma crescente implantação do rastreio no nosso País, e uma adesão maciça dos pais nos Distritos em que são convenientemente esclarecidos.

Para finalizar estas considerações, gostaria ainda de referir que o rastreio da Fenilcetonúria começou na Europa (Inglaterra, França etc.) em 1967 e o do Hipotireoidismo Congénito entre 1973 e 1979. Nessa altura (1967) a taxa de mortalidade perinatal em Inglaterra era de 25,4/1.000⁽¹⁾, portanto superior à que Portugal apresentava quando iniciou o rastreio (23,01/1.000 em 1981).

Em Agosto de 1982 no Congresso sobre "Neonatal screening" em Tóquio estiveram presentes 35 Países, dos quais destaco alguns com organização

(1) Butler e Alberman - 1969

sanitária comparavel ou inferior à nossa:

Brasil, China, Costa Rica, Egipto, Irlanda, India, Espanha (Alasca), Polónia, Israel, Singapura, Nova Zelândia, etc.

Dado que o rastreio da fenilcetonúria, pelo seu baixo preço não é questionável, termino com uma citação do Prof. J. Ingrand do Hospital Cochin em Paris, no trabalho publicado em 1977 e que antecedeu o arranque do rastreio do Hipotiroidismo Congénito em França

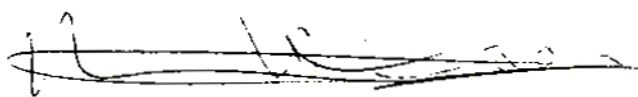
"L'ensemble des auteurs considère que le coût du dépistage d' un cas d'hypothyroïdie est, dans les conditions financières les plus défavorables, de 10 à 15 fois moins élevé que la prise en charge d' un enfant handicapé non dépisté en temps voulu."

Pensamos que estes dados são fundamentais para o esclarecimento e consequente tomada de posição sobre o problema, pelo que solicitamos a V. Ex^aa sua divulgação perante todos os pediatras que foram convidados a participar no inquérito sobre a validade do rastreio.

Dada a importância do assunto, e caso a Sociedade de Pediatria assim o entender, a Comissão Nacional veria com muito agrado a organização dum debate público sobre este tema.

Com os melhores cumprimentos e em nome da

Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce



(Dr. Rui Vaz Osório)

FACE

NOME
FILHO DE
E DE
NASCIDO A / / RESIDENTE EM
.....
É UM DOENTE FENILKETONÚRICO, SUJEITO A UM REGIME DIETÉTICO ESPECIAL, E COM CONTROLES LABORATORIAIS PERIÓDICOS QUE DEVERÁ MANTER MESMO EM CASO DE INTERNAMENTO HOSPITALAR
PELA COMISSÃO NACIONAL PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE
(.....)
..... volte p. f.

VERSO

Unidades Assistenciais a serem eventualmente contactadas:

