Instituto de Genética Médica
Jacinto de Magalhães

Programa Nacional de Diagnóstico Precoce

Centro de Diagnóstico Pré-Natal

RELATÓRIO DE ACTIVIDADES EM 1987

RELATÓRIO DAS ACTIVIDADES DESENVOLVIDAS EM 1987

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA 4

2 - COMISSÃO NACIONAL 10

3 - ASSISTÊNCIA AOS DOENTES 13

4 - RESULTADOS 15

5 - CONCLUSÕES 20

CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

1 - INTRODUÇÃO 29

2 - ACTIVIDADE ASSISTENCIAL 31

3 - ACTIVIDADE DE ENSINO E INVESTIGAÇÃO 35

4 - PESSOAL E ESTÁGIOS 37

5 - CONCLUSÕES 39

****
*
* PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE *
*
****

I N T R O D U Ç Ã O

Em Agosto de 1987 morreu subitamente o Doutor Jacinto de Magalhães, Presidente da Comissão Nacional do Diagnóstico Precoce e grande impulsionador do rastreio das doenças genéticas em Portugal.

Se hoje o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce se encontra firmemente implantado no nosso País, e é considerado pelos pais portugueses como um direito e uma esperança de melhor qualidade de vida para os seus filhos, isso deve-se à visão e tenacidade com que o Dr. Jacinto de Magalhães lutou pela sua institucionalização.

Perdemos um chefe e um amigo, mas herdamos uma obra que temos de continuar e desenvolver.no futuro.

Essa é a melhor homenagem que lhe podemos prestar.

1 - DESENVOLVIMETO DO PROGRAMA

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

De acordo com a decisão da Comissão Nacional, reunida no Porto em 23 de Fevereiro de 1987, promoveram-se algumas reuniões em Hospitais e Administrações Regionais de Saúde não só para comunicar os resultados até então alcançados com o Programa de Rastreio, como também para discutir problemas de organização local e nacional e a possibilidade e interesse da introdução de novos rastreios.
Como se compreende, a frequência destas reuniões tem baixado substancialmente, uma vez que o seu grande objectivo tem sido o da implantação do rastrèio a nível nacional, e esse objectivo está hoje práticamente realizado.

Reuniões efectuadas:

21 de Janeiro	Hospital de Lamego
30 de Março	Liceu de Lamego
16 de Junho	A.R.S. da Guarda

Orientador - Dr. Vaz Osório

23 de Fevereiro	Hospital de Évora

Orientadora - Drª Mª de Jesus Feijó

Nesta reunião foi discutida a possibilidade de haver uma baixa na taxa de cobertura do Distrito, uma vez que vai diminuir o tempo médio de internamento da grávida após o parto, o que impossibilitará as colheitas de sangue até aqui feitas na maternidade.

Continuou a divulgação dos programas de rastreio em Portugal e no estrangeiro, quer ao nível de instituições cientificas quer para o público em geral.
Nesse sentido foram apresentadas comunicações em congressos, foram dadas entrevistas aos orgãos de comunicação social e foram feitos programas na televisão, destacando-se:

- Em 31 de Janeiro e 10 de Fevereiro, entrevistas do Dr. Vaz Osório à Radio Renascença.
- Em 3 de Fevereiro mesa redonda na RTP em que colaborou o Dr. Vaz Osório.
- Em 12 de Fevereiro, entrevista do Dr. Vaz Osório ao jornal "O Primeiro de Janeiro".

Em 20 de Março e na "II Reunião de Endocrinologia Pediátrica" em Coimbra foram apresentadas as seguintes comunicações:

- Rastreio Neo-natal do Hipotiroidismo Congénito em Portugal.
  Dr. Vaz Osório
- Experiência do Instituto de Genética Médica no seguimento das crianças rastreadas com hipotiroidismo congénito.
  Dr. Pires Soares
- Experiência do Serviço de Pediatria do Hospital Sta. Maria no controle das crianças com hipotiroidismo congénito, diagnosticadas por rastreio ao nascimento.
  Unidade de Pediatria Geral e Unidade de Desenvolvimento.
  Dra. Mª Regina Salomão
  Dr. J. Vasco Almeida

Os Drs. Rosa Gouveia, Vasco Almeida, Mª José Lobo Fernandes, Nuno Lacerda e João Gomes Pedro, da Unidade de Desenvolvimento do Hospital Sta. Maria apresentaram as seguintes comunicações:

- "Hipotiroidismo e Desenvolvimento - Actualização"
  Curso de Desenvolvimento Somático, Junho, Lisboa
- "Congenital Hypothyroidism detected by neonatal screening: Developmental follow-up".
  "British Developmental Psychology Annual Conference", Setembro, York, Inglaterra.
- Em Setembro, durante a realização do "V Encontro Juvenil de Ciência" a Comissão Nacional de Diagnóstico Precoce, colaborou com a respectiva organização recebendo no Instituto de Genética Médica os participantes a quem foi feita uma palestra pelo Dr. Vaz Osório, sob o tema "Rastreio de doenças genéticas. Situação actual e perspectivas futuras".

