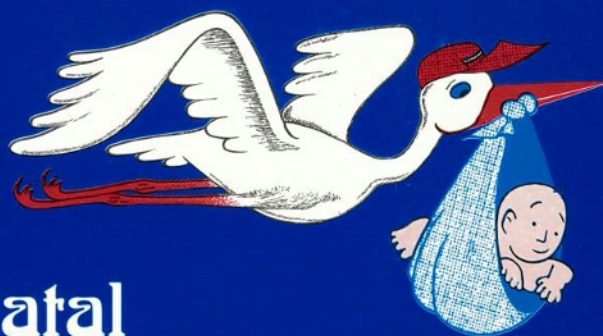


Programa Nacional de Diagnóstico Precoce



Centro de Diagnóstico Pré-Natal



Unidade de Procriação Assistida

RELATÓRIO DE ACTIVIDADES EM 1995

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO
PRECOCE

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA	7
2 - COMISSÃO NACIONAL	13
3 - ASSISTÊNCIA AOS DOENTES	17
4 - RESULTADOS	22
5 - CONCLUSÕES	40

CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

1 - INTRODUÇÃO	55
2 - ACTIVIDADE ASSISTENCIAL	58
3 - DIVULGAÇÃO E ENSINO	68
4 - CONCLUSÕES	73
UNIDADE DE PROcriação ASSISTIDA	80

INTRODUÇÃO

Em 1958 o Dr. Robert Warner, então director do Centro de Reabilitação Infantil do Hospital Pediátrico de Búfalo (USA), pediu ao seu amigo Dr. Robert Guthrie que tentasse encontrar um método simples e seguro para dosear a fenilalanina no soro de doentes fenilcetonúricos.

O tratamento dietético desta doença tinha sido descoberto recentemente (*), e embora estivesse já a ser aplicado no referido Centro, punha muitos problemas na determinação dos níveis séricos de fenilalanina, dada a falta dum método simples e eficaz para dosear este aminoácido.

Guthrie trabalhava então num projecto de investigação sobre o cancro, procurando detectar por um teste microbiológico diferentes substâncias no sangue de doentes submetidos a quimioterapia.

O princípio destes testes é simples: Um composto que adicionado a um meio de cultura impede o crescimento duma dada bactéria, deixará de o fazer em presença de um inibidor.

Dando sequência ao pedido do Dr. Warner, Guthrie verificou que a β 2 - tienilalanina era um potente inibidor do *Bacillus subtilis*, e que esta acção era facilmente anulada pela fenilalanina.

(*) Bickel, 1954

Para a realização do teste usava um disco de papel de filtro embebido em soro do doente e colocado num meio de cultura sólido com *Bacillus subtilis* e β -tienilalanina.

Se o soro tivesse uma concentração elevada de fenilalanina, esta, difundindo no meio, ia inibir a β -tienilalanina originando um abundante crescimento bacteriano à volta do disco.

Por esta altura foi diagnosticada uma fenilcetonúria numa sua sobrinha de 15 meses, infelizmente demasiado tarde para evitar o atraso mental.

Este facto foi porém determinante para despertar em Guthrie o interesse em adaptar o seu teste de forma a poder estabelecer o diagnóstico em tempo útil.

“Eu sabia que o exame de rotina para a detecção da PKU em recém-nascidos era impossível de fazer com soro, e pensei que o teste talvez também funcionasse com sangue total.

Verifiquei que realmente assim era e que o modo mais simples de obter discos com sangue de recém-nascidos, era picar o calcanhar e secar as gotas de sangue com papel de filtro”.

Foi com esta simplicidade que Guthrie revolucionou a prevenção das doenças genéticas tornando possível e fácil o seu rastreio sistemático em todo o Mundo.

Curiosamente, o artigo descrevendo este novo método foi rejeitado por uma revista médica americana, só tendo sido publicado em 1963 !

Robert Guthrie morreu em 23 de Junho de 1995. Encontrámo-lo pela última vez há 2 anos, em Lille, no “2º Congresso Internacional de Rastreamento Neonatal”.

A sua entrada na sala foi então acompanhada dum sussuro de admiração e simpatia por todos os presentes.

Era uma figura respeitada em toda a comunidade científica e venerada no mundo dos rastreios neo-natais.

Dois meses antes de morrer, em Búfalo, foi alvo duma grande homenagem de agradecimento pelo seu trabalho. O jantar então oferecido foi chamado de “30.000 obrigados”, lembrando o número de crianças em todo o Mundo, a que o seu teste durante os últimos 30 anos evitou o atraso mental.

Esta singela homenagem que aqui lhe prestamos, está, não o duvidamos profundamente ligada ao sentimento de gratidão de todas estas crianças a quem o seu teste libertou do pesado fardo duma deficiência mental grave e possibilitou uma vida normal e sadia.

Em nome dos médicos, pais e especialmente crianças, mais um obrigado Guthrie !

DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

- Em 1 de Abril realizou-se uma Assembleia Geral da Associação Portuguesa de Fenilcetonúria (APOFEN), para discussão do plano de trabalhos de 1995 e apresentação dos novos estatutos que passaram a incluir na Associação a "Fenilcetonúria e outras Doenças Metabólicas Hereditárias".

Esta alteração é uma consequência lógica da extensão do subsídio para os produtos alimentares a todas estas crianças, e poderá contribuir, assim o esperamos, para um maior fortalecimento e representatividade da APOFEN.

- De 16 a 30 de Agosto, por iniciativa da Associação Fenilcetonúrica da Galiza, realizou-se em Melide (perto de Lugo) um acampamento para crianças fenilcetonúricas, tendo estado presentes, a convite da referida Associação, algumas crianças portuguesas.

Foi uma iniciativa muito interessante, que resultou em pleno, e que é bem demonstrativa do trabalho que as Associações de Pais podem desenvolver no sentido de uma melhor integração dos seus filhos na sociedade:

- Em 8, 9 e 10 de Dezembro a APOFEN tinha projectado organizar na cidade da Feira o "1º Encontro Luso-Galaico PKU".

Acontece que esses mesmos dias tinham já sido escolhidos para a reunião da Associação Galega, em Baiona, pelo que a reunião portuguesa ficou adiada para 1996.

Estiveram presentes em Baiona o Dr. Vaz Osório, a Dr^a Laura Vilarinho e a Dr^a Manuela Almeida, além de alguns pais e fenilcetonúricos portugueses.

Para além do convívio entre as famílias afectadas por este problema, foram discutidos alguns aspectos técnicos relacionados com os vários esquemas de dieta actualmente praticados em Portugal e Espanha.

- No início de Outubro recebemos a visita do Dr. Armando Fonseca, supervisor do Centro Ambulatorial de Prevenção do Rio de Janeiro. Este Centro procede ao rastreio neo-natal naquele Estado brasileiro, e a sua direcção mostrou-se muito interessada em desenvolver o intercâmbio com o Centro Nacional de Rastreios (**Anexo 1**).

Da nossa parte, tudo faremos para a concretização dessa ideia.

- Dando continuidade ao programa científico e de divulgação que vimos cumprindo anualmente, quer a nível interno quer externo, foram efectuadas as seguintes palestras:

- Na Escola Nacional de Saúde Pública
Lisboa, 20 de Janeiro
“O Programa Nacional de Diagnóstico Precoce”
R. Vaz Osório
- No “Lions Clube de Barcelos”
Barcelos, 25 de Janeiro
“A Genética e a doença”
R. Vaz Osório

- Na "VII Reunião do Hospital de Crianças Maria Pia"

Porto, 12 a 14 de Junho

"Prevenção da doença crónica - Intervenção genética"

R. Vaz Osório

- No "Curso Superior de Ciências da Nutrição da Universidade do Porto"

Porto, 16 de Maio

"O interesse do Diagnóstico Precoce e do tratamento atempado da Fenilcetonúria"

Manuela Almeida

- Na "Escola C + S da Maia"

Maia, 5 de Abril

"O que é e para que serve a picada no pézinho do bebé"

R. Vaz Osório

"A roda dos alimentos. O que podem afinal comer as crianças com fenilcetonúria ?"