REGIÃO NORTE

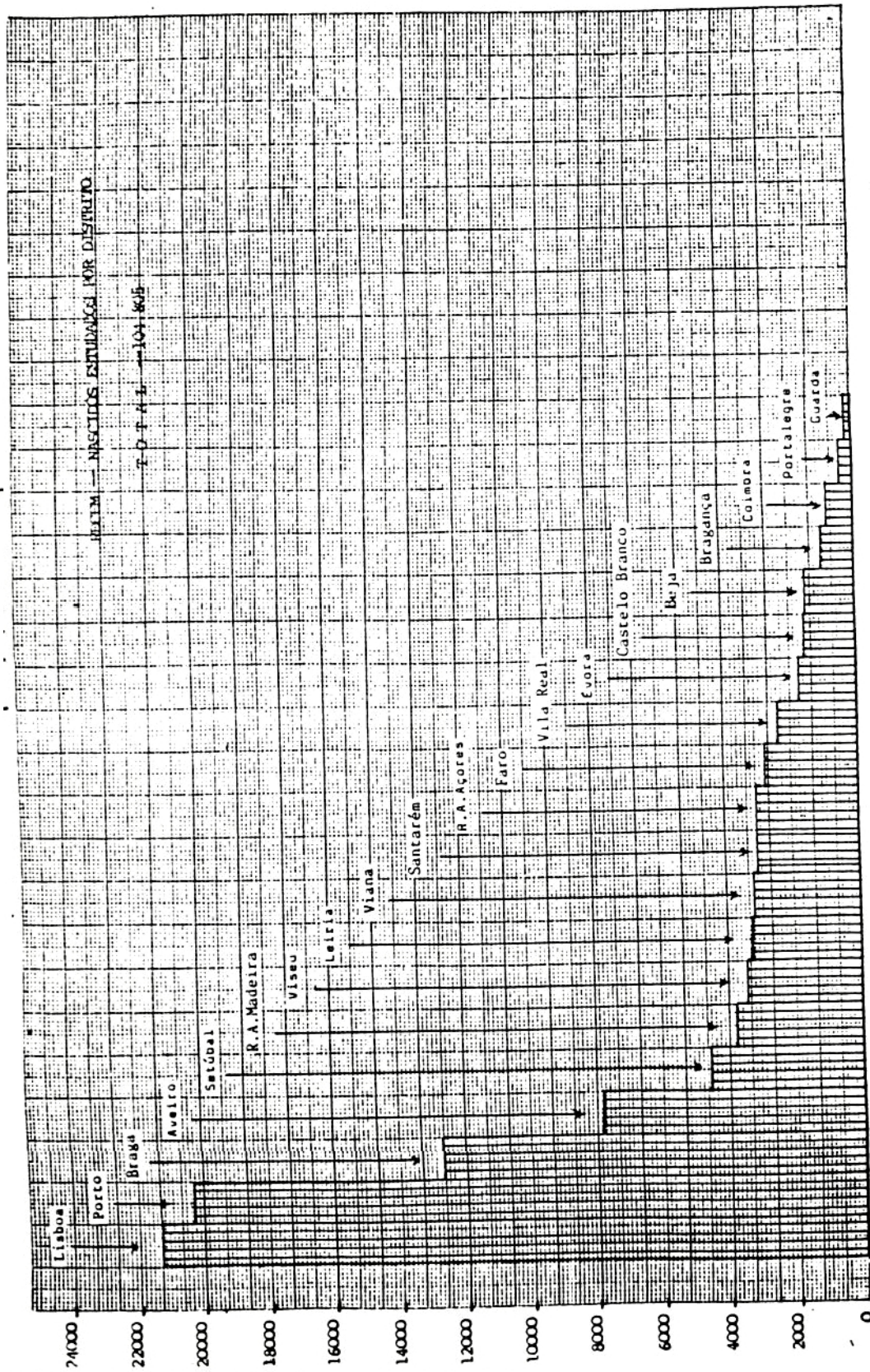
INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA
PRAÇA PEDRO NUNES, 74 - 4000 PORTO
TELEFS. 699240 - 699398 - 690831 - 694965

