



Instituto de Genética Médica

## Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce



RELATÓRIO DE ACTIVIDADES EM 1985

## PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

### RELATÓRIO DE ACTIVIDADES - 1985

I - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

II - COMISSÃO NACIONAL

III - ASSISTÊNCIA AOS DOENTES

IV - RESULTADOS

V - CONCLUSÕES

## I - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

Durante os anos anteriores foi feito um grande esforço no sentido de aumentar a implantação do programa a nível nacional, tendo-se passado duma taxa de 6,4% em 1980 para 73,4% em 1984.

Tal facto originou, como é evidente, um grande aumento de volume de trabalho, e impunha-se durante este ano uma reestruturação do Centro Nacional de Rastreios antes de se pensar na próxima meta em termos de expansão do programa a nível nacional.

As principais reformas introduzidas foram as seguintes:

- Aquisição de um pipetador/distribuidor automático para o laboratório de rádio-isótopos, que permite automatizar todas as pipetagens, com grande ganho de tempo e precisão.
- Substituição do contador GAMA por um novo modelo com leitura si multânea de 4 tubos, o que multiplica por 4 o ritmo de saída dos resultados.
- Aquisição duma microfilmadora semi-automática, para microfilmagem e arquivo das fichas de identificação dos recém-nascidos. De 1980 até agora, acumularam-se no Secretariado do Diagnóstico Precoce cerca de 350.000 fichas, que além de grandes problemas de armazenamento criam graves dificuldades de consulta e informação.  
Com o arquivo em microfilme, e atendendo a que cada bobine arma zena mais de 10.000 fichas, o problema do espaço fica resolvido e o da busca grandemente facilitado.
- Ampliação do Secretariado do Diagnóstico Precoce, em instalações e pessoal.  
Já iniciada este ano, com a transferência da Secretaria para instalações mais amplas, e a continuar no próximo ano com a

ocupação de mais uma sala.

Colocou-se entretanto mais uma funcionária na secretaria, o que possibilita um tratamento mais rápido e eficaz das cerca de 600 fichas que diariamente chegam ao Centro de Rastreio.

- Aquisição duma máquina de lavagem de material de laboratório que permite lavar e recuperar os tubos de rádio-imuno-ensaio, com grande economia de tempo e material.

Esta reformulação dos serviços, além de nos trazer uma melhoria substancial de organização interna, permite-nos agora tentar não só aumentar a taxa de implantação do programa como pensar na introdução de novos rastreios.

Nesse sentido tomaram-se durante o ano de 1985 as seguintes iniciativas:

- Em 13 de Abril, no Instituto de Clínica Geral, no Porto, o Dr. Pires Soares proferiu uma conferência sobre "Etiologia e rastreio do hipotireoidismo congénito".
- Organizadas pelo IGM realizaram-se no Porto em 28 e 29 de Maio, as XXI Conferências de Genética, subordinadas ao tema "Diagnóstico Precoce", e onde foram versados os seguintes assuntos:
  - Le dépistage neonatal systematique  
M. L. Briard, J. P. Farriaux
  - O Programa Nacional de Diagnóstico Precoce  
R. Vaz Osório
  - Le dépistage neonatal des hyperphenylalaninemies  
J. P. Farriaux
  - Hiperfenilalaninemias - Diagnóstico e Tratamento  
J. Ramos Alves
  - Le dépistage neonatal des Hypothyroidies  
P. Rochiccioli

- Hipotiroidismo congénito - Diagnóstico e Tratamento

Pires Soares

- Les autres dépistages neonatals. L'avenir du dépistage neonatal

M. L. Briard, J. P. Farriaux

- Em 20 de Abril o Dr. Vaz Osório deu uma entrevista à Rádio Renascença sobre o mesmo tema.

- Em 17 de Setembro realizou-se na Administração Regional de Saúde de Coimbra, na reunião com a presença do Presidente da ARS, representantes do H. Pediátrico, Maternidades e Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce, no sentido de estruturar em definitivo a organização distrital do rastreio.

Esta reunião foi muito proveitosa, e pensamos que vai permitir a breve prazo uma implantação crescente do Programa de Diagnóstico Precoce no centro do país.

- No Porto fizeram-se várias palestras sobre o Diagnóstico Precoce a cursos de Planeamento Familiar.

- No Alentejo em geral, e no distrito de Évora em particular, a Dra. Maria de Jesus Feijó desenvolveu intensa actividade no sentido duma melhoria sempre desejável quer no rastreio quer na assistência dos doentes.

