Em 20/9/90 foi publicado no Diário da República (I Série, Nº 218), o preço do doseamento da tripsina imuno reactiva, suporte legal indispensável para o estudo poder ser realizado.
Iniciamos de imediato a avaliação do novo método Delfia, no sentido de apreciar a sua sensibilidade, precisão e reprodutibilidade.
Para esse estudo procedemos a 500 doseamentos em crianças normais, doentes e controles, tendo concluido pela boa fiabilidade do método.
Trata-se duma técnica rápida, facilmente automatizável, com resultados fiáveis e preço relativamente acessível (cerca de 200 escudos por teste).

Entretanto, os rastreios experimentais actualmente em curso em alguns países europeus, parecem estar a pôr em causa o optimismo inicial sobre a validade do diagnóstico precoce a partir do doseamento da tripsina imuno-reactiva, pelos seguintes factos:

1 - Nº elevado de falsos positivos (1,5% na primeira colheita), o que acarreta problemas para os pais, para os médicos de família e para os laboratórios de rastreios.
No nosso caso significará o aparecimento de 8/9 falsos positivos por dia (quase 150 por mês), que não serão confirmados no 2º doseamento.

2 - Numerosos falsos negativos.
A frequência de mucoviscidose encontrada em França foi de 1/4.500 para uma frequência prevista de 1/2.700 (Prof. Farriaux).
Estes números parecem indicar que quase metade dos doentes escapam ao rastreio.

3 - Acresce que se começa e pôr em dúvida a vantagem real para a criança na institucionalização duma terapêutica precoce.

Em resumo: O método é bom, o marcador é mau, e os benefícios são duvidosos.
Uma vez que se trata dum programa de saúde pública, pensamos que a sua aplicação em Portugal deverá ponderar todos estes factores e ser estudada localmente antes de decidir da sua institucionalização.

Abandonamos pois a ideia de iniciar de imediato o rastreio a nível nacional, optando por um estudo regional na zona do Grande Porto que nos permitirá decidir com segurança sobre a posição a assumir no futuro.

Deficite em Biotinidase

Procedeu-se ao início dum estudo piloto a efectuar em 100.000 recém-nascidos.
Até final de 1990 efectuaram-se cerca de 20.000 testes, não se tendo detectado nenhum caso positivo.

2 - COMISSÃO NACIONAL

2 - COMISSÃO NACIONAL

A reunião anual dos vários grupos de trabalho que em Lisboa, Porto e Coimbra são responsáveis pelo tratamento e apoio às crianças rastreadas, efectuou-se este ano em Lisboa, no Hospital Stª Maria, em 3 de Janeiro de 1991.

Foi feito em primeiro lugar o balanço das actividades do ano que passou, constatando-se que os projectos apresentados no início do ano tinham sido quase totalmente realizados.

Foi mais uma vez discutida a possibilidade de se avançar com a organização duma Associação de Pais das crianças Fenilcetonúricas.
O problema básico que tem impedido esta organização prende-se com a dispersão geográfica e o baixo nível cultural da maioria das famílias envolvidas.
Vamos de qualquer modo tentar em 1991 dar os primeiros passos nesse sentido, na esperança de que uma Associação de Pais a trabalhar eficazmente, possa contribuir para uma melhor qualidade de vida destas crianças.

Nesse sentido foram já estabelecidos os primeiros contactos com o Dr. Baudoin François, secretário do "Scientific Comittee of the European Society PKU".
O objectivo desta Sociedade é unir todas as pessoas interessadas na fenilcetonúria: pais , médicos, nutricionistas, psicólogos etc.
Está prevista a deslocação do Dr. Vaz Osório e da Drª Laura Vilarinho a Berlim no próximo mês de Outubro, para a reunião anual desta Sociedade, onde Portugal não tem estado até agora representado.

- Foi apresentado nesta reunião o projecto de publicação dum livro de receitas que possibilite às mães um melhor aproveitamento dos alimentos pobres em fenilalanina presentemente à sua disposição.

Entretanto, e enquanto esta iniciativa não se concretiza, por sugestão do Dr. Aguinaldo Cabral, vai ser feita uma colectânea da composição dos produtos já existentes, uma vez que podem eventualmente vir a ser utilizados para outras doenças metabólicas além da fenilcetonúria.

- Discutiu-se também o interesse em proceder a uma montagem em video que pudesse contribuir para o esclarecimento dos pais sobre o que é na realidade a fenilcetonúria.
  Sem pretender provocar alarmes injustificados pensa-se que em certos casos haverá vantagens em que os pais vejam, por exemplo, uma criança fenilcetonúria não tratada, para acreditarem mais fàcilmente na necessidade da dieta e serem mais cuidadosos com o seu cumprimento.
  Estes filmes destinar-se-iam básicamente a certos pais, que por verem o seu filho a evoluir tão favoràvelmente, têm tendência, por vezes, a duvidar da necessidade continuada duma dieta tão fortemente restritiva.