No "Festival Juvenil de Ciência" realizado na Faculdade de Ciências do Porto para encerramento do referido encontro, foi apresentado o poster "Depistage neonatal de la phenylcetonurie et de l'hypotiroidie au Portugal".

- Em 22 de Setembro e em 20 de Outubro foram feitas palestras pelo Dr. Vaz Osório na Faculdade de Ciências da Educação do Porto, para alunos e professores, sob o tema "O Diagnóstico Precoce em Portugal".

- Em 17 de Outubro e no "I Encontro Luso-Galaico de Endocrinologia" no Porto, foram apresentadas as seguintes comunicações:

- Rastreio do hipotiroidismo congénito em Portugal
  Dr. Vaz Osório

- Hipotiroidismo congénito em Portugal. Diagnóstico e tratamento.
  Dr. Pires Soares

- Em 24 de Novembro foi feita uma palestra aos internos do Hospital Magalhães Lemos, no Porto, pelo Dr. Vaz Osório sobre o tema "Prevenção de algumas formas de deficiência mental no recém-nascido".

- Em 25 de Novembro e integrada nas Reuniões Cientificas do I.G.M.J.M., foi feita uma palestra pelo Dr. Vaz Osório subordinada ao tema "Problemas da picada no calcanhar".

- O Dr. Vaz Osório colaborou ainda como monitor no trabalho intitulado "Diagnóstico Precoce em Portugal: Passado, Presente e Futuro" realizado por um grupo de alunos do 3º ano da licenciatura em Medicina do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, no âmbito do ensino da disciplina de Saúde Comunitária.

Trabalhos publicados:

- "Rastreio e Tratamento da Fenilcetonúria em Portugal"
  R. Vaz Osório e J. Ramos Alves
  Rev. Portug. Pediatria, 1987 : 18, 33 - 44

- "Rastreio e Tratamento do Hipotiroidismo Congénito em Portugal".
  R. Vaz Osório e J. Pires Soares
  Arquivos de Medicina, 1987 : 3, 243-248, 1987

Trabalhos enviados para publicação:

- "Desenvolvimento físico e mental de crianças fenilcetonúricas tratadas precocemente"
  Aguinaldo Cabral, Regina Portela, Teresa Tasso, Filomena Eusébio, Aidil Guilherme, Lurdes Lagoa, Isabel T. Almeida, Carlos Silveira e Mª de Lurdes Levy.
  Acta Médica.

Novos Rastreios

- Hiperplasia congénita das supra-renais

Conforme estava programado, procedemos a um estudo piloto de 100 000 casos para rastreio da hiperplasia congénita das suprarrenais.
Procuramos com este estudo determinar a frequência aproximada desta doença em Portugal e medir a eficácia do rastreio em termos de precocidade do diagnóstico e tratamento, para daí podermos inferir se a relação custos/beneficios justificaria a institucionalização definitiva deste rastreio.
Foram detectados 7 casos, 3 do sexo feminino e 4 do sexo masculino, encontrando-se todas estas crianças em tratamento.
Um estudo pormenorizado sobre este tema será publicado oportunamente, mas poderemos desde já adiantar que, em principio, nos parece não ser de aconselhar a continuação deste projecto.

- Fibrose quística do pâncreas

Embora se trate de uma afecção que, por falta de tratamento específico, não estará em principio incluida no grupo das doenças rastreáveis no recém-nascido, talvez a sua frequência, a diminuição previsível dos dias de internamento e o aumento da esperança média de vida que resultam dum diagnóstico precoce justifiquem, pelo menos, um estudo piloto a nível nacional.

2 - COMISSÃO NACIONAL

2 - COMISSÃO NACIONAL

A morte do Doutor Jacinto de Magalhães, presidente da Comissão, obrigou, como é evidente a alterar a sua composição. Assim, a Comissão, reunida a 3 de Dezembro decidiu enviar à Ministra da Saúde um ofício propondo:

a - Um sentido voto de pesar pelo falecimento do seu Presidente Doutor Jacinto de Magalhães.

b - Que a Comissão passe a ter a seguinte constituição:

Dr. Rui Vaz Osório	-	Presidente
Drª Mª de Jesus Feijó	-	Vogal
Drª Laura Vilarinho	-	Vogal

Por ofício de 21 de Dezembro, a Srª Ministra da Saúde deu o seu acordo a esta proposta.

A Direcção do Laboratório Nacional de Rastreio foi entregue à Drª Laura Vilarinho, que assumiu essas funções a partir do mês de Outubro.

No dia 11 de Dezembro, a Comissão promoveu no Hospital Sta. Maria, em Lisboa, a reunião anual de toda a equipe que colabora no Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, quer a nível de rastreio quer de tratamento.
Esteve presente pela primeira vez o Dr. Simões de Moura, em representação do Centro de Tratamento de Coimbra.
O objectivo fundamental desta reunião é dar a conhecer a todos o trabalho de cada equipe, aprender com a experiência dos outros e estabelecer e actualizar os protocolos de tratamento de acordo com a evolução dos programas de rastreio nos outros países da Europa.
Esses objectivos foram plenamente conseguidos, tendo ainda sido aprovadas as seguintes propostas:

1 - Estabelecer um protocolo para o tratamento de fenilcetonúria semelhante ao que já existe para o tratamento do hipotiroidismo congénito.

2 - Continuar a desenvolver todos os esforços no sentido de conseguir a importação de alimentos pobres em fenilalanina.

3 - Dar conhecimento aos médicos pediatras da possibilidade já existente de proceder ao rastreio da galactosemia nos recém-nascidos com ictericia prolongada, sugerindo a Prof. Mª de Lurdes Levy que se enviasse uma nota a esse respeito para a Rev. Portug. de Pediatria.

4 - Enviar um inquérito a todos os médicos pediatras e a todos os Centros de Saúde do País, para tentar determinar o número de falsos negativos e falsos positivos que surgiram desde a implantação do Programa de Rastreio no nosso País.

A carta e o inquérito enviados (Fig. 1 e 2) juntam-se em anexo.

Discutiu-se o interesse de montar em Portugal a metodologia laboratorial para diagnóstico do déficit em biopteridinas. Dada a raridade da situação pensa-se que será mais económico manter o protocolo já existente com o Hôpital Necker, em Paris, e enviar para lá os produtos para análise.
Se porém se vierem a montar essas técnicas em Portugal, isso deverá ser feito sob a égide da Comissão Nacional, sendo totalmente desaconselhável qualquer hipótese de duplicação de estruturas ou serviços.

3 - ASSISTÊNCIA AOS DOENTES

3 - ASSISTENCIA AOS DOENTES

A equipa de trabalho do centro de tratamento do Norte sofreu modificações importantes no decurso do ano de 1987.
A consulta dos doentes fenilcetonúricos está agora entregue ao Dr. António Vilarinho, Assistente Hospitalar de Pediatria e à Dra. Luiza Kent-Smith Amaral, professora de Nutricionismo no Curso de Ciências da Nutrição.
Tem sido preocupação desta equipa aumentar a frequência dos contactos com os pais dos doentes, quer através de mais consultas quer através de contactos telefónicos regulares.
Melhorou muito também a colaboração com o Hospital de Crianças Maria Pia, quer a nível de consultas de apoio nas diversas especialidades pediátricas, quer a nível de internamento, com evidentes vantagens para as crianças.

A consulta de Endocrinologia está entregue ao Dr. Pires Soares, Assistente Hospitalar de Endocrinologia, agora a trabalhar em tempo completo.

O gabinete de Psicologia foi entregue à Dra. Carla Carmona, Psicóloga e a trabalhar também em tempo completo.

É uma equipa homogénea e que nos dá toda a garantia de uma boa assistência aos doentes rastreados no Norte do País.

Foi criado em Coimbra, no Hospital Pediátrico, um Centro de tratamento para os casos de Hipotiroidismo congénito detectados na região Centro do País. A sua direcção está entregue ao Dr. Simões de Moura, e conta com o apoio do Gabinete de Desenvolvimento do mesmo Hospital.
Pretende-se com a criação deste Centro evitar as grandes deslocações a que estavam sujeitas as crianças detectadas na região central do País.

A Drª Luiza Amaral vai deslocar-se a Londres no início de 1988 e irá contactar a firma "Riet Diet", procurando conseguir a importação directa dos produtos alimentares pobres em fenilalanina.
Essa importação seria feita em nome da Comissão Nacional, que procederia à sua venda aos doentes sem qualquer aumento de preços.

4 - RESULTADOS

4 - RESULTADOS

Foram estudados 107 802 recém-nascidos, tendo sido detectados 21 casos de hipotiroidismo congénito e 6 de fenilcetonúria, assim distribuidos:

Hipotiroidismo congénito

Distrito do Porto		10
- Matosinhos	1	
- Lousada	1	
- Paredes	2	
- Porto	3	
- Gaia	1	
- Madalena	1	
- S. Mamede de Infesta	1	
Distrito de Braga		3
- Vizela	1	
- Nogueira	1	
- Celorico de Basto	1	
Distrito de Lisboa		2
- Loures	1	
- Queluz	1	
R. A. da Madeira		1
- Funchal		
R. A. dos Açores		1
- Ponta Delgada		
Distrito de Faro		1
- Faro		
Distrito de Leiria		1
- Leiria		