- Mandaram-se fazer novos cartazes, com a fotografia dum dos nossos fenilcetonúricos, e procedeu-se à sua distribuição por todo o país, esperando-se para breve o seu aparecimento na TV.

## II - COMISSÃO NACIONAL

- Em 31 de Janeiro de 1985 foi entregue ao Dr. Vaz Osório o prémio Prof. Fonseca e Castro, atribuído pelo Júri sob a presidência do Prof. J. Frezal, ao Centro Laboratorial de Diagnóstico Precoce, pelo trabalho desenvolvido em prol das crianças portuguesas.

É um reconhecimento público do esforço desenvolvido pela Comissão Nacional ao longo destes anos, que muito nos apraz deixar aqui assinalado.

- Constituiu-se durante este ano a Associação dos Amigos do Diagnóstico Precoce, que teve a primeira reunião no IGM a 26 de Setembro. Muito se espera da actividade desta Associação, que, à semelhança do que se passa noutros países, poderá assumir a liderança no processo de luta para conseguir melhores condições para o rastreio e tratamento de doenças graves no recém-nascido.



### III - ASSISTÊNCIA AOS DOENTES

O tempo médio de início do tratamento é actualmente de 23,5 dias para os fenilcetonúricos e 23,9 para os hipotiroídeos. Uma vez que o objectivo dos vários programas europeus é iniciar o tratamento antes das 6 semanas de vida, e se possível até ao mês, consideramos estes números muito satisfatórios.

Não foi possível ainda durante este ano conseguir normalizar a importação de alimentos com baixo teor de fenilalanina, tão úteis para a diversificação da dieta dos fenilcetonúricos. Contudo, e graças a iniciativas individuais, o seu uso vem aumentando gradualmente entre os nossos doentes.

Para facilitar a organização das dietas dos fenilcetonúricos, na Consulta de Metabolismo do IGM modificaram-se as tabelas de equivalências (sistema de partes ponderais), que têm agora uma informação mais vasta e são de mais fácil utilização pelos doentes.

Foram também elaboradas e fornecidas às famílias, listas de alimentos interditos, de consumo controlado e de consumo livre, bem como algumas receitas dietéticas.

Criou-se um sistema de correspondência regular (semanal ou quinzenal), entre o IGM e as famílias. Assim os pais enviam juntamente com as fichas para o doseamento da fenilalanina, uma "folha de regime" previamente fornecida, devidamente preenchida.

Esta folha serve para anotar, a título de exemplo, o regime praticado na véspera e pôr as dúvidas ou dificuldades surgidas na preparação da dieta, bem como para referir qualquer intercorrência ou outro tratamento em curso.

O IGM dá sistematicamente resposta por escrito, indicando os resultados analíticos obtidos e sugerindo alterações dietéticas quando necessário.

Em relação aos hipotiroideos, introduziu-se a ecografia como adjuvante do cintilograma para o estudo etiológico da doença, com a vantagem de poder ser feita logo a seguir ao diagnóstico, e sem suspensão do tratamento.

Iniciou-se também o estudo funcional da hipófise pela prova de estimulação com TRH.



#### IV - RESULTADOS

Foram estudados 104.943 recém-nascidos, tendo sido detectados 23 casos de hipotiroidismo congénito e 5 de fenilcetonúria, assim distribuídos:

##### Hipotiroidismo congénito

Distrito de Braga .....	2
- Barcelos .....	1
- Braga .....	1
Distrito do Porto .....	4
- Felgueiras .....	1
- Oliveira do Douro .....	1
- Paredes .....	1
- Porto .....	1
Distrito de Aveiro .....	2
- Arões .....	1
- Trogilhe .....	1
Distrito de Viseu .....	1
- Cinfães .....	1
Distrito de Leiria .....	2
- Colmeias .....	1
- Pataias .....	1
Distrito de Santarém .....	1
- Torres Novas .....	1
Distrito de Lisboa .....	3
- Lisboa .....	2
- Musgueira .....	1
Distrito de Setúbal .....	3
- Cruz de Pau .....	1
- Seixal .....	1
- Setúbal .....	1
Distrito de Évora .....	2
- Santo António .....	1
- Vila Viçosa .....	1

Distrito de Beja .....	1
- Moura .....	1
Distrito de Faro .....	1
- Vila do Bispo .....	1
R. A. Açores .....	1
- Angra do Heroísmo .....	1

#### Fenilcetonúria

Distrito de Braga .....	1 (Celorico de Basto)
Distrito do Porto .....	1 (S. Mamede de Infesta)
Distrito de Coimbra .....	1 (Taveiro)
Distrito de Lisboa .....	1 (Sintra)
Distrito de Faro .....	1 (Olhão)

Foram ainda detectados 3 casos de hipotiroidismo transitório, que terminaram o tratamento ao fim de 2/3 meses, com a normalização do TSH, T3 e T4.