Manuela Almeida

- Nas "III Jornadas do Serviço de Pediatria do H. Stª Maria"

Lisboa, 25 a 28 de Outubro

"Fenilcetonúria e Hiperfenilalaninemias"

Aguinaldo Cabral

- Nas "Sessões Clínicas do Serviço de Pediatria do H. Stª Maria"

Lisboa, 20 de Dezembro

"Imagiologia cerebral em doentes fenilcetonúricos - a propósito de 21 adolescentes e adultos PKU"

Aguinaldo Cabral e Leonor Gomes

- Aula teórica do Curso de Genética da Faculdade de Medicina

Lisboa, 19 de Dezembro

“Fenilcetonúria”

Aguinaldo Cabral

- Nas “Reuniões Científicas do-IGM”

Porto, 22 de Fevereiro

“Rastreio da Fibrose Quística”

Laura Vilarinho

- Nas “Journées de la Société Française pour l’étude des Erreurs Innées du Metabolisme”

Nancy, 19-20 de Maio

“Phénylcétonurie: Nouvelles Méthodes de Dépistage”

Laura Vilarinho

- Nas “XXV Jornadas Luso-Espanholas de Genética”

Lisboa, 21-23 de Setembro

“Análise Molecular da Fenilcetonúria em Portugal”

Isabel Rivera, Paula Leandro, Laura Vilarinho, Isabel T. Almeida e M^a

Celeste Lechner.

Trabalhos apresentados em Congressos

- **“Diagnóstico Precoce em Portugal: Fenilcetonúria e Hipotiroidismo Congénito”**

Celeste Lima, Dorinda Paiva, Fernanda Pinto, Carmen Sousa, Altina Lopes e Célia Nogueira

Poster apresentado no “I Encontro dos Técnicos de Saúde”

Porto, 16 e 17 de Novembro

Novos Rastreios

O rastreio piloto da Fibrose Quística do Pâncreas continuou a efectuar-se durante o ano de 1995 na região Centro do País, em colaboração com o Hospital Pediátrico de Coimbra.

A experiência acumulada durante os últimos anos nos diversos países europeus que desenvolveram programas semelhantes, põe contudo sérias dúvidas sobre o real interesse de continuar este rastreio, pelo menos enquanto se mantiverem as condições técnicas e médicas actualmente existentes.

Trata-se dum rastreio a dois tempos, com uma elevada taxa de falsos positivos e o conseqüente traumatismo psicológico para os pais sempre que há necessidade de proceder a exames comprovativos.

Isto acontece por o marcador utilizado (IRT) não ser específico para esta doença, e no caso particular de Portugal a frequência da mutação $\Delta F 508$ não ser suficientemente elevada para poder ser usada como método diagnóstico alternativo.

Acresce que, os números provisórios de que dispomos, apontam para uma frequência desta doença em Portugal menor do que a esperada, além dos benefícios realmente conseguidos para o doente a partir dum diagnóstico precoce estarem cada vez mais a ser postos em causa nos diversos países que têm ensaiado este rastreio.

Todos estes problemas foram discutidos com a Dr^a Lurdes Chieira e o Dr. José Pinheiro do Hospital Pediátrico de Coimbra, em reunião efectuada no Instituto de Genética em 26 de Janeiro de 96.

Ficou decidido suspender o rastreio em 1996 para reavaliação de todos estes problemas admitindo porém o seu reinício logo que tal se justifique.

COMISSÃO NACIONAL

2 - COMISSÃO NACIONAL

A reunião dos grupos de trabalho de Lisboa, Porto e Coimbra que colaboram no rastreio e tratamento da fenilcetonúria e do hipotiroidismo congénito, efectuou-se em Coimbra, no Hospital Pediátrico, no dia 17 de Janeiro de 1996.

- Como habitualmente, procedeu-se em primeiro lugar a confirmação dos casos detectados durante o ano de 1995, discussão dos doentes em estudo, apreciação da evolução do tratamento, etc.

- Discutiu-se em seguida a dificuldade por vezes encontrada em classificar certos casos como definitivos ou transitórios.

Em relação ao Hipotiroidismo Congénito encontrou-se este ano um número mais elevado do que o habitual de casos duvidosos, alguns dos quais embora continuem ainda em tratamento, vão concerteza ser classificados como transitórios.

Em relação à Fenilcetonúria verificou-se também a inclusão em 1995 de alguns doentes nascidos em 94, mas que só este ano e após a introdução de uma dieta diversificada atingiram valores séricos de Fenilalanina superiores a 6 mg/dl.

- Decidiu-se manter o critério de considerar como Fenilcetonúrico qualquer recém-nascido com valores de Fenilalanina superiores a 6 mg/dl, procurando com a dieta e durante toda a vida, evitar valores superiores a este limite.

- A Dr^a Laura Vilarinho levantou o problema da dispersão geográfica das ilhas açorianas e dos problemas que tal facto levanta em termos assistenciais, visto não ser fácil o funcionamento dum Centro de tratamento que englobe todos os casos detectados.

- O Dr. Vaz Osório esclareceu que, em Angra do Heroísmo existe um médico (Dr. Francisco Gomes) que está já a tratar dois fenilcetonúricos e que tem o apoio duma nutricionista que já estagiou no Instituto de Genética. No caso de doentes encontrados nas outras ilhas, pontualmente será resolvido se deverão ser orientadas para essa consulta ou se será mais eficaz dirigi-los de imediato para o Dr. Aguiñaldo Cabral, em Lisboa.

- De qualquer modo, e segundo a sugestão do Dr. Simões de Moura, vai ser enviada bibliografia e documentação diversa sobre a fenilcetonúria para a consulta do Dr. Francisco Gomes.

- O Dr. Aguiñaldo Cabral propôs que a lista de produtos comparticipados para tratamento das doenças hereditárias do metabolismo, fosse completada com os seguintes nomes:

- 80056 e O-LAC, (Mead-Johnson)
- Incremn, (Lederle)

O Dr. Vaz Osório encarregou-se de apresentar a proposta à Sr^a Ministra da Saúde.

ASSISTÊNCIA AOS DOENTES

3 - ASSISTÊNCIA AOS DOENTES

A assistência aos doentes rastreados tem continuado a processar-se como habitualmente nos Centros especializados de Lisboa, Porto e Coimbra.

O problema discutido na Comissão Nacional em relação ao tratamento dos doentes dos Açores veio mais uma vez demonstrar que a criação de centros especializados com a consequente concentração de doentes, esquema que temos defendido desde o início do rastreio, é o caminho mais correcto, especialmente no que diz respeito à fenilcetonúria.

Em alguns países europeus, não é esse o esquema seguido. Os casos detectados são encaminhados para o serviço de pediatria do Hospital da área da residência, o que, sendo a solução mais cómoda (até para o doente que assim evita grandes deslocações), nem sempre é a melhor.

Por vezes acontece o pediatra nunca antes ter visto qualquer caso de fenilcetonúria, e não estar por isso vocacionado ou preparado para acompanhar o doente com o rigor que esta doença exige.

O sistema actualmente em funcionamento em Portugal tem o inconveniente de obrigar a deslocações aos grandes Centros, mas oferece a estes doentes uma assistência médica melhor, mais rápida e mais actualizada.

As consultas são aliás bastante espaçadas sendo os problemas que vão surgindo no dia a dia, normalmente resolvidos por contacto telefónico.

- Foi publicado o 2º volume do livro de receitas hipoproteicas “**Comer bem ... Sem fazer mal!**”, procedendo-se à sua distribuição pelas famílias com crianças fenilcetonúricas ou outras doenças metabólicas.

Aproveitamos a reunião em Baiona para oferecer também alguns exemplares às famílias espanholas presentes.

A publicação deste livro foi uma iniciativa da Consulta de Nutrição (Drª Manuela Almeida).

- O tempo médio de início do tratamento durante o ano de 1995 foi de 15,2 dias.