REGIÃO SUL

CENTRO DE ESTUDOS E METABOLISMO
HOSPITAL STA. MARIA - 2.º PISO - PEDIATRIA
TELEFS. 775171 - 775191 - 778035 - 802131

PORTO, / /

DIAGNÓSTICO PRECOCE - 1984



NÚMERO DE TESTES POR DISTRITO

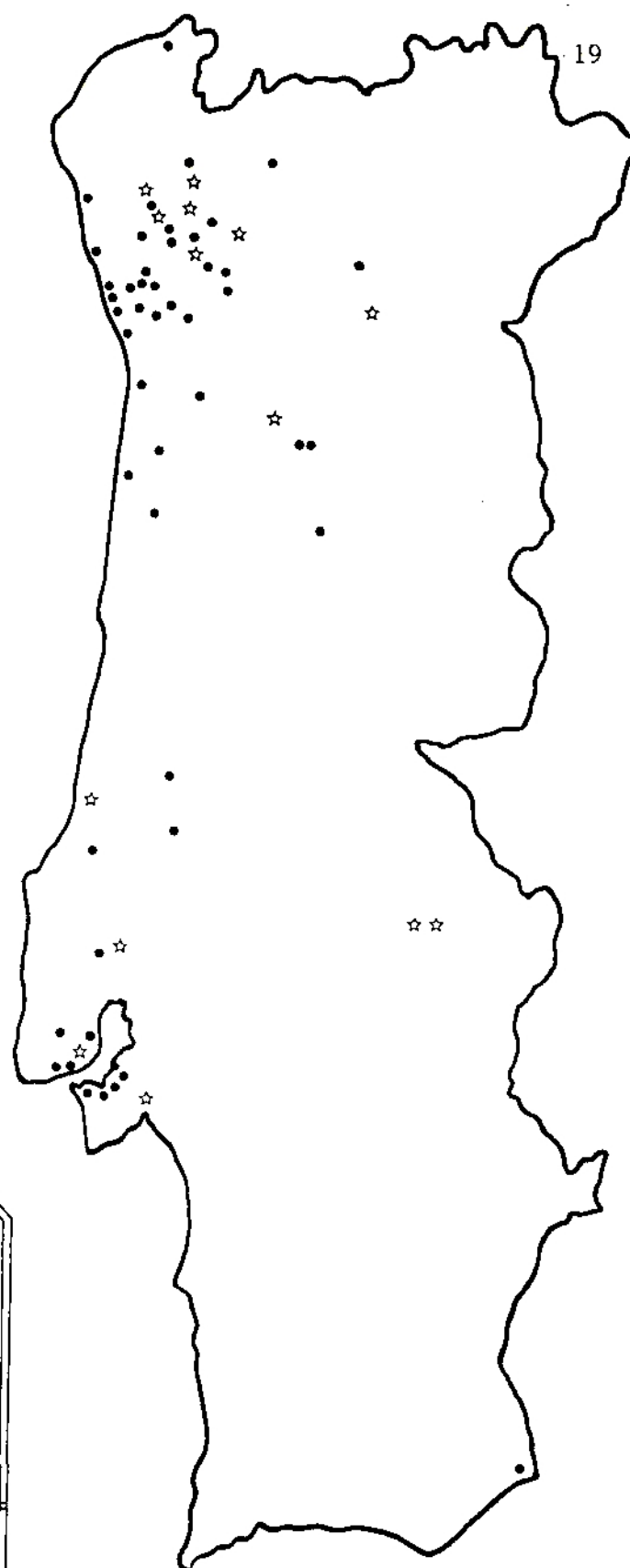
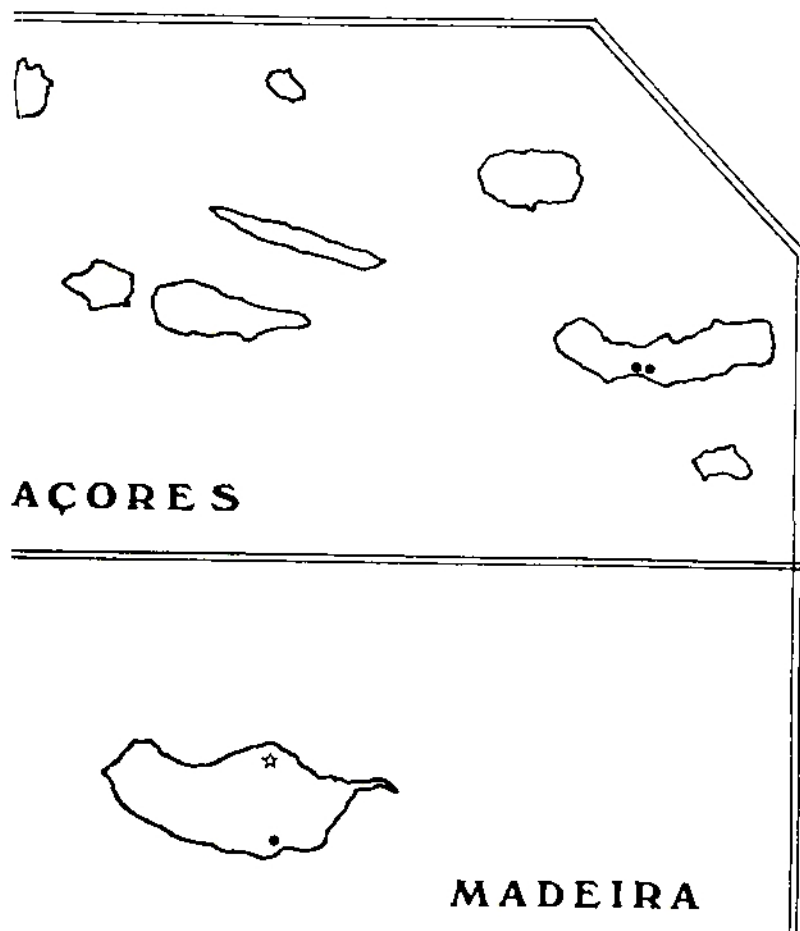
VIANA	3.270
BRAGA	12.433
VILA REAL	2.690
BRAGANÇA	1.424
PORTO	20.215
AVEIRO	7.785
VISEU	3.843
GUARDA	615
COIMBRA	1.186
LEIRIA	3.496
CASTELO BRANCO	1.759
SANTAREM	3.176
PORTALEGRE	954
LISBOA	21.687
SETÚBAL	6.170
ÉVORA	2.224
BEJA	1.451
FARO	3.105
R. A. MADEIRA	4.216
R. A. AÇORES	3.106
TOTAL	104.805

DIAGNÓSTICO PRECOCE

Casos detectados:

Hipotiroidismo ➤ •

Fenilcetonúria ➤ ☆



PORTUGAL