Distrito de Aveiro 1
- Esgueira

Distrito da Guarda 1
- Sabugal

Fenilcetonúria

Distrito de Setúbal 1
- Barreiro

Distrito do Porto 2
- Porto 1
- Vila do Conde 1

Distrito de Leiria 1
- Nazaré

Distrito de Lisboa 1
- Lisboa

Distrito de Braga 1
- Guimarães

Detectaram-se ainda 4 casos de hiperfenilalaninemia transitória e 3 de hiperfenilalaninemia moderada, encontrando-se estes ainda em estudo, 2 no Porto (Dr. António Vilarinho) e 1 em Lisboa (Dra. Regina Portela).

Um dos casos de hiperfenilalaninemia transitória, (20 mg p. 100 ml no rastreio) apresentava ictericia e insuficiência hepática, vindo a revelar-se posteriormente como uma galactosemia, sendo possívelmente o valor elevado da fenilalanina explicado pela insuficiência hepática (Dra. Regina Portela).

Em relação ao hipotiroidismo, há a referir 7 casos com TSH transitóriamente elevada (31 a 95 µU/ml), sendo os três valores mais elevados de recém-nascidos prematuros.

Foi detectado ainda um caso "falso negativo", de hipotiroidismo de origem hipofisária (Dr. Amilcar Mota, Lisboa).
Estes casos, não detectáveis no rastreio por apresentarem valores de TSH inferiores ao normal surgem com uma frequência oscilando entre 1/60.000 e 1/200.000, sendo este o primeiro referido em Portugal depois de iniciado o rastreio e de que temos conhecimento.

Só em Abril/Maio o Instituto Nacional de Estatistica nos pode fornecer o número oficial de nados-vivos em Portugal durante o ano de 1987. Admitindo porém uma baixa da taxa de natalidade de 3%, semelhante à verificada no ano anterior, o número de nados-vivos em 1987 será de aproximadamente 122.913, e a taxa de cobertura a nível nacional oscilará entre os 87 e os 88%.

A taxa de cobertura por distrito, calculada segundo o mesmo critério encontra-se representada na Fig. 3.

A frequência encontrada para a fenilcetonúria fui de 1/17.900 e para o hipotiroidismo congénito de 1/5.100.

Hiperplasia congénita das suprarrenais

Continuou-se em 1987 o rastreio experimental da hiperplasia congénita das suprarrenais, iniciado já em 1986. Estudaram-se 100.000 recém-nascidos, estabelecendo-se como limite de chamada o valor de 30 ng/ml de 17-OH-Progesterona.
Surgiram onze crianças nestas condições, e em 7 foi confirmado posteriormente o diagnóstico. Estes 7 casos apresentavam valores compreendidos entre 34 e 214 ng/ml, e estavam assim distribuidos:

Distrito de Évora 1
- Évora

Distrito de Braga 1
- Guimarães

Distrito do Porto 1
- Porto

Distrito de Viseu 1
- Cinfães

Distrito de Setúbal 1
- Setúbal

Distrito de Lisboa 2
- Sacavem 1
- Odivelas 1

No caso de Setúbal o diagnóstico clínico foi feito aos 17 dias (Dr. Amilcar Mota), antecedendo o diagnóstico laboratorial.

Nos casos de Lisboa o diagnóstico clínico antecedeu também o rastreio, estando já os doentes internados no Alto Risco 1 do H. Sta. Maria quando foram contactados.

Os 4 não confirmados apresentavam valores mais baixos, compreendidos entre 36 e 90 ng/ml.

5 - CONCLUSÕES

5 - CONCLUSÕES

O êxito do rastreio da fenilcetonúria e do hipotiroidismo congénito não só em Portugal como em todo o Mundo, tem levado os diferentes Países a ensaiar novos rastreios na expectativa de obtenção de benefícios equiparáveis.
A galactosemia, a hiperplasia congénita das suprarrenais e a fibrose quística do pâncreas têm sido as doenças mais estudadas, e nós somos de opinião que logo que surja em Portugal um método simples, económico e standartizado para doseamento da tripsina imuno-reactiva, o rastreio da fibrose quística do pâncreas deverá ser posto em execução a titulo experimental.

Fazendo o balanço da actividade desenvolvida durante o ano de 1987, verificamos que quási todos os objectivos planeados foram alcançados. Temos actualmente o programa bem implantado a nível nacional, bem como uma taxa de cobertura que se aproxima já dos 90%, embora persistam algumas assimetrias regionais, especialmente na região Centro do País, e que esperamos ver desaparecer ou pelo menos atenuarem-se durante o próximo ano.
Temos três Centros de tratamento a funcionar, servidos por equipas homogéneas e que têm colaborado eficazmente no sentido duma constante melhoria de assistência às crianças rastreadas.
Uma palavra para os nossos colegas da Madeira e Açores, que, embora afastados dos grandes centros, têm colaborado tão eficazmente na assistencia a estas crianças, que os doentes detectados nas Ilhas se têm desenvolvido física e mentalmente tão bem como os detectados no Continente.

Desde o início do programa até ao fim de 1987 foram rastreados 594.008 recém-nascidos para o rastreio da fenilcetonúria tendo sido detectados 33 casos, o que dá uma frequência de 1/18.000.

Para o rastreio do hipotiroidismo congénito foram estudados 561.763, com 115 casos detectados e uma frequência de 1/4.900.
A distribuição geográfica dos casos detectados está representada nas Figs. 4 e 5.

Foram ainda estudados 100.000 recém-nascidos para o rastreio da hiperplasia congénita das suprarrenais, com 7 casos detectados e uma frequência de 1/14.300.

Não nos podemos esquecer de que à medida que os conhecimentos sobre a fenilcetonúria vão aumentando o periodo de dieta aconselhado se vai também dilatando, passando dos 5/6 anos de que se falava quando iniciamos este rastreio aos 10 - 12 que actualmente se preconizam.

Assim, e no sentido de possibilitar uma melhor qualidade de vida a estes doentes, é nosso interesse prioritário, conseguir para 1988 a importação de alimentos pobres em fenilalanina, o que virá facilitar extraordinàriamente às mães portuguesas a confecção da dieta para os seus filhos.

Dr. R. Vaz Osório

Drª Mª de Jesus Feijóo

Drª Laura Vilarinho

Instituto de Genética Médica

PRAÇA PEDRO NUNES, 74
TELEFONE. 699240
4000 PORTO

EXM. DR/A

Sua referência | Sua comunicação de | Data 88/01/13 | Nossa Referência 4/88 | Processo

ASSUNTO:

Desde 1980/81 que se procede em Portugal ao rastreio sistemático da fenilcetonúria e hipotiroidismo congénito.

Foram rastreados até ao fim de 1987, 594.008 recém-nascidos, tendo sido detectados 115 casos de hipotiroidismo congénito e 33 de fenilcetonúria, que têm sido seguidos com óptimos resultados nos vários Centros de tratamento do País.

Um rastreio deste tipo não é porém isento de falhas e pensamos ser tempo de fazer um balanço da frequência com que essas falhas têm ocorrido.

Assim, pedimos ao colega que nos envie o folheto junto devidamente preenchido.

Grato pela sua colaboração, subscrevo-me em nome da

COMISSÃO NACIONAL PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE

(Dr. Vaz Osório)

Na resposta indicar a «Nossa Referência». Em cada ofício tratar só de um assunto

FIG. 1

INQUÉRITO DA COMISSÃO NACIONAL DO DIAGNÓSTICO PRECOCE

DR. .....

DIRECÇÃO .....

No período que medeia entre 1980 e 1987 tem conhecimento de algum caso:

		SIM	NÃO
1 -	Falso negativo (1) de fenilcetonúria	○	○
2 -	Falso positivo (2) de fenilcetonúria	○	○
3 -	Falso negativo de hipotiroidismo congénito	○	○
4 -	Falso positivo de hipotiroidismo congénito	○	○
5 -	De PKU ou HC que não tenha feito o rastreio	○	○
6 -	De formas transitórias ou duvidosas de alguma destas doenças	○	○