- É habitual, quer no Centro de Metabolismo e Genética, em Lisboa, quer no Instituto de Genética no Porto, os médicos que acompanham estas crianças passarem uma declaração médica comprovativa de "deficiência", que dirigida ao respectivo Centro Regional de Segurança Social lhes dá direito à atribuição dum subsídio mensal.
  A Drª Regina Portela manifestou uma certa preocupação na utilização da expressão "deficiência", pelas implicações futuras que pode acarretar para estes doentes.
  Na realidade pensamos que essa hipótese, embora possível, é muito pouco provável, porque na referida declaração se diz explicitamente que a criança necessita duma dieta onerosa e prolongada por uma "deficiência" enzimática e para evitar o atraso mental (Anexo 1).
  Pensamos por isso que é de continuar com este pedido de subsídio, que, de qualquer modo vem minorar o esforço económico que, mesmo com todos os outros apoios, estas famílias são obrigadas a suportar.

- O estudo das pteridinas urinárias e da Dihidropteridina redutase (DHPR) sanguínea continua a processar-se normalmente em todos os casos detectados, bem como em todas as fenilalaninemias ≥ 4 mg% confirmadas após 2ª colheita.

Este trabalho tem-se desenvolvido no laboratório da Faculdade de Farmácia de Lisboa sob a responsabilidade da Drª Isabel Almeida.

- Foi ainda proposto que se elaborasse uma lista de produtos dietéticos indispensáveis não só para a fenilcetonúria como para outras doenças do metabolismo (PKU3, Tir1, Tir2 etc), a ser apresentada ao Sr. Ministro da Saúde com pedido de comparticipação a 100%, no sentido de completar a lista de produtos já comparticipados nessas condições desde 1985 (Desp. 9/85).

Instituto de Genética Médica
Jacinto de Magalhães

Programa Nacional de Diagnóstico Precoce

Centro de Diagnóstico Pré-Natal

RELATÓRIO DE ACTIVIDADES EM 1990

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

RELATÓRIO DE ACTIVIDADES DESENVOLVIDAS EM 1990

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA 4
2 - COMISSÃO NACIONAL 12
3 - ASSISTÊNCIA AOS DOENTES 16
4 - RESULTADOS 20
5 - CONCLUSÕES 34

CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

1 - INTRODUÇÃO 45
2 - ACTIVIDADE ASSISTENCIAL 47
3 - DIVULGAÇÃO E ENSINO 53
4 - CONCLUSÕES 57

INTRODUÇÃO

É sempre agradável, ao escrever as primeiras palavras dum relatório de actividades verificar que os principais problemas que nos preocupavam no ano anterior foram quase por inteiro resolvidos.

Dizíamos o ano passado que os "rastreadores" em Portugal não podiam adormecer à sombra dos louros conquistados porque, embora o rastreio da fenilcetonúria e do hipotiroidismo congénito constitua actualmente em Portugal como aliás no resto da Europa, um sucesso indiscutível, muito há ainda a realizar e muitos são ainda os problemas a resolver.

Referíamos então a actualização dos preços do rastreio, a necessidade dum subsídio para os alimentos pobres em fenilalalina, a falta duma Associação de Pais de Fenilcetonúricos, e a importância de diminuir o tempo de início de tratamento nas crianças rastreadas.

Olhando agora para o ano que passou, verificamos com satisfação que as análises de rastreio estão finalmente a ser pagas por um preço justo, que o Ministério da Saúde atribuiu um subsídio que já nos permite fornecer os alimentos dietéticos aos nossos doentes a preços mais acessíveis e que o tempo médio de intervenção baixou de quase dois dias.

É porém uma constante do homem a insatisfação pelas suas realizações e a necessidade de procurar sempre fazer mais e melhor.

Ficou este ano por realizar o projecto da Associação de Pais de Fenilcetonúricos, que vamos tentar organizar em 1991.

Vamos também avançar com o projecto "Escola de cozinha" e tentar apoiar mais eficazmente as crianças fenilcetonúricas e hipotiroideias que já frequentam a escola.

Os esforços para baixar mais um ou dois dias a data de início do tratamento, que tão bons resultados deram em 1990, vão ser intensificados, e o objectivo de conseguir uma taxa de cobertura o mais próximo possível dos 100% continuará a ser a nossa próxima meta.

R. Vaz Osório

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA