



Instituto de Genética Médica  
Jacinto de Magalhães

# Programa Nacional de Diagnóstico Precoce



## Centro de Diagnóstico Pré-Natal

RELATÓRIO DE ACTIVIDADES EM 1989

## RELATÓRIO DE ACTIVIDADES DESENVOLVIDAS EM 1989

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA	4
2 - COMISSÃO NACIONAL	12
3 - ASSISTENCIA AOS DOENTES	15
4 - RESULTADOS	20
5 - CONCLUSÕES	28

### CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

1 - INTRODUÇÃO	44
2 - ACTIVIDADE ASSISTENCIAL	46
3 - DIVULGAÇÃO E ENSINO	51
4 - CONCLUSÕES	53

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

## I N T R O D U Ç Ã O

Os programas de rastreio do Hipotiroidismo Congénito e da Fenilcetonúria têm sido um êxito, não só em Portugal como em todos os países que o praticam sistematicamente, nomeadamente na Europa Comunitária.

Milhares de crianças europeias beneficiaram já deste rastreio, e alguns milhares lhe devem o seu normal desenvolvimento quer físico quer intelectual.

Nem tudo porém é um mar de rosas e os problemas a resolver são tantos, que penso ser oportuno citar aqui algumas palavras do Prof. Farriaux, publicadas no último número da revista "La Dépêche".

"Depisteurs ... reveillez-vous !

L'action de dépistage neonatal fonctionne bien: près de 100% des nouveaux-nés y sont soumis, les résultats sont fiables et l'évolution des malades est satisfaisante ..., et du même coup elle s'endort ... dans le confort et la satisfaction !

Et pourtant tout n'est pas toujours parfait. "

Se isto é verdade para a França muito mais o é para Portugal, onde um grande número de problemas básicos está ainda por resolver, constituindo a nossa meta para os próximos anos.

O primeiro grande problema é o da actualização dos preços do rastreio que devem a nosso ver deixar de estar dependentes de subsídios do Ministério da Saúde e passarem a representar os custos reais que o rastreio envolve.

Se dissermos na Europa que as ARS pagam pelas análises feitas a cada recém-nascido 120 escudos, ... ninguém concerteza acreditará !

Outro grande problema é o dos alimentos diversificados para as crianças fenilcetonúricas.

Resolvido já o problema da sua introdução em Portugal, temos em 1990 de conseguir baixar o preço de venda aos pais, que numa forma geral, não têm capacidade económica para pagar farinhas, massas ou biscoitos, essenciais para a alimentação do seu filho fenilcetonúrico.

Temos já prometido um subsídio do Secretariado Nacional de Reabilitação, e estamos convictos que este problema se vai resolver muito em breve.

A criação duma "Associação de Pais de Crianças Fenilcetonúricas" é outra aspiração da Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce.

A dispersão destas famílias por todo o País e o baixo nível sócio-cultural da maioria têm sido os mais difíceis obstáculos a vencer.

Pensamos porém que o interesse comum pelos grandes problemas que há para resolver conseguirá ter mais força e permitir que esta Associação se concretize.

No campo técnico, a nossa maior preocupação para 1990 vai ser o encurtamento do tempo de resposta, procurando iniciar o tratamento 2 ou 3 dias mais cedo do que actualmente.

Os mais beneficiados serão os recém-nascidos portadores de hipotiroidismo congénito.

A simples enunciação de alguns dos problemas que nos afligem, constitui a clara demonstração de que os "rastreadores" em Portugal, não se podem dar ao luxo de adormecer sob os louros dos êxitos conseguidos.

R. Vaz Osório

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

## 1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

Se os primeiros anos do rastreio foram de intensa divulgação, nomeadamente ao nível das ARS, Hospitais e Maternidades, o ano de 1989 foi mais de consolidação e melhoria das estruturas, como aliás já aconteceu o ano passado.

Prevê-se contudo para 1990 um novo esforço de divulgação a nível distrital, aproveitando-se a oportunidade para proceder a um balanço das nossas actividades durante os 10 anos já passados, bem como para discutir quaisquer medidas que possam vir a melhorar a Organização do rastreio.

Foram efectuadas durante o ano as seguintes palestras:

Integradas nas Reuniões Científicas do IGM:

18 de Janeiro. - Hipotiroidismo congénito - estudo do desenvolvimento mental.

Dr<sup>a</sup> Carla Carmona

8 de Março - Fibrose cística - diagnóstico precoce (rastreio) e pré-natal.

Dr. Vaz Osório e Dr<sup>a</sup> Maximina Pinto

19 de Abril - Rastreio da deficiência auditiva na criança.

Dr. Gameiro dos Santos

3 de Maio - Estudo do desenvolvimento psico-motor e cognitivo das crianças fenilcetonúricas.

Dr<sup>a</sup> Carla Carmona

Em 30 de Janeiro, nas XXV Conferências de Genética, no Porto, subordinadas ao tema "Novos Rastreios".

- Le dépistage neo-natal de la mucoviscidose: Comment et pourquoi ?  
Sa place dans une stratégie de prevention.

Prof. J. Farriaux

- Rastreamento experimental da Hiperplasia Congénita das supra-renais.  
Dr. Vaz Osório

- Caracterização bioquímica das hiperfenilalaninemias.  
Dr<sup>a</sup> Laura Vilarinho

Em 18 de Abril, no Congresso Nacional de Pediatria

- Rastreamento da fenilcetonúria em Portugal.  
Dr. Vaz Osório

Em 19 e 30 de Abril no "Encontro Ibérico de Endocrinologia Pediátrica".

- Hipotiroidismo Congénito em Portugal.  
Dr. Vaz Osório

- Desenvolvimento de crianças com hipotiroidismo congénito diagnosticado por rastreio.

Dr<sup>a</sup> Rosa Gouveia

Em 19 e 20 de Maio, no "II Encontro - Diagnóstico, Prevenção e Intervenção Precoce", no Porto.

- A descoberta da deficiência numa consulta de desenvolvimento.  
Dr<sup>a</sup> Margarida Reis Lima

- O diagnóstico da deficiência numa consulta de neuropediatria.  
Dr<sup>a</sup> Célia Barbosa

- A descoberta da deficiência auditiva.  
Dr. Gameiro dos Santos

- Diagnóstico e intervenção precoce - dois momentos importantes na prevenção da deficiência.

Dr<sup>a</sup> Carla Carmona

Nas 3<sup>as</sup> Jornadas de Endocrinologia Pediátrica, em Coimbra.

"Avaliação psicométrica em 50 crianças com hipotiroidismo congénito tratado precocemente".

Dr<sup>a</sup> Carla Carmona e Dr. Pires Soares.

24 de Junho, nas "IV Jornadas Pediátricas do Serviço de Pediatria do Hospital Distrital de Viseu" - Viseu.

- Diagnóstico Precoce das doenças genéticas. Noções gerais e estatística.  
Dr. Vaz Osório

26 de Outubro no "Congresso Nacional de Reabilitação 89" - Lisboa

Mesa redonda sobre o tema - Prevenção da deficiência nos aspectos organo-genéticos.

Presidente da mesa - Dr. Otto Geiecher

Conferencistas - Dr. J. Ribeiro da Silva, Dr. Luis Borges e Dr. Vaz Osório

- Nos Centros de Saúde do Distrito de Beja foram efectuadas sessões de esclarecimento e divulgação sobre o diagnóstico precoce pela Dr<sup>a</sup> M<sup>a</sup> de Jesus Feijóo.

- Na Escola Secundária de Enfermagem Pós-Básica de Lisboa, e integradas no Curso de Especialização de Enfermagem Obstétrica e Pediátrica, foram feitas palestras sobre o mesmo tema, também pela Dr<sup>a</sup> M<sup>a</sup> de Jesus Feijóo.

- O IGM colaborou numa sessão de Conferências sobre o tema "A Mucoviscidose em 1989" organizada em 17 de Maio em Lisboa pelo Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge.

- Foram ainda concedidas entrevistas à Antena 1 e RDP pelo Dr. Vaz Osório sobre a actividade dos rastreios a nível nacional.

- De 13 a 15 de Abril integrado no "stand" do IGM, procedeu-se à apresentação dum poster sobre "Diagnóstico Precoce em Portugal", no certame "Expociência", realizado no Porto, no mercado Ferreira Borges.

Sendo uma exposição essencialmente voltada para a juventude, teve a virtude de levar alguns milhares de jovens a interessarem-se por estes problemas.

- Durante o Congresso Nacional de Pediatria (19 de Abril) um poster sobre o mesmo tema foi também apresentado e discutido.

- De 18 a 20 de Junho a Dr<sup>a</sup> Laura Vilarinho participou em Turku (Finlândia) no "Research Symposium on Neonatal Screening" onde foi debatido entre outros temas a problemática RIA/DELFIA como metodologia a seguir para o rastreio do hipotiroidismo congénito.

#### Trabalhos publicados ou em preparação

##### - Trabalhos publicados

- "Fenilcetonúria - Desenvolvimento físico e mental de crianças fenilcetonúricas tratadas precocemente".

Aquinaldo Cabral, Regina Portela, Teresa Tasso, Filomena Eusébio, Aidil Guilherme, Lurdes Laga, Isabel Tavares de Almeida, Carlos Silveira, Maria de Lurdes Levy.

Acta Médica Portuguesa, 1, 1-5, 1989

- "Dépistage Experimentale de l'Hyperplasie Congenitale des Surrénales".

R. Vaz Osório e Laura Vilarinho

La Dépêche, 14, 15-20, 1989

- "Assessment of a Trial Screening Program for Congenital Adrenal Hyperplasia in Portugal Based on a Antibody coated tube RIA for 17- $\alpha$ -OH-progesterone".

R. Vaz Osório and Laura Vilarinho

Clinical Chemistry - Annual Index 35(12), 2338-39, 1989

##### - Trabalhos aceites para publicação

- "Estudo psicomotor e cognitivo das crianças com Hipotiroidismo Congénito tratadas precocemente".

Carla Carmona, Pires Soares e Vaz Osório

Arquivos de Medicina

##### - Trabalhos em preparação

- "Estudo sobre o desempenho escolar das crianças com hipotiroidismo congénito e fenilcetonúria tratadas precocemente".

- O Programa Nacional de Diagnóstico Precoce. 10 anos de actividade".

#### Novas metodologias ensaiadas

- No Laboratório de Rastreios iniciou-se a montagem da técnica colorimétrica para rastreio do défice da biotinidase na perspectiva de se proceder ainda este ano ao estudo experimental desta doença.
- Em colaboração com o H. Necker - Clinique de Genetique Medicale - M<sup>me</sup> Briard e M. A. Munich, prosseguiu o estudo do ADN das crianças com fenilcetonúria.  
A extracção do ADN foi feita pela Dr<sup>a</sup> Rosário Santos no Laboratório de Genética Molecular e o estudo da mutação no H. Necker, em Paris.
- Em colaboração com o Prof. Dhondt, de Lille, continuou o estudo da DHPR e das pteridinas urinárias em todas as crianças com valores de fenilalanina  $10 \geq \text{mg/dl}$ .
- Completou-se o estudo do método Delfia (Dissociation enhanced lanthanide fluoro immuno assay), para doseamento da TSH neonatal.  
Em 50.000 doseamentos obtivemos óptimos resultados, tanto na reprodutibilidade dos valores obtidos como na facilidade de manipulação e automatização.  
Os valores obtidos nos controlos de qualidade foram bons, e duma maneira geral melhores do que os do método clássico por radio immuno ensaio.  
Estes resultados levaram-nos a optar pelo método Delfia como método a utilizar daqui para o futuro no rastreio do hipotiroidismo congénito.
- Em Lisboa, no Laboratório da Faculdade de Farmácia, que presta habitualmente o apoio à Unidade de Genética e Metabolismo, procedeu-se à montagem das técnicas de doseamento da DHPR sanguínea e das pteridinas urinárias.  
Com a colaboração do Prof. Carlos Silveira e da Dr<sup>a</sup> Isabel Almeida, podemos portanto e a partir de agora, estudar em Portugal todos os casos de hiperfenilalaninemia.

- No Secretariado do Rastreio (IGM) foi instalado um terminal do computador central, e procedeu-se à informatização total do ficheiro do Diagnóstico Precoce.

Assim e a qualquer momento, podemos agora ter informações sobre: identificação das fichas, número de fichas recebidas, repetições e respectivos motivos, casos detectados, formas transitórias, etc.

### Novos Rastreios

#### - Hiperplasia congénita das supra-renais

Conforme atrás já referimos, foi publicado o trabalho referente a este estudo, tendo nós concluído que, visto o diagnóstico provável na grande maioria dos casos não se poder estabelecer em tempo útil, entendemos não ser de integrar neste momento no Programa Nacional de Diagnóstico Precoce o rastreio sistemático desta afecção.

Esta conclusão foi posta em causa, por alguns investigadores quer em França (Prof. Farriaux) quer nos Estados Unidos (Prof. Sanya Pang), que entendem que a conclusão deveria ser outra:

Se as condições actuais não permitem uma resposta em tempo útil, há que modificá-las de forma a tornar essa resposta mais precoce.

É para nós evidente que só desconhecendo as condições sanitárias existentes em Portugal, o tempo de internamento das nossas grávidas nas maternidades e as dificuldades de comunicação ainda existentes se pode pensar que é possível entre nós a um programa de rastreio dar resposta aos 10/12 dias de vida.

Assim, mantemos a posição que defendemos nesse trabalho.

#### Fibrose quística do pâncreas

No dia 1 de Junho, em audiência concedida pelo então Secretário de Estado Dr. Faria de Almeida, foi apresentado ao Ministério da Saúde um projecto para o rastreio desta afecção em Portugal (anexo 1).

As sucessivas alterações porque passou desde então o Ministério atrasaram de alguns meses a resposta a este projecto, mas estamos confiantes em que a nova equipa Ministerial, a quem já foi também apresentado o problema, lhe venha a dar brevemente um despacho favorável.

#### - Déficite da Biotinidase

A deficiência em Biotinidase é uma doença autossômica recessiva caracterizada por erupção cutânea, conjuntivite, alopecia, ataxia, e atraso de desenvolvimento.

Estes doentes podem ainda apresentar uma cetoacidose láctica e acidúria orgânica provocada pela deficiente actividade das enzimas dependentes da biotina (propionil CoA carboxilase; piruvato carboxilase e  $\beta$ -metilcrotonil CoA carboxilase).

Estas alterações bioquímicas podem resultar em lesões neurológicas irreversíveis ou morte.

O déficite múltiplo das carboxilases (DMC) por deficiência da biotinidase, satisfaz os vários critérios de inclusão nas doenças rastreáveis no período neo-natal.

- a) - Trata-se duma doença não diagnosticável clinicamente ao nascimento.
- b) - Os doentes não tratados acabam por apresentar lesões neurológicas que provocam um atraso mental grave e eventualmente a morte.
- c) - A administração de doses farmacológicas de biotina previne de uma forma simples, económica e eficaz esta patologia.
- d) - Pode-se utilizar todo o esquema já montado para o rastreio da Fenilcetonúria e do Hipotiroidismo congénito, uma vez que a tecnologia ensaiada só utiliza uma pastilha de 3 mm de diâmetro.
- e) - Embora a incidência não seja muito alta, (1/40.000 ?) o baixo custo das análises aponta, em princípio, para uma relação custos/benefícios aceitável.

Pensamos este ano iniciar este trabalho, para o que necessitamos unicamente de cobertura financeira.

2 - COMISSÃO NACIONAL

## 2 - COMISSÃO NACIONAL

A reunião anual dos grupos de trabalho que integram os centros de tratamento de Lisboa, Porto e Coimbra, efectuada sob a égide da Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce, realizou-se este ano no Hospital Pediátrico de Coimbra, no dia 12 de Janeiro de 1990.

Começou por fazer o ponto da situação em relação às propostas aprovadas na reunião anterior, verificando-se com agrado que quâsi tudo o que se tinha proposto tinha sido realizado.

Ficou por concretizar o projecto de elaboração dum inquérito objectivo, dirigido aos professores dos nossos doentes para recolha de dados sobre o seu comportamento na escola.

Atendendo ao pequeno número de crianças que até à data frequentavam a escola, achou-se por bem adiar este projecto por mais um ano.

A Dr<sup>a</sup> Regina Portela propôs que, uma vez que o diagnóstico das hiperfenilalaninemas malignas já se pode fazer em Lisboa se altere o esquema actualmente em curso.

Assim, sempre que surja um caso com fenilalanina  $\geq 4$  mg/dl que se mantenha numa segunda colheita, será enviada aos pais ou ao Centro de Saúde uma carta alertando para o facto e convocando a criança para comparecer na consulta, em Lisboa ou no Porto onde seriam feitas as colheitas para estudo da DHPR sanguínea e pteridinas urinárias.

Levantou-se o problema do alarme, injustificado na quâsi totalidade dos casos, que essa carta iria provocar na família, chegando-se porém a consenso numa redacção "não alarmista". (Anexo 2)

- A Dr<sup>a</sup> Isaura Santos referiu a falta de concordância entre a cintigrafia pelo Tecnesium e a Ecografia, no estudo etiológico do hipotiroidismo congénito, atribuindo essa falta a deficiências na técnica ecográfica.

Mais uma vez se afirmou que a Ecografia deverá ser sempre executada pelo mesmo médico, já com experiência adquirida e com uma sonda apropriada para o efeito.

- O Dr. Pires Soares propôs que nos casos de hipotiroidismo transitório fosse enviado aos pais um questionário no sentido de determinar as possíveis causas da alteração glandular. (Anexo 3)
- O Dr. Vaz Osório referiu os esforços que vão ser feitos para antecipar a data de intervenção terapêutica, tendo todos concordado que antecipar a colheita para qualquer data anterior ao 4º dia além de ser irrealista podia acarretar perigos para o rastreio, quer na taxa de cobertura quer no aparecimento de resultados menos verdadeiros.
- O Dr. Aguiinaldo Cabral a propósito dos múltiplos problemas postos pelas crianças fenilcetonúricas, realçou o interesse que teria a criação duma Associação de Pais.

3 - ASSISTENCIA AOS DOENTES

### 3 - ASSISTENCIA AOS DOENTES

O sistema de apoio montado para os doentes detectados no rastreio, tem-se vindo a modificar nos últimos anos, no sentido de melhorar tanto quanto possível a assistência prestada.

Existem actualmente dois Centros de tratamento para a Fenilcetonúria e Hipotiroidismo, em Lisboa no Hospital St<sup>a</sup> Maria e no Porto no IGM, bem como um terceiro centro, por enquanto só para doentes com Hipotiroidismo congénito no Hospital Pediátrico de Coimbra.

Os casos detectados na Madeira e nos Açores são seguidos nos Hospitais locais, prestando os outros Centros todo o apoio que lhes seja solicitado.

Estes Centros são multidisciplinares, envolvendo médicos, psicólogos, nutricionistas, técnicos de laboratório e informática, etc...

As reuniões anuais de todos estes grupos de trabalho têm-se revelado de grande utilidade, não só pela uniformização dos protocolos de tratamento como, e muito especialmente, pela troca de experiências profissionais de que todos beneficiam.

Por não ser muito frequente entre nós uma colaboração tão estreita envolvendo tantas pessoas com formações profissionais tão diferentes, aqui deixamos registado o nosso apreço pelo trabalho desenvolvido por este grupo ao longo de todos estes anos.

O grande progresso feito durante o ano de 1989 na assistência aos doentes fenilcetonúricos foi sem dúvida a introdução em Portugal de alimentos diversificados, pobres em fenilalanina, por iniciativa do Instituto de Genética e da Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce.

Neste momento temos à disposição destas crianças os seguintes produtos:

- Farinha para fazer pão, doces, massa para pizza, etc.
- Macarrão em cotovelos
- Esparguete curto ou em anéis.
- Bolachas tipo "cream wafers" com sabor a baunilha ou chocolate.
- Bolachas recheadas com sabor a chocolate.
- Bolachas de água e sal tipo "crackers".

Todas as famílias portuguesas com crianças fenilcetonúricas estão avisadas de que estes produtos estão à sua disposição, encarregando-se a Comissão Nacional de os enviar à cobrança para qualquer ponto do país, pelo preço do custo e acompanhados de receitas culinárias que permitam às mães tirar o maior partido possível destes alimentos.

O próximo passo será o de conseguir subsidiar os preços destes produtos, que são realmente bastante elevados para a capacidade económica da grande maioria destas famílias.

Foi já apresentado ao Secretário Nacional de Reabilitação um projecto neste sentido (anexo 4), e aquando da realização em Lisboa do Congresso Nacional de Reabilitação foi-nos prometida a concessão do referido subsídio.

Esperamos portanto ainda durante o ano em curso, que nos seja possível baixar substancialmente o preço destes produtos, e afixar nas embalagens um autocolante dizendo - "Produto subsidiado pelo Secretariado Nacional de Reabilitação".

Outro ponto fundamental a considerar na assistência aos nossos doentes, é o tempo útil em que essa assistência se inicia.

Quando começamos o rastreio a nossa meta à partida era a de iniciar o tratamento nas primeiras 4 semanas de vida.

A melhoria da organização que progressivamente se vem verificando permitiu-nos já baixar substancialmente esse tempo para valores que actualmente se situam à volta dos 20/21 dias (Fig.1).

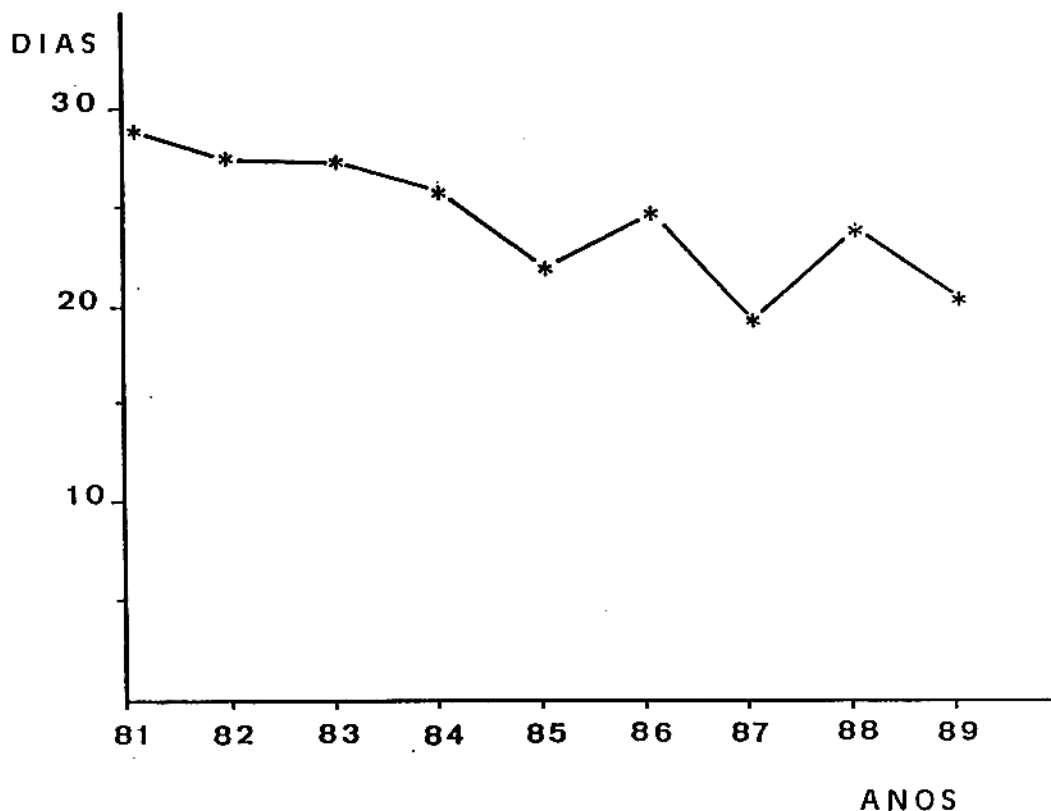


Fig. 1

Em 1990, e com o objectivo de reduzir o tempo de intervenção para 17/18 dias, vamos propor e incentivar as seguintes medidas:

- Antecipação do início da colheita do 5º para o 4º dia.
- Maior rapidez no envio das fichas pelo correio, enviando-as sempre no dia da colheita e não uma ou duas vezes por semana como actualmente.
- Mais rapidez na resposta do laboratório, através da informatização do sistema e do processamento das análises no próprio dia da chegada das fichas.

Este último ponto depende exclusivamente de nós, e tudo faremos para a sua concretização.

As primeiras medidas dependem fundamentalmente dos Hospitais, Maternidades e Centros de Saúde, a quem aqui pedimos a melhor colaboração para, em conjunto, conseguirmos os nossos objectivos.

#### 4 - RESULTADOS

4 - RESULTADOS

Foram estudados 109.120 recém-nascidos, tendo sido detectados 34 casos de hipotiroidismo congénito e 3 casos de fenilcetonúria assim distribuídos:

Hipotiroidismo Congénito

Distrito do Porto .....	5
Grijó .....	1
Paredes .....	1
Porto .....	1
Póvoa de Varzim .....	2
Distrito de Leiria .....	1
Pombal .....	1
Distrito de Setúbal .....	5
Barreiro .....	1
Brejos de Azeitão .....	1
Cova da Piedade .....	1
Santiago do Cacém .....	1
Amora .....	1
Distrito de Aveiro .....	3
Arouca .....	1
Aveiro .....	1
Ovar .....	1
Distrito de Évora .....	2
Vendas Novas .....	1
Évora .....	1
Distrito de Bragança .....	1
Carrazeda de Aneciães .....	1

R. A. da Madeira .....		2
Câmara de Lobos .....	1	
Caniçal .....	1	
Distrito de Lisboa .....		4
Cascais .....	1	
Lisboa .....	3	
Distrito de Coimbra .....		4
Figueira da Foz .....	1	
Porto de Mós .....	1	
Tábua .....	1	
Coimbra .....	1	
Distrito de Santarém .....		1
Santarém .....	1	
Distrito de Viseu .....		1
S. João da Pesqueira .....	1	
R. A. dos Açores .....		2
Horta .....	1	
Ponta Delgada .....	1	
Distrito de Viana .....		1
Barroselas .....	1	
Distrito de Portalegre .....		1
Montalvão .....	1	
Distrito de Vila Real .....		1
Chaves .....	1	

Fenilcetonúria

Distrito do Porto .....	1
Baião .....	1
R. A. da Madeira .....	1
Caniço .....	1
Distrito de Setúbal .....	1
Cova da Piedade .....	1

A indicação dos locais de tratamento de todos estes casos, bem como a descrição das hiperfenilalaninemias moderadas encontradas estão sumarizadas na Fig. 2.

DISCRIMINAÇÃO DOS CASOS DETECTADOS

ANO : 1989

DOENÇA	N. CASOS	LOCAL DE TRATAMENTO				
		PORTO	LISBOA	COIMBRA	MADEIRA	AÇORES
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	33					
FENILCETONÚRIA CLÁSSICA	3					
FENILCETONÚRIA ATÍPICA	0					
HIPERFENILALANINEMIA MALIGNA	1					
<b>TOTAL</b>	<b>37</b>	<b>13</b>	<b>15</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>2</b>
HIPERFENILALANINEMIA MODERADA	4					
HIPERFENILALANINEMIA GALACTOSEMIA	1					

Fig. 2.

O primeiro caso de hiperfenilalaninemia maligna, pela sua raridade merece uma referência especial.



## TESTES DE RASTREIO EFECTUADOS DURANTE O ANO DE 1989

	R/N		CONTROLE DE DOENTES		REPETIÇÕES POR			
	ATÉ 3 MESES	MAIS DE 3 MESES	PKU	HC	NÃO ELUIÇÃO	VALOR ALTO PKU	HC	SANGUE INSUF.
JANEIRO	8959	1	82	8	9		5	5
FEVEREIRO	7868		69	11	8	1	3	14
MARÇO	9590		76	17	30	1	5	16
ABRIL	8120		68	8	9		5	17
MAIO	10324		71	22	9	2	6	16
JUNHO	9633	2	79	14	55	1	10	15
JULHO	8899	3	72	16	126	5	7	11
AGOSTO	9813	8	66	2	170	5	3	26
SETEMBRO	8812	7	71	17	64	3	4	16
OUTUBRO	10110	2	71	14	28	1	4	12
NOVEMBRO	9321	1	77	14	15	1	6	7
DEZEMBRO	7671	1	47	11	4	2	1	7
TOTAIS	109120	25	847	154	527	22	61	164

Fig. 4

Da análise destes números, ressalta que é nos meses mais quentes que as más eluições ocorrem com mais frequência, o que se explica por seca-gem excessiva das manchas de sangue no papel de filtro.

Verifica-se ainda que é no mês de Agosto que as colheitas apresentam mais problemas possivelmente por substituições de férias, com pessoal menos treinado.

R/N RASTREADOS	REPETIÇÕES POR			
	NÃO ELUIÇÃO	VALOR PKU	ALTO HC	SANGUE INSUF.
109120	527	22	61	164
	0.48%	0.02%	0.06%	0.15%

Fig. 5

Se analisarmos as repetições em termos percentuais (Fig. 5) verificamos que a maior incidência vai para a repetição por falta de eluição (0,48%). Se conseguirmos que os Centros de Saúde passem a enviar as fichas 24/48 horas após a colheita, estamos certos de obter uma baixa significativa nestes números, com especial incidência nos meses de Julho e Agosto.

Verificamos também que as repetições por sangue insuficiente são actualmente muito raras (0,15%), por um lado, porque a experiência é maior do que nos primeiros anos do rastreio, e por outro porque com a introdução do método Delfia diminuiu o diâmetro da pastilha de sangue utilizada.

As repetições por valor alto estão praticamente estabilizadas, embora se admita que no caso da fenilcetonúria possam aumentar em 1990 pelo novo sistema que se pretende instituir.

Considerando as repetições em conjunto, verificamos que no total apenas representam 0,71% das colheitas efectuadas, o que consideramos francamente positivo e reflecte bem a experiência acumulada ao longo de todos estes anos.

— O —

- Como habitualmente, só em Abril/Maio o Instituto Nacional de Estatística nos pode fornecer o número oficial de nados vivos em Portugal durante o ano de 1989.

Porém, e segundo os últimos "Elementos Estatísticos do Ministério da Saúde" sabemos que o decréscimo de natalidade tem sido de aproximadamente 1,2% ao ano, e que os partos sem assistência médica representam ainda 2,9% do total.

A taxa de cobertura por distrito, calculada com base nos primeiros números referidos encontra-se representada no anexo 6.

A frequência encontrada para a fenilcetonúria foi de 1/36.400 e para o hipotiroidismo congênito de 1/3.200.

Os números definitivos (de 1980 a 1988) estão expressos no quadro anexo (anexo 7).

## 5 - CONCLUSÕES

5 - CONCLUSÕES

O ano passado, e neste mesmo relatório, estranhamos o elevado número de casos detectados, com especial incidência na fenilcetonúria.

Admitimos então que a lei dos grandes números seria a explicação mais lógica para esta ocorrência, e os únicos 3 fenilcetonúricos detectados em 1989 parecem justificar esta posição.

Estas grandes variações anuais, contudo já não alteram significativamente as incidências globais, cujos valores desde o início do programa até ao fim de 1989 se encontram representadas na Fig. 6.

	<b>R.N. estudados</b>	<b>Casos</b>	<b>Frequência</b>
<b>HC</b>	782.114	187	1/4.200
<b>PKU</b>	814.359	52	1/15.700

Fig. 6

A distribuição geográfica dos casos detectados está representada nos anexos 8 e 9.

Em relação à taxa de cobertura, verifica-se que depois dos grandes aumentos dos primeiros anos do rastreio, se atingiu agora uma fase de estabilização (Fig. 7).

COBERTURA GERAL DO PAÍS	
1980	6,4 %
1981	19,1 %
1982	37,9 %
1983	48,6 %
1984	73,4 %
1985	80,4 %
1986	85,0 %
1987	87,5 %
1988	91,1 %
1989	± 92 %

Fig. 7

Dada a multiplicidade dos locais de colheita - 89 Hospitais, 338 Centros de Saúde e 1900 Extensões, - não vai ser muito fácil melhorar estes números.

Durante o ano de 1990 pensamos contudo promover reuniões nas ARS de todos os Distritos do País, para fazer o balanço do trabalho desenvolvido ao longo dos 10 anos de rastreio e discutir localmente todas as hipóteses de melhorar a actual organização, de forma a conseguir aumentar a taxa de cobertura e diminuir o tempo de intervenção.

Embora os resultados actuais ultrapassem largamente as perspectivas que nos propunhamos atingir quando em 1980 iniciamos este trabalho, agora queremos mais, e esperamos que esta permanente insatisfação nos leve nos próximos anos a mais uma vez ultrapassar os nossos objectivos.

O Presidente da Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce

R. Vaz Osório



Instituto de Genética Médica  
Jacinto de Magalhães

Anexo 1

## ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE FIBROSE QUÍSTICA

A Associação Portuguesa de Fibrose Quística editou em 1988 um folheto em que, além de equacionar os problemas actuais desta doença em Portugal, enuncia muito sumariamente os principais objectivos que se propõe atingir. Um desses objectivos é "Obter e tornar efectivos, junto das Entidades Oficiais, todos os meios de acção, que visem proporcionar facilidade de diagnóstico, terapêutica, reabilitação e integração do doente, bem como todo o apoio aos seus familiares".

É dentro dessa linha de acção que vem propôr ao Ministério da Saúde um projecto de rastreio experimental em 100.000 recém-nascidos, integrado no Programa Nacional de Diagnóstico Precoce.

### Projecto de trabalho e respectiva justificação, médica, social e económica

A fibrose quística é uma doença hereditária crónica, caracterizada fundamentalmente por problemas respiratórios e digestivos, graves e frequentes, que habitualmente levam à morte da criança antes da adolescência.

Não há ainda tratamento específico para esta doença embora no esquema terapêutico das graves complicações pulmonares e digestivas se tenham verificado ultimamente grandes progressos.

Estima-se que a sua frequência em Portugal seja de aproximadamente 1/3.000, o que significa que, em cada ano, nascem cerca de 50 crianças com esta afecção.

O Diagnóstico Precoce em sangue colhido sobre papel de filtro, é possível nas 1<sup>as</sup> semanas de vida, e tem já sido ensaiado em numerosos Países, numa tentativa de diminuir a taxa de hospitalização destas crianças, bem como de aumentar a sua esperança e qualidade de vida.

Há actualmente todas as condições para que um estudo semelhante se efectue em Portugal.



Instituto de Genética Médica  
Jacinto de Magalhães

As estruturas necessárias encontram-se já montadas para o rastreio do hipotiroidismo congénito e da fenilcetonúria. É só aproveitá-las.

Segundo estudos recentes (Wilcken B. e Chalmus G., The Lancet, 1985), o diagnóstico precoce efectuado a partir do rastreio, poupa cerca de 20 dias de hospitalização a cada doente nos primeiros 2 anos de vida.

Segundo estudo feito no Serviço de Pediatria do Hospital Sta. Maria, o internamento duma criança custa ao Hospital cerca de 18.000 escudos por dia.

Estimando-se que nascem anualmente 50 crianças com esta doença, a institucionalização do rastreio durante um ano, iria permitir poupar só em internamentos cerca de 18.000 contos (18.000 esc. x 20 x 50).

- O rastreio é feito pelo doseamento da tripsina-imuno reactiva por rádio imuno ensaio.

O método, já ensaiado no laboratório de rastreios (IGM) é perfeitamente compatível com o equipamento e automatização já existente.

O preço dos reagentes por análise é de 150 escudos.

Um estudo feito durante um ano (cerca de 100.000 casos) custará portanto

Reagentes	15.000 contos
1 Preparadora	700 "
1 Operador de computador	600 "
TOTAL	16.300 contos

Estes números tão favoráveis, só são possíveis pelo total aproveitamento das estruturas já montadas para o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce.

Há ainda a acrescentar que a qualidade de vida destas crianças melhorará consideravelmente, tudo levando a crer, que o estabelecimento precoce duma terapêutica adequada aumente também significativamente a sua esperança de vida.

Resta acrescentar que as famílias atingidas poderão ser informadas, antes do nascimento dum segundo filho das vantagens em recorrer a uma consulta de aconselhamento genético e eventualmente de diagnóstico pré-natal.



Instituto de Genética Médica  
Jacinto de Magalhães

Se o Ministério decidir apoiar este projecto, quer por subvenção directa, quer através das A.R.S., poderemos iniciar o trabalho dentro de 2/3 meses. Os resultados obtidos serão oportunamente publicados, à semelhança do que aconteceu com o rastreio experimental da Hiperplasia Congénita das Suprarenais.

Porto, 1/6/89

O Presidente da  
Associação Portuguesa de  
Fibrose Quística

Dr. Marques Pinto

O Presidente da  
Comissão Nacional para o  
Diagnóstico Precoce

Dr. Vaz Osório



Instituto de Genética Médica  
Jacinto de Magalhães

Anexo 2

Exmã Senhora

-----

O seu bebé fez diagnóstico precoce. Não foi  
diagnosticada fenilcetonúria. Contudo os valores de  
fenilalanina são ligeiramente superiores ao normal e  
é necessário fazer outras análises.

É favor dirigir-se à Consulta de Doenças Metabólicas  
do .....  
dia .... às .... horas.

Comissão Nacional Para O Diagnóstico Precoce

Dr. Rui Vaz Osório



Exmª Mãe de-----

Responda, por favor, ao seguinte questionário e envie-o juntamente com a ficha de colheita:

1) Tomou algum medicamento (comprimidos ou xaropes) durante a gravidez ?

-----

Se tomou, mencione os nomes e o mês da gravidez em que os ingeriu.

-----  
-----  
-----

2) Qual a data prevista pelo médico para o nascimento da criança ? -----

-----

3) Sabe qual foi o desinfectante utilizado durante o trabalho de parto ?

-----

4) Qual foi o liquido que utilizou para limpeza do cordão umbilical ?

-----

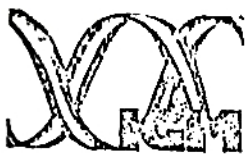
5) No dia em que procedeu à primeira colheita a criança tinha algum problema de saúde ? -----

Se sim especifique -----

-----  
-----

6) Sofre de alguma doença da tireóide?-----

Se sim especifique-----



Instituto de Genética Médica  
Jacinto de Magalhães

Programa HELIOS

Pedido de apoio para o projecto de alimentação diversificada para as crianças deficientes por fenilcetonúria.

As crianças fenilcetonúricas são actualmente rastreadas em todo o País pelo Programa Nacional de Diagnóstico Precoce.

Existem em Portugal cerca de 60 crianças nestas condições, com idades compreendidas entre poucos meses e os 8/9 anos, e para os quais a prevenção da deficiência depende estritamente da dieta feita à base de produtos com baixas concentrações de fenilalanina.

No primeiro ano de vida, a dieta é feita à base de "leites" sem fenilalanina, subsidiados a 100% pelo Estado.

A partir daí e perante a diversificação da alimentação, começam os problemas dos pais, pois não existem no nosso País, ao contrário do que se passa noutros países da Europa, alimentos dietéticos com baixo teor de fenilalanina.

É intenção do I.G.M. proceder à sua importação, pondo-os à disposição dos doentes sem qualquer aumento de custos.

Esta atitude insere-se num projecto mais ambicioso, que inclui a criação duma "Escola de cozinha" para as mães dos fenilcetonúricos.

Dispomos já de uma nutricionista que orientará estes cursos, de uma cozinha totalmente equipada e de alojamento gratuito para 2/3 mães, em cada curso.

O apoio económico de que necessitamos destina-se apenas ao pagamento dos alimentos a importar, uma vez que o seu elevado preço vai tornar a aquisição regular, muito pesada para estas famílias.

Não podemos por enquanto proceder a um estudo económico pormenorizado deste projecto, mas pensamos que, com um milhar de contos/ano podíamos reduzir a comparticipação das famílias a cerca de 50% do custo total da dieta, e oferecer a todas estas crianças uma muito melhor qualidade de vida.

O DIRECTOR

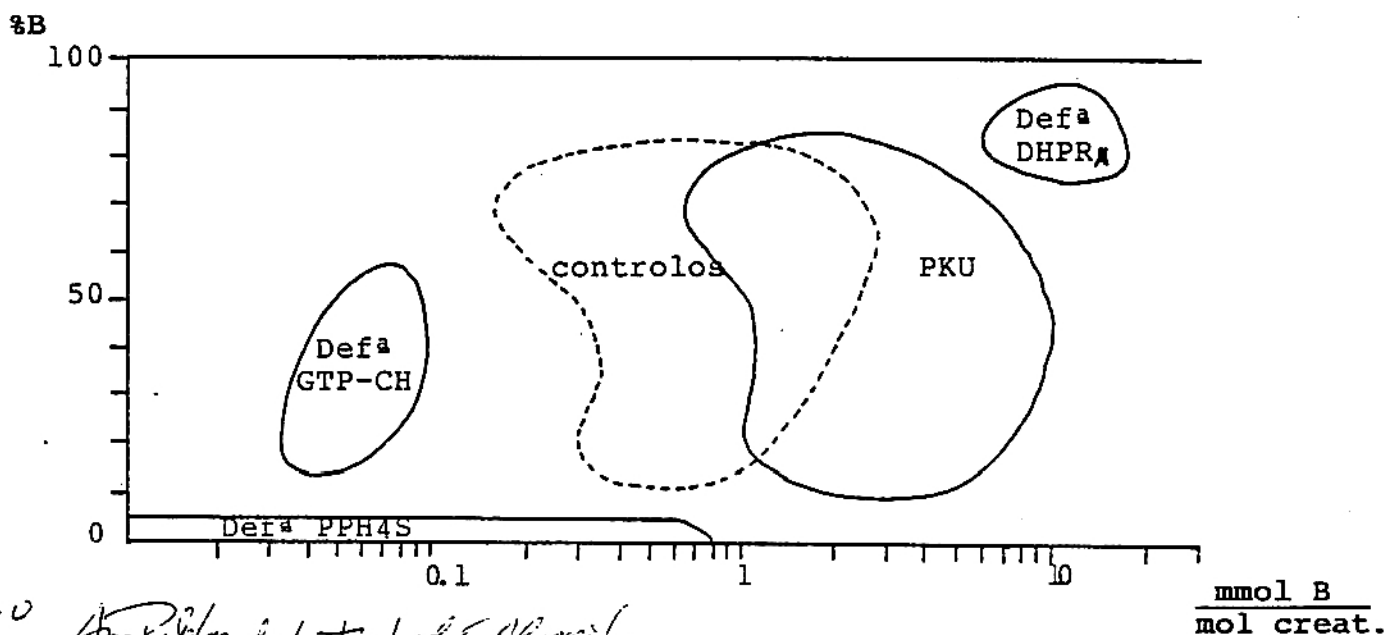
(Dr. Vaz Osório)

Porto, 10.04.89

DIAGNÓSTICO DE DEFICIÊNCIA EM  
TETRAHIDROBIOPTERINA

Anexo 5

NOME	Concentração urinária (mmol/mol creat.)					%B	BNCR	Enzima DHPR (mU/mgHb)
	N	M	IX	B	P			
Alvaro Manuel Cruz Lopes	3.74	—	0.43	15.3	—	80	1233	1.03



VALORES NORMAIS

IDADE	Concentração urinária (mmol/mol creat.)					%B	BNCR
	N	M	IX	B	P		
2-12 meses	1.1-4.0	0.05- -0.3	—	0.47-3.0	0.19-0.6	18-63	9-176

N: Neopterina, M: Monapterina, IX: Isoxantopterina, B: Biopterina, P: Pterina

%B:  $(B/B+N) \times 100$ , BNCR:  $\%B \times 1000 \times (B/\text{creat.})$  - "Biopterin, Neopterin, creatinine ratio"

Actividade enzimática (DHPR) controlo diário	3.75 mU/mg Hb
---	---------------

DHPR: Dihidropteridina redutase

## DIANOSTICO PRECOCE - 1989

Anexo 6

DISTRITOS	R/N ESTUDADOS	% (*)
EVORA	1 908	111.3
LISBOA	22 059	102.8
FARO	3 638	97.9
BRAGA	11 035	95.4
LEIRIA	4 546	93.8
PORTO	20 908	93.6
VIANA DO CASTELO	2 674	93.1
MADEIRA	3 458	92.1
AÇORES	3 693	89.6
UISEU	4 483	88.4
CASTELO BRANCO	1 847	87.3
AVEIRO	7 140	86.3
SANTAREM	3 640	86.1
COIMBRA	3 854	85.2
BEJA	1 463	83.9
VILA REAL	2 513	83.2
BRAGANÇA	1 533	79.7
GUARDA	1 630	78.9
SETOBAL	6 107	78.8
PORTALEGRE	987	76.5
T O T A L	109 120	92.1

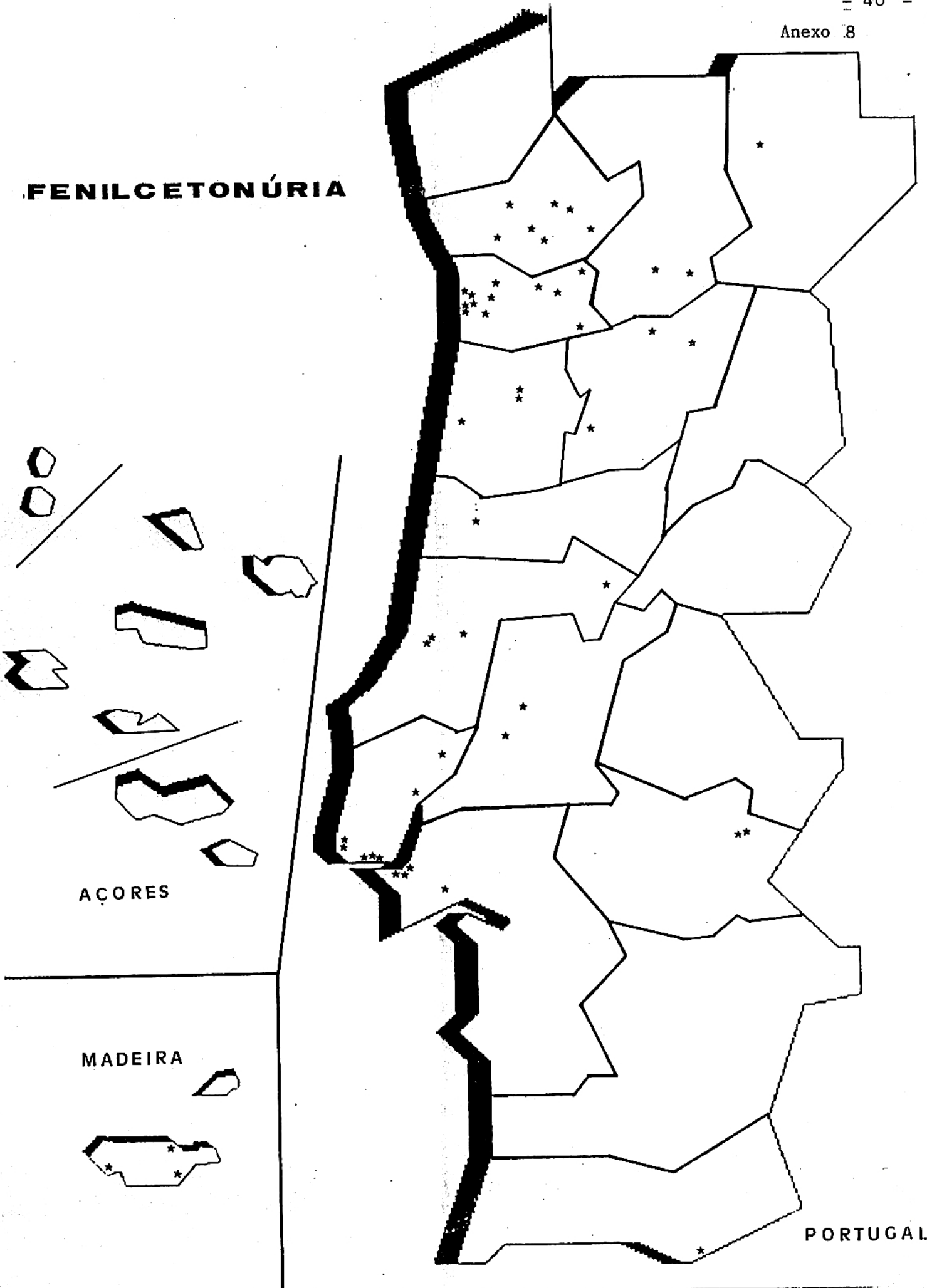
(\*) N.ºs PROVISÓRIOS A CONFIRMAR QUANDO O INST. NACIONAL DE ESTATÍSTICA FORNECER O N.º EXACTO DE NADOS-VIDOS EM 1989.

## PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNOSTICO PRECOCE

COBERTURA POR ANO E DISTRITO (%)

	1980	1981	1982	1983	1984	1985	1986	1987	1988	1989
VIANA	18,4	49,9	72,3	80,6	87,7	89,2	89,7	90,5	93,7	
BRAGA	22,4	48,2	75,0	84,3	92,0	96,1	95,0	95,5	95,6	
VILA REAL	0,1	0,6	22,9	46,8	69,4	78,7	81,8	82,2	86,2	
BRAGANÇA	0,3	11,4	30,0	45,2	58,2	59,7	69,2	73,6	80,3	
PORTO	6,9	15,8	40,5	61,7	79,1	83,9	87,4	89,2	92,6	
AVEIRO	2,6	13,8	46,6	60,5	77,8	81,3	83,3	83,4	85,5	
VISEU	6,9	8,5	15,2	34,8	58,8	66,2	75,7	80,3	87,6	
GUARDA	0,0	0,0	1,3	9,4	23,3	40,7	49,5	67,9	72,3	
COIMBRA	0,0	9,6	0,5	6,4	20,9	36,1	50,1	49,3	70,5	
CASTELO BRANCO	0,0	11,7	36,0	45,4	66,6	78,5	78,5	79,4	85,5	
LEIRIA	11,8	15,0	26,5	43,5	58,9	69,7	76,4	85,8	89,2	
SANTARÉM	1,9	30,8	52,6	44,4	56,8	64,2	72,4	77,4	83,7	
PORTALEGRE	0,0	16,8	28,6	28,5	59,8	57,7	72,1	71,3	77,5	
LISBOA	0,0	10,5	28,9	24,8	63,6	94,9	99,7	101,5	103,2	
SETÚBAL	0,0	18,7	39,3	44,4	68,3	74,1	73,9	72,7	77,2	
ÉVORA	0,0	29,5	64,4	78,6	100,6	105,3	108,2	108,4	114,4	
BEJA	0,0	20,3	55,0	31,1	64,6	71,6	76,5	84,7	83,9	
FARO	0,0	0,3	7,2	35,8	71,7	79,9	82,3	85,8	89,8	
MADEIRA	18,7	86,7	90,8	92,3	95,1	95,6	95,5	99	96,9	
AÇORES	0,0	0,0	6,2	48,9	63,8	71,9	87,7	92,3	93,8	
T O T A L	6,4	15,1	37,9	48,3	73,4	80,4	85,0	87,5	91,1	

# FENILCETONÚRIA

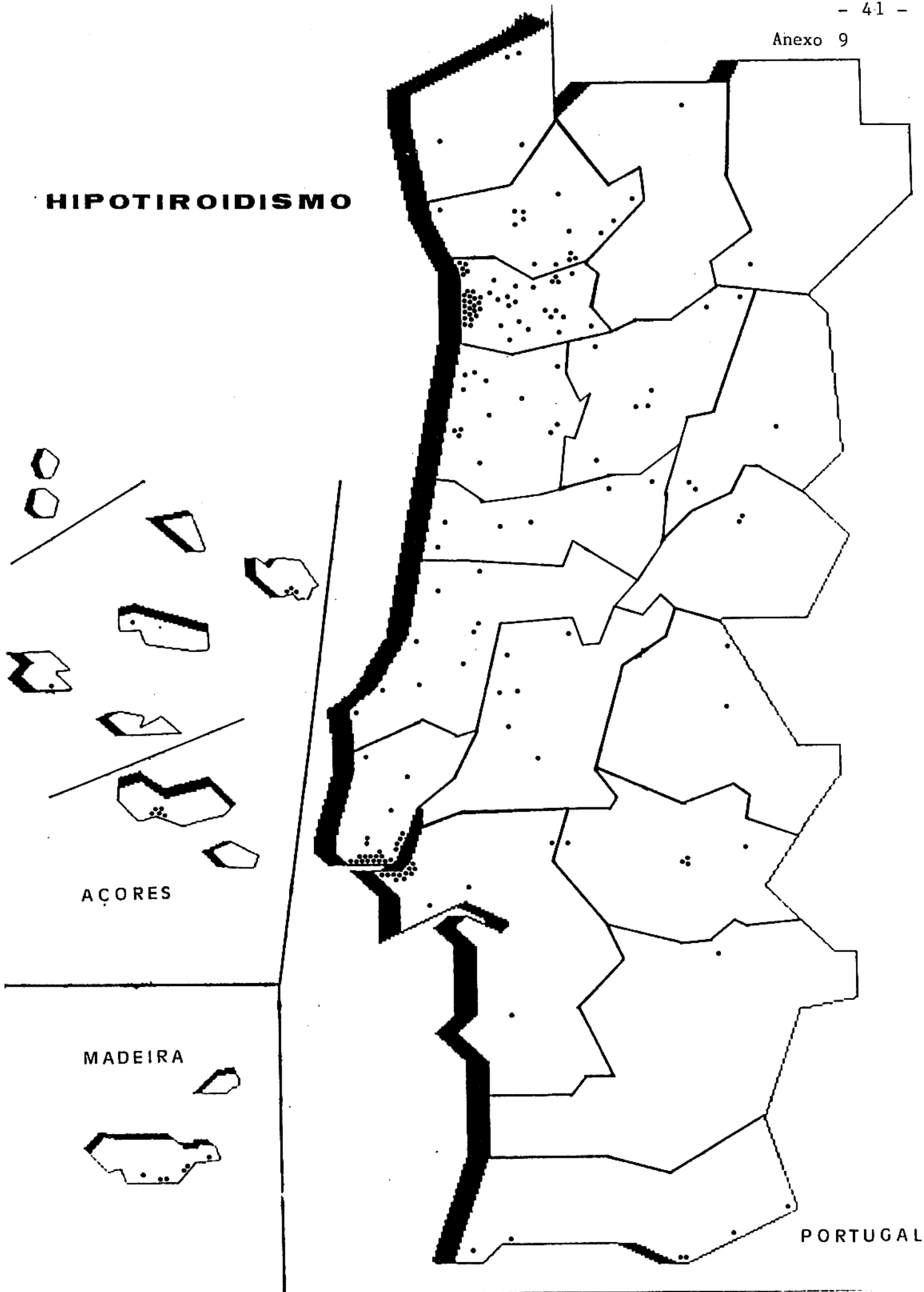


AÇORES

MADEIRA

PORTUGAL

# HIPOTIROIDISMO



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

## 1 - INTRODUÇÃO

## 1 - INTRODUÇÃO

O Centro de Diagnóstico Pré-natal, que resulta da excelente colaboração existente entre o Instituto de Genética Médica e o C. H. de Gaia, colaboração essa que ultimamente se estendeu à Unidade de Cardiologia Pediátrica do H. de S. João, tem continuado a desempenhar com toda a eficácia as funções que presidiram à sua criação:

Cobertura da região norte do país em termos de gestações de risco previsível.

A concentração de todos os exames (consulta, ecografia, amniocentese, biópsia do córion e análises) no mesmo local, confere-lhe uma eficácia que tem levado doentes de outras regiões do país a procurarem os seus serviços.

Um casal que recorre ao diagnóstico pré-natal é um casal angustiado, e o facto de se sentir apoiado por uma equipa em vez de andar a bater a várias portas que possam eventualmente contribuir para a resolução do seu problema, confere-lhe um sentimento de confiança que, no mínimo, poderá ajudar a combater essa mesma angústia.

É assim que compreendemos o funcionamento dum Centro de Diagnóstico Pré-natal, e assim planeamos o seu desenvolvimento.

## 2 - ACTIVIDADE ASSISTENCIAL

## 2 - ACTIVIDADE ASSISTENCIAL

### 2.1 - Consultas

Durante o ano de 1989 efectuaram-se 386 consultas, o que representa um aumento de 56% em relação ao ano anterior, e 100% em relação a 1987.

### 2.2 - Amniocenteses

Realizaram-se 304 amniocenteses precoces, o que traduz um aumento de 25% em relação ao ano anterior. (Fig. 1)

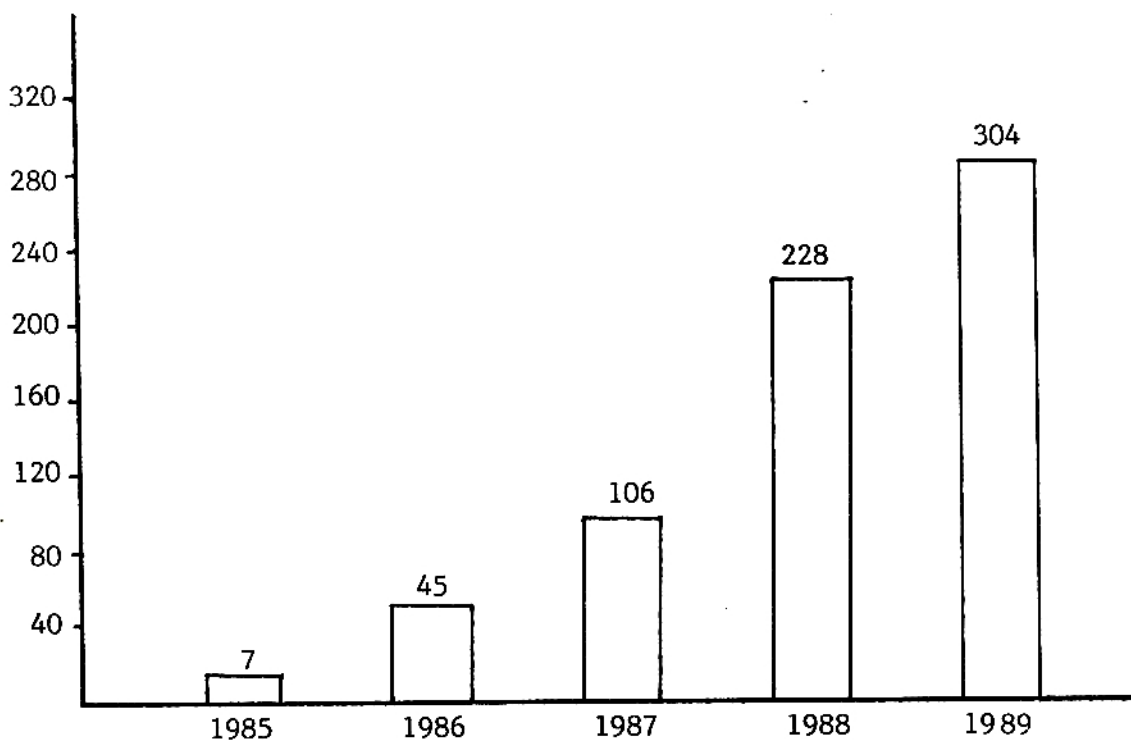


Fig. 1

- 24 destas amniocenteses foram realizadas antes da 15ª semana de gestação
- amniocenteses ultra precoces.

As indicações para as amniocentese foram as seguintes:

- Idade materna avançada	- 237	- (77,9%)
- Antecedentes de anomalias cromossómicas	- 22	- (7,3%)
- Deficiência do tubo neural e outras, associadas a $\alpha$ -fetoproteína elevada.	- 10	- (3,3%)
- Pais portadores de anomalias cromossómicas	- 7	- (2,3%)
- Ansiedade materna	- 15	- (4,9%)
- Doenças metabólicas	- 6	- (2,0%)
- Doenças ligadas ao cromossoma X	- 2	- (0,7%)
- Gravidez de evolução anormal	- 5	- (1,6%)

Em todas as amostras, para lá das indicações específicas, foi feita a análise cromossómica e o doseamento da  $\alpha$ -fetoproteína.

Resultados obtidos:

Amniocentese normais	- 299
" anormais	- 5

Discriminação das amniocentese anormais:

Trissomia 21	- 4
Síndrome de Klinefelter	- 1

Abortos imputáveis à amniocentese, ou seja, ocorridos dentro das 2 semanas após o teste - 3 (1%)

Além das colheitas de líquido amniótico realizadas no IGM pelos Drs. Tiago Delgado e Serafim Gomes, foram ainda estudados 95 líquidos amnióticos provenientes de outros serviços, sendo:

78 da Maternidade Alfredo da Costa e Hospital de St<sup>a</sup> Maria - Lisboa  
15 do Hospital Egas Moniz - Lisboa  
2 do Hospital de St<sup>o</sup> António - Porto

As indicações para as amniocenteses foram as seguintes:

- Idade materna avançada	-	78
- Antecedentes de anomalia cromossômica	-	4
- Deficiência do tubo neural	-	3
- Ansiedade materna	-	3
- Doença metabólica	-	1
- Gravidez de evolução anormal	-	6

Resultados obtidos:

Amniocenteses normais	-	89
" anormais	-	6

Discriminação das amniocenteses anormais:

Trissomia 21	-	2
Síndrome de Klinefelter	-	1
XYY	-	1
46,XX/47,XX,+mar	-	1
Síndrome de Morquio	-	1

(diagnóstico feito igualmente em França)

### 2.3 - Biópsias do córion

Efectuaram-se 17 biópsias do córion, (aumento de 21% em relação a 1988), com as seguintes indicações:

- Idade materna avançada	-	12
- Doença metabólica	-	3
- Mãe portadora de anomalia cromossômica	-	1
- Feto malformado	-	1

Resultados obtidos:

Biópsias normais	-	13
Síndrome de Edward's	-	1
Sem resultados	-	3

- Não se verificaram abortos atribuíveis à colheita.

#### 2.4 - Exames ecográficos

Foram feitos 688 exames ecográficos, tendo sido detectadas as seguintes anomalias:

Anencefalia	-	3
Exonfalo	-	1
Hidrocefalia	-	5
Feto polimalformado	-	1

- Realizaram-se a título experimental 4 cordocenteses, em fetos com anomalias detectadas ecograficamente e em que o casal já tinha optado pela interrupção da gravidez, tendo-se obtido sangue fetal num dos casos.

Em todos os casos em que foram detectadas anomalias, o casal optou pela interrupção da gravidez.

A partir do mês de Dezembro, o Centro passou a ter o apoio do Dr. J. Carlos Areias para o estudo ecocardiográfico nos casos de gravidez de risco para cardiopatias congénitas.

Está em curso o estabelecimento dum protocolo entre o IGM e a Unidade de Cardiologia Pediátrica do Hospital de S. João, que irá permitir a continuidade dessa colaboração, e assim contribuir para um inegável enriquecimento científico e assistencial do Centro de Diagnóstico Pré-natal.

### 3 - DIVULGAÇÃO E ENSINO

### 3 - DIVULGAÇÃO E ENSINO

Durante o ano de 1989 estagiaram no Centro de Diagnóstico Pré-natal - consulta de obstetricia - o Dr. Francisco Valente e a Dr<sup>a</sup> Helena Boneco.

Na Consulta de Aconselhamento Genético continuou o seu estágio o Dr. António Tadeu, no âmbito do Ciclo de Estudos Especiais de Citogenética.

- Os Drs. Tiago Delgado e Serafim Gomes, apresentaram comunicações nas seguintes reuniões científicas:

- Reunião do Serviço de Obstetricia do Centro Hospitalar de Gaia.  
"Actividade do Centro de Diagnóstico Pré-natal em 1988".

- IV Jornadas Pediátricas do Serviço de Pediatria do Hospital Distrital de Viseu.  
"Experiência da Consulta de Diagnóstico Pré-natal - CHG/IGM"  
Viseu, 23 de Junho

- A Dr<sup>a</sup> Maximina Pinto apresentou comunicações nas seguintes reuniões científicas:

- II Congresso Nacional de Pediatria.  
"Prevenção da Doença genética - O diagnóstico pré-natal"  
Porto, 18 de Abril

- IX Jornadas Internacionais de Estudos da Reprodução.  
"Aspectos cromossómicos do Diagnóstico Pré-natal"  
Figueira da Foz, Outubro

- Os Drs. Tiago Delgado e Serafim Gomes iniciaram os trabalhos de organização das "1<sup>as</sup> Jornadas de Diagnóstico Pré-natal" a efectuar em Espinho em 1990.

#### 4 - CONCLUSÕES

4 - CONCLUSÕES

A primeira conclusão a tirar da leitura deste relatório é que o Centro de Diagnóstico Pré-natal continua em fase de grande expansão, não se prevendo aliás qualquer abrandamento nessa expansão para os anos mais próximos.

Entretanto, e especialmente em relação ao laboratório de citogenética, é de louvar o esforço que todo o pessoal tem desenvolvido uma vez que todo este volume de trabalho se tem processado sem que o número de técnicos tenha sofrido qualquer alteração.

Fazendo um balanço da actividade do Centro desde a sua criação (1985) até ao fim de 1989 encontramos os seguintes números acumulados:

Consultas	-	862	
Amniocentese	-	690	
Normais	-	653	
Revelando anomalias	-	22	
Biópsias do córion	-	36	
Normais	-	32	
Revelando anomalias	-	1	
Sem resultados	-	3	
Abortos imputáveis à amniocentese	-	4	(0,6%)
"          "          à biópsia do córion	-	2	(5,6%)
Ecografias	-	1.528	
Anomalias reveladas	-	25	
Cordocentese experimental	-	4	

A análise destes números deve, a nosso ver, ser acompanhada de alguns comentários elucidativos.

Assim, verifica-se que, apesar de em todos os casos de anomalias detectadas por meios invasivos o casal ter optado pela interrupção da gravidez, (\*) só em 3,2% dos casos essa interrupção se verificou, e que em 96,8% dos casos a gravidez evoluiu normalmente até final.

Como esse é o objectivo fundamental do Diagnóstico Pré-natal, entendemos que este aspecto deve ser devidamente realçado nas conclusões.

Outro ponto muito importante é o da frequência dos abortos imputáveis às técnicas utilizadas.

Em relação às amniocenteses os números são já suficientemente baixos para poderem ser comparadas com qualquer outro centro europeu de méritos reconhecidos, e em relação às biópsias do córion à medida que a casuística aumenta, vamos caminhando no mesmo sentido.

Estes dados reflectem indiscutivelmente o apuro técnico e a capacidade profissional dos obstetras responsáveis pela sua execução.

Finalmente, gostaríamos de deixar aqui bem expressa a nossa confiança no futuro do Centro e na sua capacidade para resolver os problemas cada vez mais numerosos e complexos com que vai ser seguramente confrontado nos próximos anos.

R. Vaz Osório  
Maximina Pinto

---

(\*) Excepto num caso de S. Klinefelter em mosaico (Relatório de 1987).