(1) Falso negativo - Negativo no rastreio mas com doença

(2) Falso positivo - Positivo no rastreio mas sem doença

FIG. 2

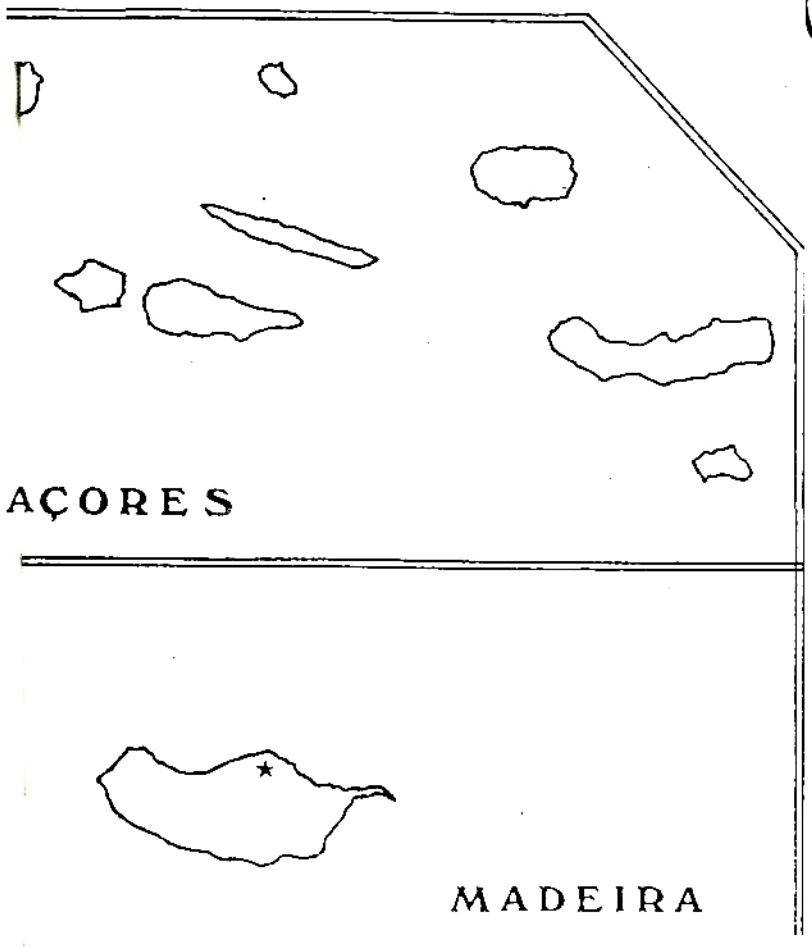
DISTRITOS	R/N ESTUDADOS	% (*)
EVORA	2 029	109
LISBOA	21 985	102
R. A. MADEIRA	3 782	98
BRAGA	11 432	97
VIANA	2 868	94
R. A. AÇORES	4 080	91
PORTO	20 541	91
FARO	3 396	88
LEIRIA	4 305	85
AVEIRO	7 252	84
BEJA	1 529	81
VISEU	4 455	81
C. BRANCO	1 781	80
VILA REAL	2 761	79
SANTAREM	3 617	75
SETUBAL	5 701	73
BRAGANÇA	1 439	71
GUARDA	1 510	69
PORTALEGRE	960	65
COIMBRA	2 290	49
TOTAL	107 802	88

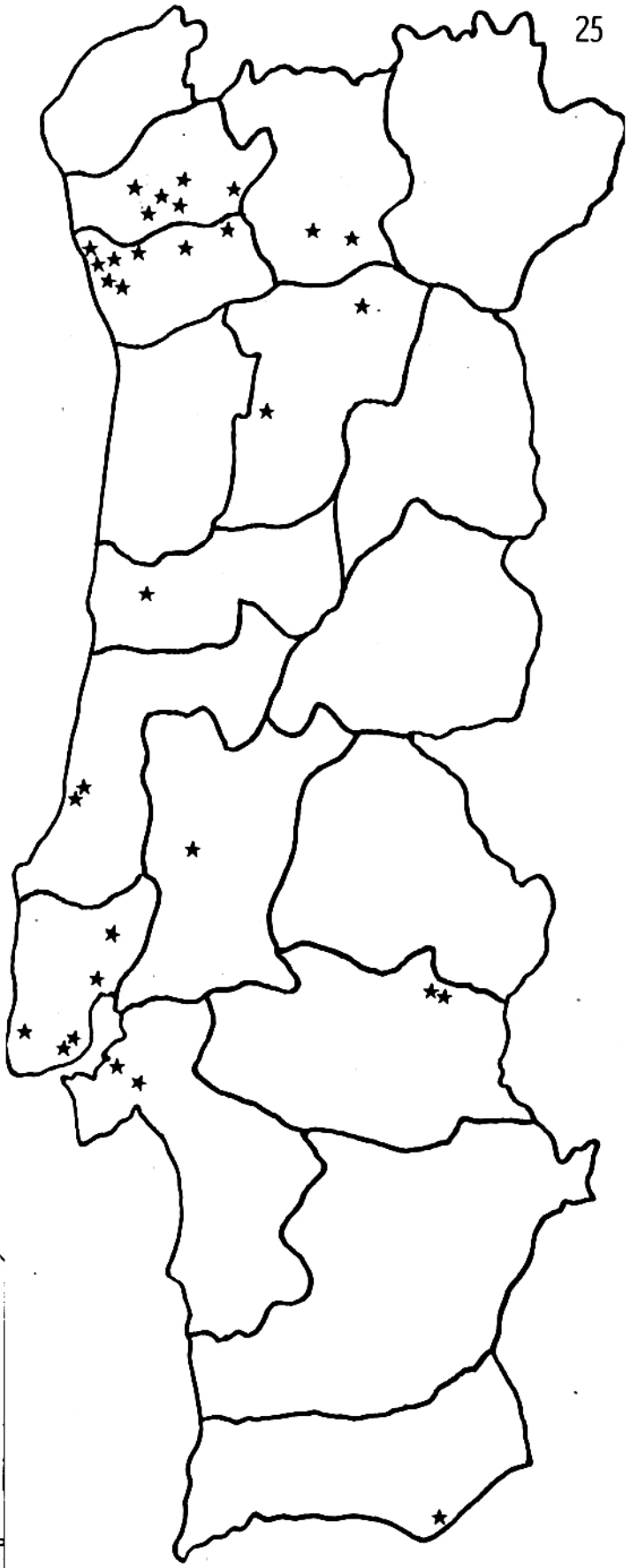
(*) NÚMEROS PROVISÓRIOS A CONFIRMAR QUANDO O INST. NACIONAL DE ESTATISTICA FORNECER O Nº EXACTO DE NADOS-VIVOS EM 1987

FIG. 3

DIAGNÓSTICO PRECOCE

FENILCETONURIA



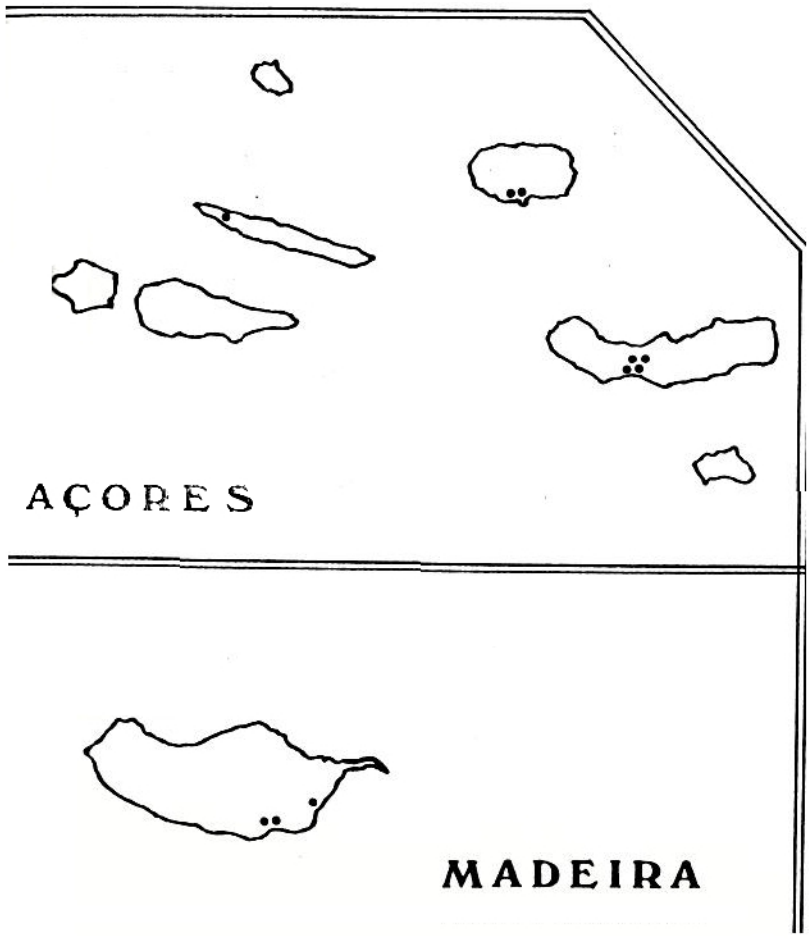


PORTUGAL

FIG. 4

DIAGNÓSTICO PRECOCE

HIPOTIROIDISMO



PORTUGAL

FIG. 5

****
* CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL *
****

1 - INTRODUÇÃO

1 - INTRODUÇÃO

O Centro de Diagnóstico Pré-natal foi criado oficialmente em Janeiro de 1987 por despacho da Ministra da Saúde, embora já estivesse a funcionar desde os fins de 1985.

Funciona no I.G.M.J.M. resultando da colaboração do Instituto e do Serviço de Obstetricia do Centro Hospitalar de Gaia.

Dispõe de uma consulta de Genética, de uma consulta de Obstetricia onde se realizam as ecografias e as colheitas de produtos fetais (líquido amniótico e vilosidades do córion) e de laboratórios especializados (citogenética, enzimologia e bioquímica).

O Centro assegura a interrupção da gravidez quando tal se justificar e nestes casos está previsto o apoio psicológico para os casais que dele necessitarem.

2 - ACTIVIDADE ASSISTENCIAL

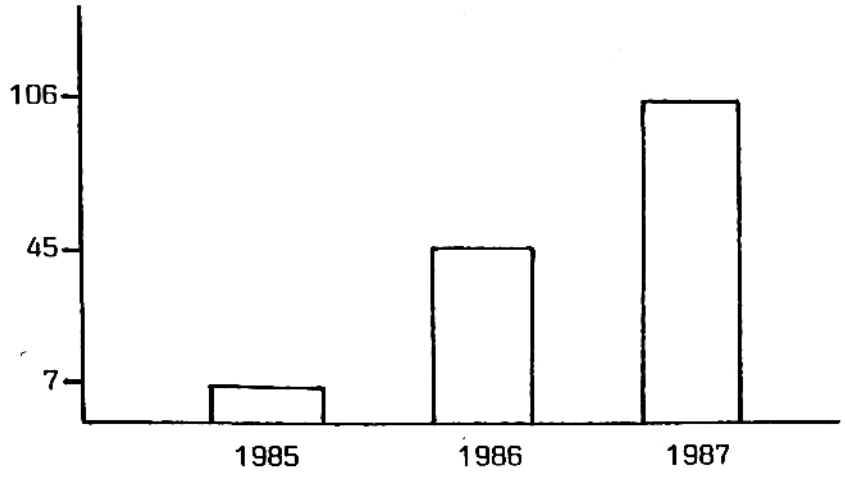
2 - ACTIVIDADE ASSISTENCIAL

2.1 - Consultas

Realizaram-se no ano de 1985 10 consultas, 60 no ano de 1986 e 158 em 1987.

2.2 - Amniocenteses

Desde o final de 1985 até Dezembro de 1987 realizaram-se 158 amniocenteses.



As indicações para as 158 amniocenteses foram as seguintes:

Idade materna avançada	-	58%
Antecedentes de anomalias cromossómicas	-	13%
Defeitos do tubo neural	-	9%
Pais portadores de anomalias cromossómicas	-	7%
Ansiedade materna	-	5%
Doenças metabólicas	-	5%
Hiperplasia congénita das suprarrenais	-	2.5%
Doença ligada ao cromossoma X	-	0.5%

Em todas as amostras foram feitas, além das indicações específicas de cada caso, análise cromossómica e doseamento da alfa fetoproteina.

Os resultados das amniocenteses foram os seguintes:

- Resultados normais - 152
- Resultados anormais - 6

Sendo:

Trissomia 21	2
♀ com hiperplasia congénita das suprarrenais	2
♂ com 50% de risco de Distrofia muscular de Duchenne (o diagnóstico por análise do DNA não foi informativo).	1
Síndrome de Klinefelter em mosaico	1

Em todos os casos os pais optaram por uma interrupção, excepto no caso do S. de Klinefelter em mosaico.
Houve um aborto espontâneo devido à amniocentese.

2.3 - Biopsias do córion

Iniciou-se em Outubro de 1986, a titulo experimental, a colheita de vilosidades coriónicas.
Até agora foram feitas 9 biópsias de córion, sendo 2 feitas em "ovos mortos" e as outras 7 executadas para estudo.
As indicações para as biópsias do córion foram as seguintes:

Idade materna avançada	-	5 casos
Doença de Menkes	-	1 caso
Antecedentes de trissomia 21	-	1 caso

Nos 7 casos estudados não houve nenhum aborto espontâneo.

2.4 - Ecografia

Foram feitas até agora 376 exames ecográficos.

Foram detectadas as seguintes malformações:

a) Defeitos do tubo neural

Anencefalia	-	2
Hidrocefalia	-	3
Encefalocelo	-	1
Mielomeningocelo	-	1

b) Anomalias do aparelho genito-urinário

S. de Prunne Belly	-	1
Hidronefrose bilateral	-	1
Rins poliquísticos	-	1

c) Outros

Onfalocelo	-	1
Hidropsia fetal não-imune	-	1

Foram feitas interrupções da gravidez em todos os casos de anomalias do tubo neural diagnosticadas ecográficamente excepto num caso.

3 - ACTIVIDADE DE ENSINO E INVESTIGAÇÃO

3 - ACTIVIDADE DE ENSINO E INVESTIGAÇÃO

O Centro enviou uma circular, pondo á disposição de todas as A.R.S. e Hospitais do Norte do País, os seus serviços.

Foram efectuados pelos Drs. Tiago Delgado, Serafim Gomes e Dra. Maximina Pinto duas palestras sobre o Diagnóstico Pré-natal e actividade do respectivo Centro.
Estas palestras realizaram-se no H. de Gaia e no Centro de Saúde de Aldoar.

Foi enviado para publicação na revista "Arquivos de Medicina" um trabalho dos Drs. Tiago Delgado e Serafim Gomes.
Titulo - "Biópsias do córion no Diagnóstico Pré-natal - Estudo preliminar".

4 - PESSOAL E ESTÁGIOS

4 - PESSOAL E ESTÁGIOS

Estágios: - Os Drs. Tiago Delgado e Serafim Gomes estagiaram durante uma semana de 20/05/87 a 27/05/87, em Paris, no Serviço do Prof. Dumez.

Durante o ano de 1987 estagiaram, durante um mês, nas consultas de Obstetricia do Centro, 3 internos do H. Gaia - os Drs. Emilia Cunha, Ana Maria Barbosa e António Couceiro.

5 - CONCLUSÕES