Continuamos a não ter conhecimento de nenhum falso negativo.

Reportando-nos ao número de nascimentos do ano anterior (142.805) obtemos uma taxa de cobertura nacional de cerca de 74%, a rectificar quando o Instituto Nacional de Estatística nos fornecer o número de nados-vivos em 1985.

Com base ainda nos dados de 1984 podemos ter já uma ideia da taxa de cobertura por distrito durante o ano de 1985 (Fig. 1).

Estas taxas devem ser ligeiramente superiores ao indicado, uma vez que se presume ter havido uma diminuição da taxa de natalidade durante o ano de 1985.

A frequência encontrada para a fenilcetonúria foi de 1/20.900 e para o hipotiroidismo congénito de 1/4.500.

## V - CONCLUSÕES

Conforme tínhamos previsto anteriormente, o Programa atingiu já um grau de estabilidade que não se prevê venha a ser substancialmente alterado nos próximos anos. A nossa meta ~~continua~~ continua a ser porém atingir a taxa de cobertura de 80% que pensamos ser o limite permitido pelas nossas estruturas sanitárias.

Em termos de reorganização do Centro Nacional de Rastreio foi um ano muito positivo, e as estruturas criadas permitem-nos já pensar na introdução do rastreio da hiperplasia congénita das supra-renais, a título experimental, durante o ano de 1986.

Desde o início do programa até hoje foram estudados 378.525 recém-nascidos para o rastreio da fenilcetonúria com uma frequência global de 1/18.900 e 346.280 para o rastreio do hipotiroidismo congénito, com uma incidência de 1/4.600. A distribuição geográfica dos casos detectados está representada nas Figs. 2 e 3.

Em 1986 teremos mais de uma centena de crianças saudáveis e totalmente recuperadas graças ao Programa Nacional de Diagnóstico Precoce. Actualmente são 94, as mais velhas com 4-5 anos, estando algumas fenilcetonúricas já em fase de normalização da dieta. É pensando nelas que melhor podemos fazer o balanço do trabalho até hoje desenvolvido.

A COMISSÃO NACIONAL PARA O  
DIAGNÓSTICO PRECOCE

Doutor Jacinto de Magalhães

Dr. R. Vaz Osório

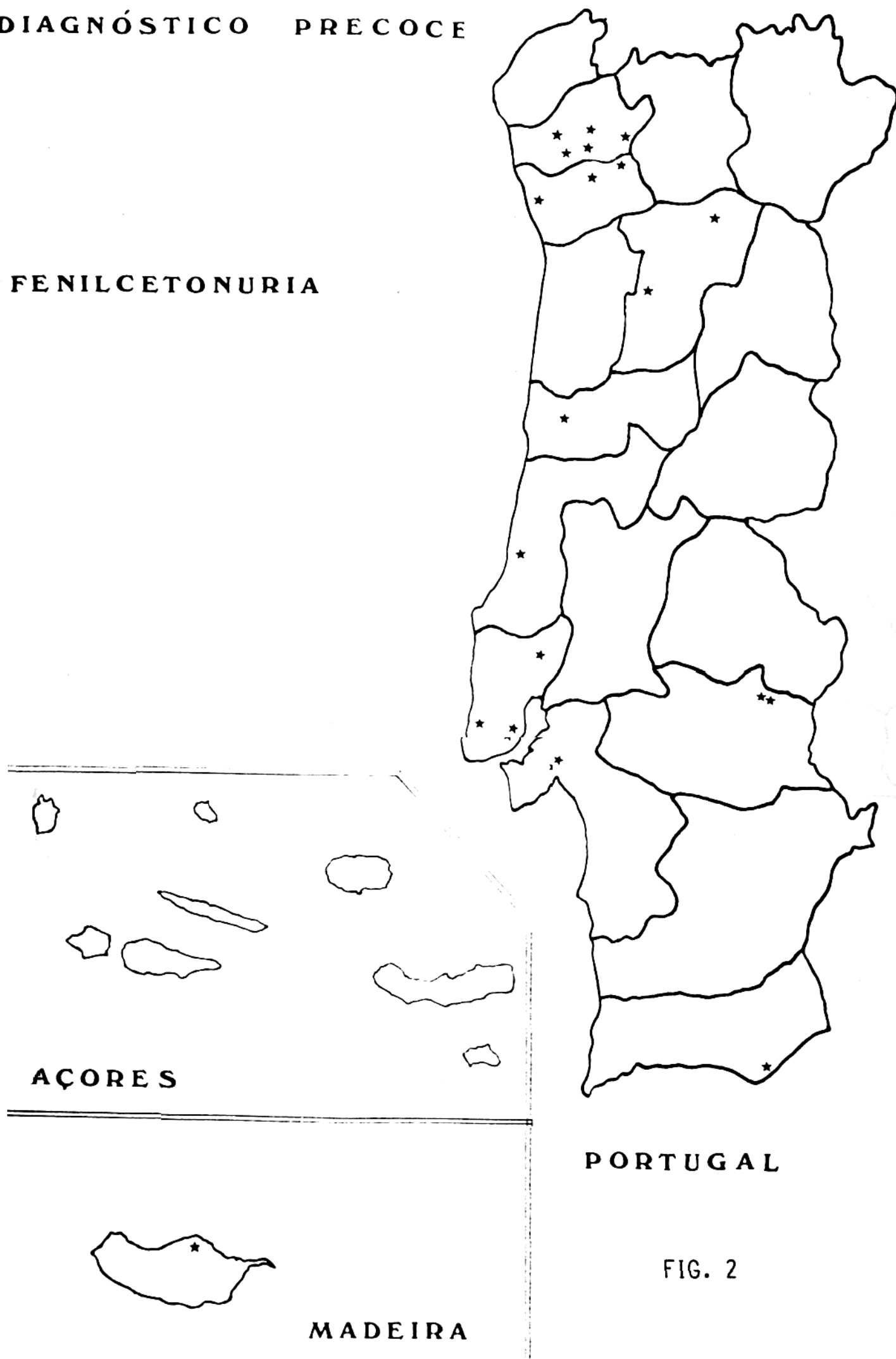
Dra. Maria de Jesus Feijó

D I S T R I T O S	R/N ESTUDADOS	%
EVORA	2 044	93
BRAGA	12 122	90
R. A. MADEIRA	3 940	89
LISBOA	22 055	85
VIANA	3 086	83
PORTO	19 970	78
AVEIRO	7 313	73
FARO	3 153	73
V. REAL	2 822	73
C. BRANCO	1 904	72
R. A. AÇORES	3 305	68
SETUBAL	6 061	67
BEJA	1 436	64
VISEU	4 166	64
LEIRIA	3 434	58
SANTAREM	3 214	58
PORTALEGRE	876	55
BRAGANÇA	1 257	52
GUARDA	947	36
COIMBRA	1 838	33

FIG. 1

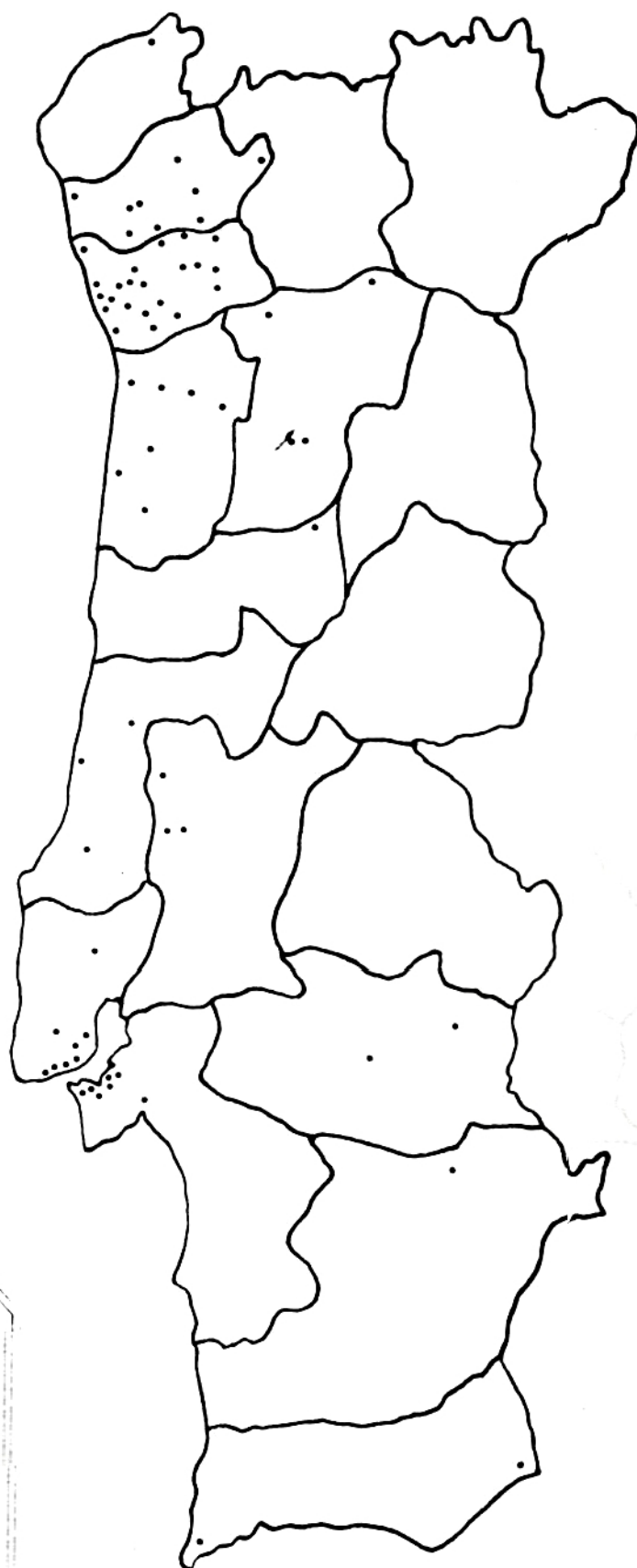
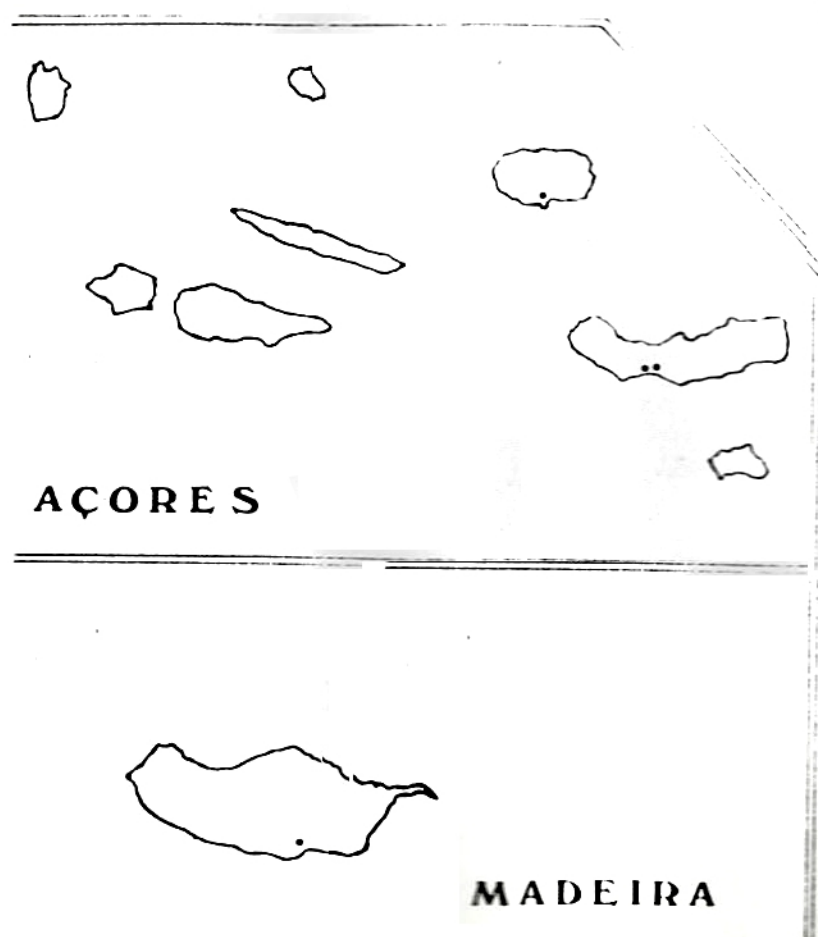
**DIAGNÓSTICO PRECOCE**

**FENILCETONURIA**



**DIAGNÓSTICO PRECOCE**

**HIPOTIROIDISMO**



**PORTUGAL**

FIG. 3