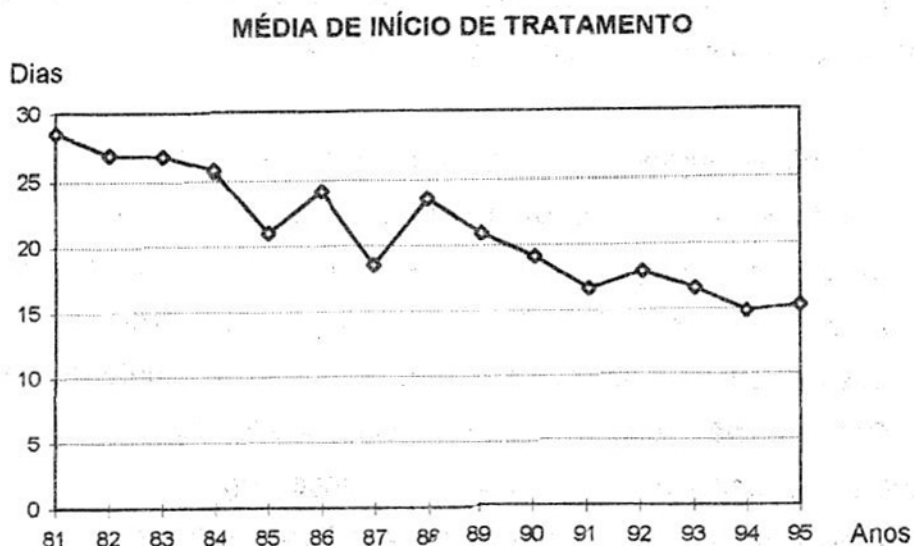


Fig. 1

Conforme já referimos o ano passado, não é fácil baixar muito mais estes números.

O nosso objetivo actual é manter esta média, embora procuremos continuar a melhorar alguns aspectos pontuais da organização.

O nosso esforço tem sido agora especialmente orientado no sentido de melhorar o ritmo de entrega das fichas no Instituto, após a colheita de sangue.

Este ano foi possível conseguir que 83% das fichas fossem entregues nos primeiros 5 dias após a colheita, contra 77% em 93 e 81% em 94.

Tempo de Entrega das Fichas

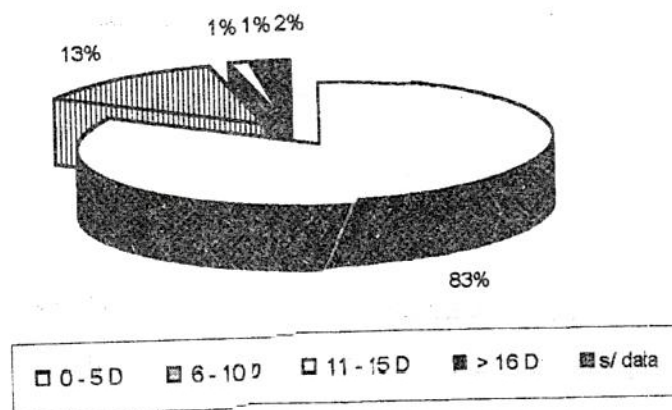


Fig. 2

- Tem continuado o estudo dos doentes com Hipotiroidismo Congénito tendo como objectivo o estabelecimento dum diagnóstico etiológico correcto. Segundo o protocolo actualmente seguido, a ecografia da tiroide é efectuada logo após o rastreio e a cintigrafia pelo "Tecnésium" entre os 3 e os 4 anos de idade.

Este estudo já foi completado em 240 crianças com os seguintes resultados:

	Hipoplasia	Ectopia	Agenesia	Hiperplasia	Tiroide com dimensões e localização normais
Porto	5	97	19	18	8
Lisboa	2	31	25	1	9
Coimbra		20		5	--
Total		199		24	17

Fig.3

Os resultados mostram que a anomalia mais vezes encontrada é a ectopia da tiroide, seguindo-se em ordem de prevalência a agenesia e a disormonogénese.

Estes resultados são semelhantes aos verificados noutros países, verificando-se no entanto uma maior prevalência da agenesia.

Admitimos porém que algumas das situações referidas como agenesia possam corresponder a tiroides ectópicas não diagnosticadas, por a cintigrafia ser feita não ao nascer mas sim aos 3/4 anos de idade, quando o tecido tiroideu ectópico apresenta necessariamente menor actividade funcional.

É o preço a pagar para poder iniciar o tratamento nos primeiros 15 dias de vida.

RESULTADOS

4 - RESULTADOS

Foram estudados 104.963 recém-nascidos, com a distribuição por meses e distritos a seguir indicados:

1995													
RECEM-NASCIDOS ESTUDADOS													
MESES/DISTRITOS													
DISTRITO	JAN	FEV	MAR	ABR	MAI	JUN	JUL	AGO	SET	OUT	NOV	DEZ	TOTAL
Viana do Castelo	217	135	195	163	234	202	200	213	171	219	171	160	2280
Braga	882	677	955	774	968	857	877	917	788	900	783	771	10149
Vila Real	191	149	184	128	184	154	162	191	178	171	140	122	1954
Bragança	80	74	97	76	109	102	76	97	101	102	84	85	1083
Porto	1769	1462	1857	1562	1934	1746	1764	1852	1702	1786	1761	1673	20868
Aveiro	623	456	654	506	709	611	621	619	572	646	529	546	7092
Viseu	367	273	352	319	372	283	256	357	309	297	368	223	3776
Guarda	123	71	134	84	119	106	121	110	118	112	94	89	1281
Coimbra	392	284	406	355	463	381	364	415	363	394	377	346	4540
Acores	304	245	325	240	352	293	262	291	288	286	270	256	3412
Madeira	270	252	268	248	274	251	247	246	241	249	274	222	3042
Leiria	345	283	387	353	415	393	367	380	316	386	375	328	4328
Setúbal	631	478	602	564	722	604	625	647	578	628	555	520	7154
Lisboa	1906	1535	1994	1721	2117	1745	1825	1873	1812	1908	1741	1614	22791
Castelo Branco	153	78	120	120	128	129	125	156	120	126	135	77	1469
Santarém	336	227	315	260	345	316	284	327	271	343	312	227	3563
Beja	103	78	93	67	113	100	92	105	104	113	95	75	1138
Portalegre	94	64	73	56	82	73	88	64	80	84	78	61	897
Evora	156	125	145	119	134	138	156	110	117	193	142	58	1590
Faro	299	228	297	235	309	266	288	298	205	298	315	276	3414
S. Tomé e Príncipe	122	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	123
Macau	2	2	0	1	2	1	3	1	0	4	3	0	19
TOTAL	9365	7176	9453	7952	10085	8751	8803	9269	8531	9245	8602	7731	104963

Fig. 4

Deste total, 104.821 nasceram no Continente e nas Regiões Autónomas da Madeira e Açores.

Os restantes 142 são recém-nascidos de Macau (19) e S. Tomé e Príncipe (123).

A República de S. Tomé e Príncipe interrompeu o rastreio sistemático a partir do mês de Fevereiro, por motivos que se prendem com a organização local e o atraso da transferência da cooperante portuguesa, Dr^a Alice Albino, para o Hospital Central, onde funciona a Maternidade.

O número de recém-nascidos estudados mensalmente foi o seguinte:

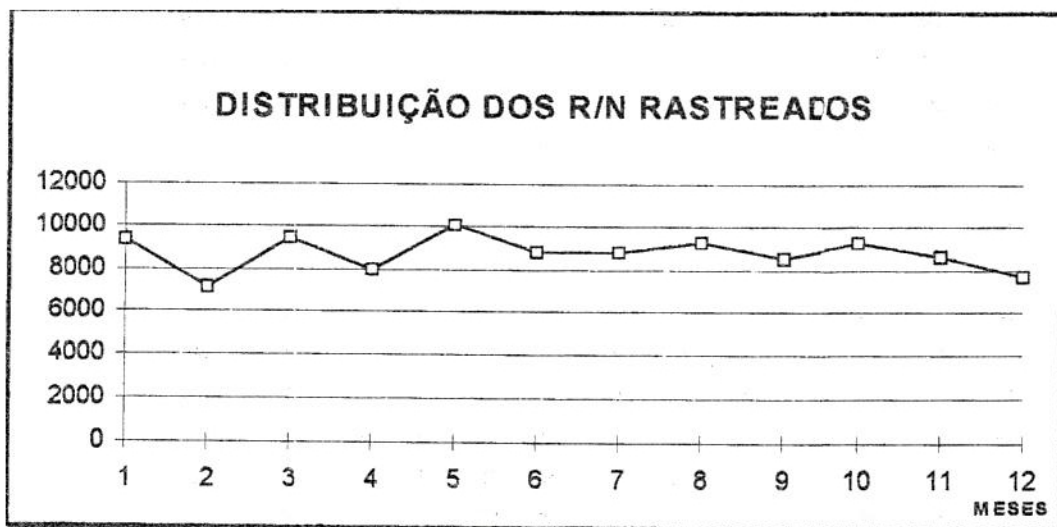


Fig. 5

Como habitualmente, os valores mais baixos são encontrados nos meses de Fevereiro e Dezembro, e, à semelhança do ano passado, o valor mais elevado aparece no mês de Maio. Para este último dado não temos qualquer explicação.

Foram detectados 32 casos de Hipotiroidismo Congénito e 18 de Fenilcetonúria, com a seguinte distribuição geográfica.

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

DISTRITO DE FARO

1

Portimão 1

DISTRITO DE LISBOA

3

Oeiras 1

Estoril 1

Carnaxide 1

DISTRITO DE SANTARÉM

1

Tomar 1

DISTRITO DO PORTO

8

Amarante 1

Stº Tirso 1

Marco de Canaveses 1

Matosinhos 1

Valongo 1

Lustosa 1

Baião 1

Paredes 1

DISTRITO DE SETÚBAL		3
Sesimbra	1	
Barreirc	2	
DISTRITO DE COIMBRA		1
Pampilhosa da Serra	1	
DISTRITO DE AVEIRO		1
Paços de Brandão	1	
R. A. DA MADEIRA		4
Funchal	1	
Machico	1	
Ribeira Seca	2	
DISTRITO DE PORTALEGRE		1
Crato	1	
DISTRITO DE VISEU		3
Viseu	1	
Tondela	1	
Oliveira de Frades	1	

DISTRITO DE VILA REAL

1

Montalegre 1

DISTRITO DE BRAGANÇA

2

Lamas de Orelhão 1

Alfândega da Fé 1

DISTRITO DE LEIRIA

1

Alcobaça 1

R.A. DOS AÇORES

1

Angra do Heroísmo 1

DISTRITO DE BRAGA

1

Amares 1

FENILCETONÚRIA

DISTRITO DE AVEIRO

3

Castelo de Paiva 1

Arouca 1

Lourosa 1

DISTRITO DE LEIRIA 1

Caldas da Rainha 1

DISTRITO DE BRAGA 3

Espinho 1

Famalicão 1

Guimarães 1

DISTRITO DE VILA REAL 1

Chaves 1

DISTRITO DE SETÚBAL 1

Setúbal 1

DISTRITO DE LISBOA 1

Almada 1

DISTRITO DE VISEU 1

Lamego 1

DISTRITO DE PORTALEGRE 1

Alegrete 1

R. A. DOS AÇORES **2**

Ponta Delgada 1

Praia da Vitória 1

R. A. DA MADEIRA **2**

Machico 1

Curral das Freiras 1

DISTRITO DO PORTO **2**

Trofa 1

Leça da Palmeira 1

Os doentes rastreados encontram-se em tratamento em centros especializados à sua escolha, normalmente o mais próximo da sua residência.

DISTRIBUIÇÃO DOS CASOS DETECTADOS

Doença	Nº de casos	Local de Tratamento				
		Porto	Lisboa	Coimbra	Madeira	Açores
Hipotiroidismo Congénito	32	15	10	2	4	1
Fenilcetonúria	18	10	4	0	2	2
Total	50	25	14	2	6	3
Hiperfenilalaninemia moderada	1					

Fig.6

O caso de hiperfenilalaninemia moderada encontra-se sob vigilância médica mas sem tratamento, dado os valores de fenilalanina no sangue se manterem inferiores aos 6 mg/dl.

_____ // _____

Em relação às duas doenças rastreadas, foram encontrados os seguintes casos transitórios:

CASOS TRANSITÓRIOS	
DOENÇA	Nº CASOS
HIPERFENILALANINEMIA	39
HIPOTIROIDISMO	93
TOTAL	132

Fig. 7

O número de casos transitórios, quer de fenilcetonúria quer de hipotiroidismo, têm aumentado nos últimos anos.

Pensamos que tal facto possa ser explicado pela baixa dos valores de chamada, e por um maior rigor no registo e acompanhamento dos recém-nascidos com valores limites.

Os casos de Hiperfenilalaninemia transitória encontram-se discriminados na **Fig. 8.**

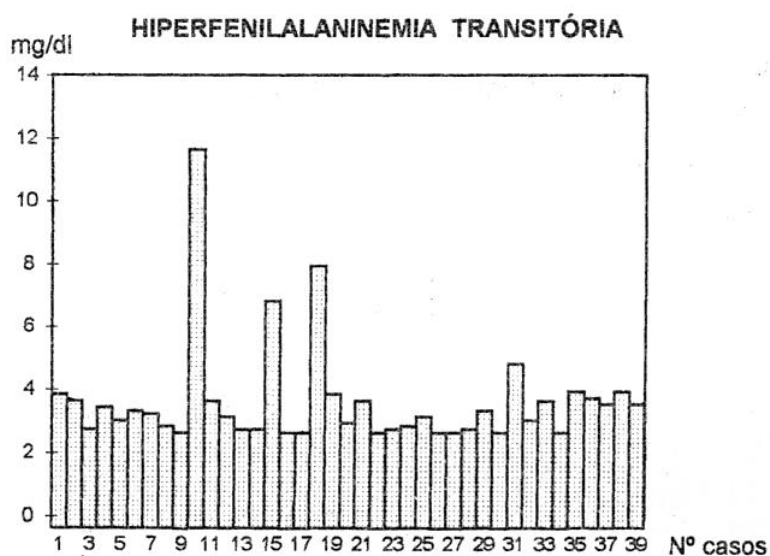


Fig. 8

O caso nº 10 merece uma referência especial, dado o valor de fenilalanina apresentado ao rastreio - 12,0 mg/dl.

Tratava-se dum 3º gémeo, grande prematuro, mas que aos 15 dias de vida tinha já normalizado este valor para 1,9 mg/dl.

O caso nº 15 (7,2 mg/dl) era também referente a um bebé prematuro.

Ambos os recém-nascidos estavam internados no Serviço de Neonatologia do Hospital de S. João, no Porto.

No caso nº 18 (8,3 mg/dl) a subida da concentração da fenilalanina encontrava-se associada a uma galactosemia, tendo normalizado ao fim de 4/5 dias.

Estava internado no Hospital de Viana do Castelo.

Em relação ao Hipotiroidismo congénito (Fig. 9) há a referir que em 5 casos o valor da TSH ao rastreio foi superior a 80 $\mu\text{U/ml}$.

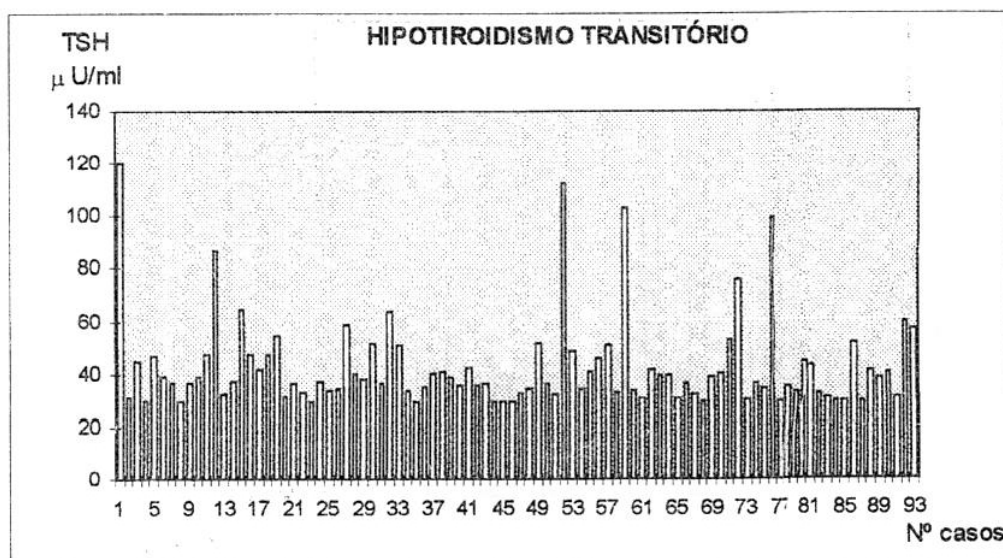


Fig. 9

O valor mais elevado (120,2 $\mu\text{U/ml}$) é referente a um grande prematuro internado no Hospital de Stº António, no Porto.

O valor imediatamente a seguir (119,3 $\mu\text{U/ml}$) diz respeito a um recém-nascido internado nos cuidados intensivos do Hospital Maria Pia, no Porto.

O caso nº 76, com 99,6 $\mu\text{U/ml}$ de TSH, estava internado no Hospital das Caldas da Rainha, tendo a mãe seguido um tratamento para o hipertiroidismo durante toda a gestação.

O caso nº 59 (TSH - 112,0 $\mu\text{U/ml}$) estava associado a um Síndrome de Down, internado por prematuridade no Hospital de S. João, no Porto.

O caso nº 12 (TSH - 86,4 μ U/ml) é referente a um gêmeo prematuro, da Maternidade Bissaya Barreto em Coimbra.

No total dos casos transitórios encontrados, 38,7% estavam internados na altura do rastreio, quer por prematuridade (17,2%) quer por outras situações (transfusões, cirurgia, etc.).

A utilização de produtos iodados na ferida umbilical ou em lesões por fórceps, é também responsável por uma grande parte destas situações.

_____ // _____

Fenilcetonúria

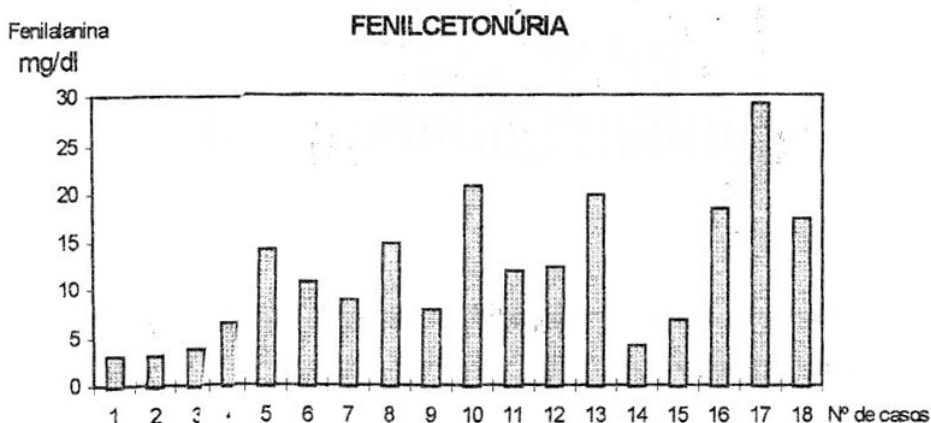


Fig. 10

Dos 18 casos encontrados, 4 apresentavam ao rastreio valores de fenilalanina inferiores a 6 mg/dl, oscilando entre 3,3 e 4,4 mg/dl.

Estas crianças foram mantidas em observação até ao início da alimentação diversificada, sendo consideradas como doentes e iniciando a dieta hipoproteica quando os valores de fenilalanina começaram a ser sistematicamente superiores a 6 mg/dl.

Todos os casos com valores de Fenilalanina superiores a 3 mg/dl foram estudados na Faculdade de Farmácia de Lisboa para determinação das pteridinas urinárias e da DHPR.

Hipotiroidismo Congénito

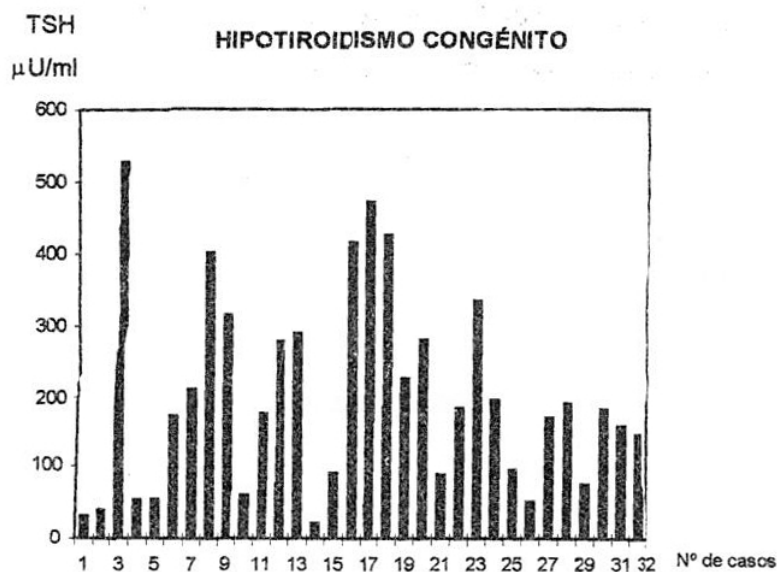


Fig. 11

Em 3 dos 32 casos detectados os valores de TSH ao rastreio eram inferiores a 50 $\mu\text{U/ml}$, (32,6-40,7-22,0).

Este último valor (caso nº 14) é referente a um recém-nascido que fez o rastreio só com um dia de vida, e que foi mantido em observação por apresentar um T4 de 2,2 $\mu\text{g/dl}$. Iniciou o tratamento quando o TSH subiu para 65,0 $\mu\text{U/dl}$ e o T4 baixou para 2,1 $\mu\text{g/dl}$.

Este elevado número de recém-nascidos com valores próximos dos valores limites definidos para efeito de chamada, põe como é evidente uma série de problemas.

Muitas vezes, só ao fim de alguns meses se consegue estabelecer um diagnóstico definitivo, e até lá é necessário explicar bem aos pais o que se passa, para que compreendam e aceitem repetidas idas ao médico e frequentes colheitas de sangue, para um bebé que aparentemente não tem qualquer problema.

Merecem particular atenção os recém-nascidos do sexo feminino com valores de fenilalanina oscilando entre os 3 e os 6 mg/dl, visto estes valores, mesmo sem apresentarem qualquer risco pessoal, poderem ser muito graves na idade adulta em caso de gravidez não vigiada.

Total de análises efectuadas

Além dos 104.963 testes efectuados para efeito de rastreio, foram feitos mais 1.870 por diagnósticos tardios, controle de doentes e repetições (Fig. 12). Como habitualmente, os valores mais significativos dizem respeito ao controle de doentes - 1396 análises efectuadas.

	Número Total de Análises Efectuadas								
	R/N		CONTROLE DE DOENTES		REPETIÇÕES POR				Testes Efectuados
	Até 3 meses	> 3 Meses	PKU	HC	Não Eluição	Vabr Alto		Sangue Insuficiente	
PKU						HC			
Janeiro	9365	3	98	23	1	2	9	16	9517
Fevereiro	7176	1	95	11	0	1	4	18	7306
Março	9453	2	111	25	3	0	9	14	9617
Abril	7952	0	86	16	7	1	6	15	8083
Mai	10085	2	110	17	5	4	11	24	10258
Junho	8751	1	97	15	6	3	5	13	8891
Julho	8803	0	93	22	7	5	15	12	8957
Agosto	9269	2	98	1	8	1	14	21	9414
Setembro	8531	2	99	26	5	16	10	28	8717
Outubro	9245	4	107	22	7	9	11	25	9430
Novembro	8602	1	106	13	10	5	12	17	8766
Dezembro	7731	2	97	8	4	3	11	21	7877
TOTAIS	104963	20	1197	199	63	50	117	224	106833

Fig. 12

A frequência das repetições ao longo do ano, foi maior, como habitualmente, nos meses mais quentes, por secagem mais rápida das fichas e consequente dificuldade na eluição do sangue (Fig. 13).

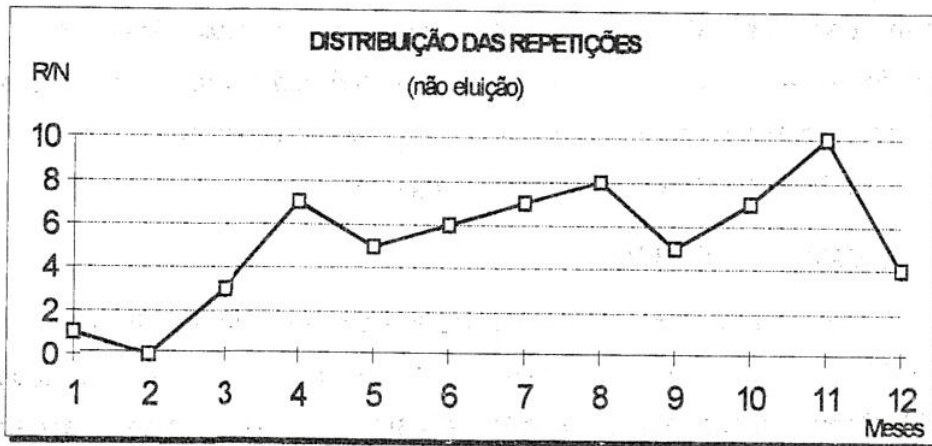


Fig.13

Verificou-se este ano um pico não habitual no mês de Novembro, originado pelo envio tardio de algumas fichas por parte dum Centro de Saúde. Como habitualmente foi feita uma chamada de atenção, no sentido de, para o futuro, evitar tanto quanto possível situações semelhantes.

O número total de repetições bem como a sua percentagem em relação ao total de recém-nascidos rastreados, encontram-se representados na Fig. 14.

R/N RASTREADOS	REPETIÇÕES POR					TOTAL
	NÃO ELUIÇÃO	VALOR ALTO		SANGUE INSUFICIENTE	ANTIBIÓTICOS E OUTROS	
		PKU	HC			
104.963	63 0,06%	50 0,05%	117 0,11%	224 0,21%	---	454 0,43%

Fig.14

Estes valores encontram-se agora praticamente estabilizados cifrando-se o total em 0,43%, sendo quase metade (0,21%) referentes a repetições por sangue insuficiente.

As causas das repetições e a frequência com que ocorrem ao longo dos meses, estão representadas no quadro seguinte.

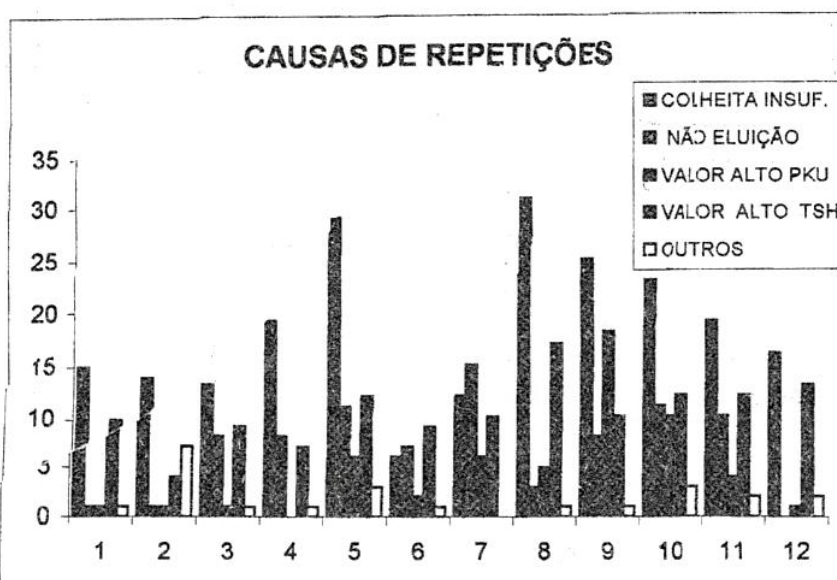


Fig. 15

Os pedidos de repetição não satisfeitos, podem corresponder a um recém-nascido que, embora tenha feito a colheita no Centro de Saúde na altura devida, não vai ser rastreado.

É importante saber quando e onde ocorrem essas falhas no sentido de procurar sempre melhorar a eficiência do rastreio.

O quadro seguinte discrimina estas situações.

ESTATÍSTICA DE REPETIÇÕES - 1995

DISTRITO	Nº DE FICHAS PEDIDAS	Nº FICHAS RECEBIDAS	%
Viana do Castelo	18	17	94.44 %
Braga	43	41	95.35 %
Vila Real	43	15	93.75 %
Bragança	10	8	80.00 %
Porto	94	82	87.23 %
Aveiro	27	24	88.89 %
Viseu	20	19	95.00 %
Guarda	10	10	100.00 %
Coimbra	43	40	93.02 %
Azores	21	18	85.71 %
Madeira	11	9	81.82 %
Leiria	7	5	71.43 %
Setúbal	31	28	90.32 %
Lisboa	86	73	84.88 %
Castelo Branco	5	5	100.00 %
Santarém	11	10	90.91 %
Beja	23	22	95.65 %
Portalegre	7	7	100.00 %
Évora	4	4	100.00 %
Faro	21	18	85.71 %
TOTAL	508	455	89.57 %

MOTIVO	Nº FICHAS PEDIDAS	Nº FICHAS RECEB.	%
MÁ COLHEITA	222	206	92.79 %
NÃO ELUIÇÃO	83	63	75.90 %
VALOR ALTO PKU	55	50	90.91 %
VALOR ALTO TSH	125	117	93.60 %
OUTROS	23	18	78.26 %

Fig. 16

Verifica-se que em 53 casos as repetições não puderam ser efectuadas por falta de resposta, o que corresponde a cerca de 10% das repetições pedidas.

Algumas destas situações devem-se a pedidos feitos nos últimos dias de Dezembro, e que em princípio serão satisfeitos em Janeiro.

Especialmente nos casos de valores altos e portanto suspeitos de doença, temos a preocupação de insistir sempre, de modo a que nenhum caso deixe de ser esclarecido.

_____ // _____

Como habitualmente, só em Abril/Maio, o Instituto Nacional de Estatística fornece o número exacto de nados-vivos por Distritos ou Regiões, durante o ano de 1995.

Na expectativa de que a taxa de natalidade continue a baixar entre 1 e 1,5% ao ano, calculamos que a nossa taxa de cobertura para este ano deverá manter-se entre os 97 e os 98%.

Os números definitivos e até agora disponíveis encontram-se expressos nos Anexos 2 e 3, e a distribuição geográfica dos casos detectados nos Anexos 4 e 5.

A frequência encontrada para o Hipótiroidismo Congénito foi de 1/3.280 e para a Fenilcetonúria de 1/5.831.

R/N ESTUDADOS	DOENÇA	Nº DE CASOS	FREQUÊNCIA
104.963	HC	32	1/3280
104.963	PKU	18	1/5831

Fig.17

De realçar o elevado número de casos de fenilcetonúria encontrados este ano.

CONCLUSÕES

5 - CONCLUSÕES

A taxa de cobertura a nível nacional encontra-se agora estabilizada, em valores oscilando entre os 97 e os 98%.

Considerando que o rastreio é efectuado basicamente nos Centros de Saúde, portanto fora do local de nascimento, entendemos tratar-se de uma boa taxa de cobertura, e pensamos que seria muito difícil melhorá-la mesmo com colheitas efectuadas ainda nas Maternidades.

Basta recordar que em Portugal ainda há cerca de 5% de partos não hospitalares.

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	92,1%
1990	95,1%
1991	95,4%
1992	95,5%
1993	97,4%
1994	97,1%
1995	± 97%

Fig.18

Os números globais do rastreio, desde o seu início até ao fim de 1995 são os seguintes:

R/N ESTUDADOS	DOENÇA	Nº DE CASOS	FREQUÊNCIA
1.435.561	HC	381	1 / 3.767
1.467.808	PKU	119	1 / 12.335

Fig. 19

A partir de 1988, a frequência destas duas doenças tem-se mantido relativamente estável (Fig. 20).

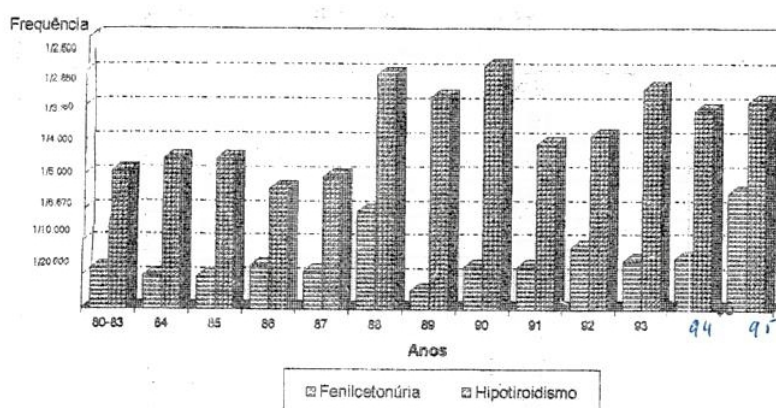


Fig. 20

Este ano porém, houve um aumento significativo do número de casos de fenilcetonúria, em parte devido à inclusão de 4 casos nascidos em 1994 mas só confirmados e registados em 1995.

O critério actualmente seguido de considerar fenilcetonúrico qualquer recém-nascido com valores de fenilalanina iguais ou superiores a 6 mg/dl, contribuiu também para este aumento de frequência.

O número de recém-nascidos estudados anualmente, tem vindo a diminuir desde 1993 (Fig. 21).

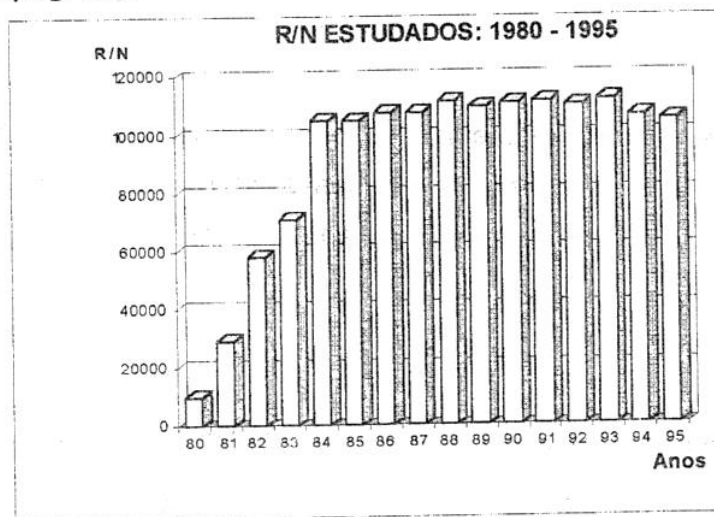


Fig. 21

Dado que taxa de cobertura se tem mantido sensivelmente constante, é a diminuição da taxa de natalidade que explica estes resultados.

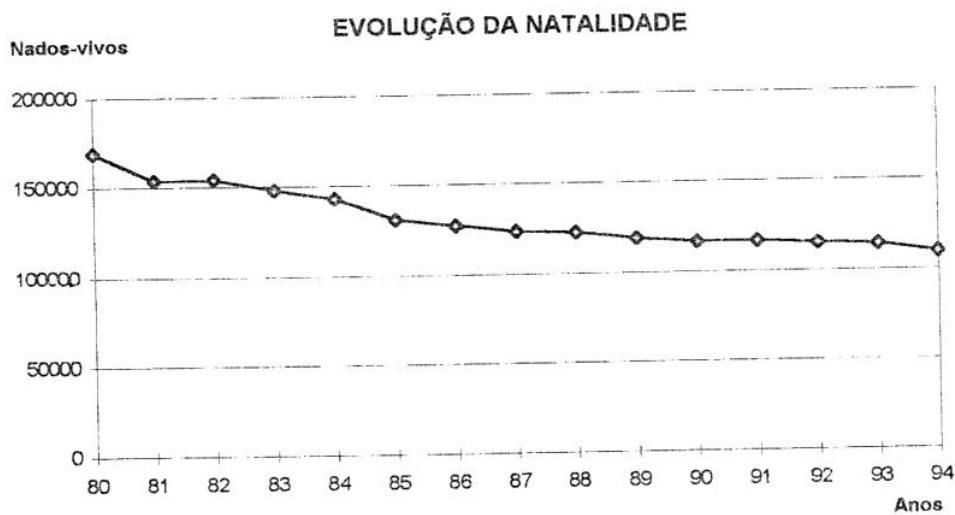



Fig. 22

Analisando este gráfico, verifica-se que no ano de início do rastreio nasceram mais 59.420 crianças do que em 1994, o que representa uma baixa de natalidade de cerca de 35% em apenas 14 anos !

Embora compreendamos e aceitemos todos os condicionalismos que a vida moderna põe aos jovens casais e os obriga a um cuidadoso planeamento familiar, é sempre com alguma preocupação que constatamos e registamos estes números.

O Presidente da Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce



(Dr. Vaz Osório)

PUBLICAÇÕES CIENTÍFICAS DA EQUIPA

- Magalhães J. e Osório R.
"O PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE"
Jorn. Méd. 1984, 2080: 322-325

- Magalhães J., Osório R., Alves J., e Soares P.
"LE DÉPISTAGE DE LA PHENYLACETONURIE ET DE HYPOTHYROIDIE CONGÉNITALE AU PORTUGAL"
La Dépeche 1986, N/S: 40-47

- Osório R. e Alves J.
"RASTREIO E TRATAMENTO DA FENILCETONÚRIA EM PORTUGAL"
Rev. Port. Pediat. 1987, 18: 33-44

- Osório R. e Soares J.
"RASTREIO E TRATAMENTO DO HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EM PORTUGAL"
Arq. Med. 1987, 1: 243-248

- Cabral A., Portela R., Tasso T., Eusébio F., Guilherme A., Lapa L., Almeida J., Silveira C., e Levy M.
"FENILCETONÚRIA - DESENVOLVIMENTO FÍSICO E MENTAL DE CRIANÇAS FENILCETONÚRICAS TRATADAS PRECOCEMENTE"
Acta Méd. Port. 1989, 1: 1-5

- Osório R. e Vilarinho L.
"DÉPISTAGE EXPERIMENTALE DE L'HYPÉPLASIE CONGÉNITALE DES SURRENALES"
La Depeche 1989, 14: 15-20

- Osório R. e Vilarinho L.
"ASSESSMENT OF A TRIAL SCREENING PROGRAM FOR CONGÉNITAL ADRENAL HYPERPLASIA IN PORTUGAL BASED ON AN ANTIBODY COATED TUBE RIA FOR 17- α -OH-PROGESTERONE"
Clin. Chem. 1989, 35: 2338-9

- Osório R.
"PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE. ORGANIZAÇÃO ACTUAL E PERSPECTIVAS FUTURAS".
Rev. Sec. Nac. Rehabil. 1989, 6: 14-16

- Carla C., Soares P., e Osório R.
"ESTUDO DO DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR E COGNITIVO DE CRIANÇAS COM HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO TRATADO PRECOCEMENTE".
Arq. Med. 1990, 3: 255-258

- Caillaud C., Lyonnet S., Melle D., Rey F., Berthelon M., Vilarinho L., Osório R., Rey J. e Munnich A.
"MOLECULAR HETEROGENEITY OF MUTANT HAPLOTYPE 2 ALLELES IN PHENYLKETONURIA"
Am. Hum. Genet. 1990, A 152 : 593

- Caillaud C., Lyonnet S., Melle D., Frebourg T., Rey F., Berthelon M., Vilarinho L., Osório R., Rey J. e Munnich A.
"A 3-BASE PAIR IN-FRAME DELETION OF THE PHENYLALANINE HYDROXYLASE GENE RESULTS IN A KINETIC VARIANT OF PHENYLKETONURIA".
J. Biol. Chem. 1991, 15: 9351-54

- Osório R., Vilarinho L., Soares P.
"RASTREIO NACIONAL DA FENILCETONÚRIA, HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO E HIPERPLASIA CONGÉNITA DAS SUPRA-RENAIS".
Acta Méd. Fort. 1992, 5: 131-134

- Caillaud C., Vilarinho L., Rey F., Berthelon M., Santos R., Lyonnet L., Briard M., Osório R., Rey J. e Munnich A.
"LINKAGE DISEQUILIBRIUM BETWEEN PHENYLKETONURIA AND RFLP HAPLOTYPE AT THE PHENYLALANINE HYDROXYLASE LOCUS IN PORTUGAL".
Hum. Genet. 1992, 89: 69-72

- Osório R.
"FIBROSE QUÍSTICA DO PÂNCREAS - PROJECTO DE RASTREIO EM PORTUGAL"
Bol. H. Stº António, 1992; 4(2): 43-45

- M. Almeida, J. Marques e C. Carmona
"CRESCIMENTO E DESENVOLVIMENTO EM CRIANÇAS FENILCETONÚRICAS"
Arq. Med. 199;6 (Sup.1), 75

- Marques J., Almeida M., e Carmona C.
"PKU IN PORTUGAL: EVALUATION OF THERAPEUTIC RESULTS"
InternPed. 1993, 8(1) 139-139

- Osório R., Vilarinho L., Carmona C., e Almeida M.
"PHENYLKETONURIA IN PORTUGAL: MULTIDISCIPLINARY APPROACH"
Devel. Brain Disf. 1993,6, 78-82

- Osório R. e Vilarinho L.
"NEONATAL SCREENING FOR PKU AND CH IN PORTUGAL: 1.000.000 NEWBORNS STUDIED"
Bull. ESPKU, 1993 (6th ed.), 6

- Cabral A., Portel: R., Tasso T., Eusébio F., Fernando C., Almeida J., Silveira C.
"TRATAMENTO DE CRIANÇAS FENILCETONÓRICAS, 27 ANOS DE EXPERIÊNCIA DO SERVIÇO DE PEDIATRIA DO H. SANTA MARIA".
Rev. Port. Pediat.: 1993, 24, 55-59

- Osório R.
"NEONATAL SCREENING AND EARLY NURSERY DISCHARGE"
Screening, 1994, 3, 169-170

- Vilarinho L., Marques J., Osório R.
"FENILCETONÓRIA EM PORTUGAL"
Arq. Med. 1994, 8,6, 401-404

- Leandro P., River: I., Ribeiro V., Tavares de Almeida I., Lechner M.C.
"MUTATION ANALYSIS OF PHENYLKETONURIA IN SOUTH AND CENTRAL PORTUGAL PREVALENCE OF V388M MUTATION".
Human Mutation, 1994,5

Para as Doutoradas
Laura Vilarinho e
Manoela Ferreira de Almeida

Prezadas Senhoras,


O nosso Centro Ambulatorial de Prevenção APAE-RIO, vem acompanhando pacientes portadores de Fenilcetonúria e Xarope de Bordo, bem como outras doenças metabólicas. Desta forma faz-se necessário que mantenhamos contato permanente com outras Instituições cuja clientela seja formada por portadores de Erros Inatos do Metabolismo para que possamos trocar informações à respeito do tratamento instituído, bem como novidades na dietoterapia.

Ficamos muito impressionadas com o trabalho por vocês desenvolvido na Cidade do Pôrto, quando este nos foi apresentado pelo nosso Supervisor, Dr. Armando A. Fonseca, e agradecidas pelo excelente material dietoterápico gentilmente cedido.

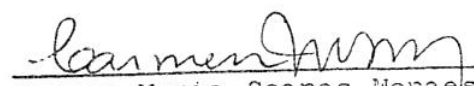
Na ocasião gostaríamos de manifestar desejo de mantermos o intercâmbio já iniciado.

Gratas pela atenção, despedimo-nos.

Atenciosamente,



Maria Celia S. A. Zoffoli
Nutricionista



Carmen Maria Soares Moraes
Coordenadora do Banco de
Alimentos Especiais

ANEXO 1

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNOSTICO PRECOCE

- 49 -

NADOS-VIVOS RASTREADOS POR DISTRITO

	1980	1981	1982	1983	1984	1985	1986	1987	1988	1989
PORTO	2.799	4.505	11.281	16.421	20.215	19.970	20.426	20.541	21.321	20.908
VIANA DO CASTELO	959	2.003	2.981	3.151	3.270	3.086	2.821	2.868	2.774	2.674
BRAGA	3.668	6.938	10.698	11.629	12.433	12.122	11.574	11.432	11.406	11.035
AVEIRO	317	1.301	4.624	5.912	7.785	7.313	7.443	7.252	7.297	7.140
LEIRIA	799	925	1.745	2.609	3.496	3.434	3.992	4.305	4.457	4.546
VILA REAL	6	28	946	1.900	2.690	2.822	2.932	2.761	2.730	2.513
UISEU	608	553	1.048	2.369	3.843	4.166	4.290	4.455	4.582	4.483
BRAGANÇA	31	322	844	1.172	1.424	1.257	1.447	1.439	1.594	1.533
R. A. MADEIRA	812	3.892	4.069	3.963	4.216	3.940	3.790	3.782	3.750	3.458
SANTARÉM	126	1.758	2.897	2.292	3.176	3.214	3.592	3.617	3.647	3.640
GUARDA	-	-	32	241	615	947	1.109	1.510	1.539	1.630
COIMBRA	-	795	41	408	1.186	1.838	2.415	2.290	3.285	3.854
CASTELO BRANCO	-	332	1.001	1.248	1.759	1.904	1.808	1.781	1.866	1.847
PORTALEGRE	-	294	483	441	954	876	1.098	960	1.032	987
LISBOA	-	3.302	9.504	7.474	21.687	22.055	22.079	21.985	22.827	22.059
SETÚBAL	-	1.061	2.369	3.231	6.170	6.061	5.992	5.701	6.172	6.107
ÉVORA	-	765	1.684	1.787	2.224	2.044	2.067	2.029	2.022	1.908
BEJA	-	492	1.332	732	1.451	1.436	1.478	1.529	1.508	1.463
FARO	-	11	316	1.566	3.105	3.153	3.292	3.396	3.441	3.638
K. A. AÇORES	-	-	410	2.469	3.106	3.305	4.036	4.080	3.985	3.693
T O T A L	10 125	29 323	58 305	71 024	104 805	104 943	107 681	107 802	111 231	109 120

	1990	1991	1992	1993	1994					
PORTO	21 245	21 415	21 275	21 732	21 086					
VIANA DO CASTELO	2 658	2 621	2 504	2 452	2 407					
BRAGA	11 021	11 012	10 942	10 938	10 622					
AVEIRO	7 286	7 369	7 225	7 438	7 859					
LEIRIA	4 435	4 396	4 429	4 444	4 398					
VILA REAL	2 383	2 339	2 263	2 157	2 185					
UISEU	4 333	4 297	4 289	4 026	4 249					
BRAGANÇA	1 435	1 338	1 229	1 234	1 224					
R. A. MADEIRA	3 562	3 481	3 290	3 529	3 336					
SANTARÉM	3 714	3 763	3 701	3 835	3 935					
GUARDA	1 626	1 501	1 433	1 398	1 522					
COIMBRA	4 420	4 532	4 608	4 702	4 042					
CASTELO BRANCO	1 904	1 737	1 651	1 629	1 716					
PORTALEGRE	964	924	895	925	1 073					
LISBOA	22 312	22 927	22 681	22 793	21 855					
SETÚBAL	6 602	6 688	6 990	7 245	7 731					
ÉVORA	1 859	1 893	1 919	1 763	1 456					
BEJA	1 433	1 399	1 327	1 292	1 293					
FARO	3 586	3 689	3 633	3 763	3 644					
R. A. AÇORES	3 829	3 712	3 467	3 708	3 654					
T O T A L	110 607	111 033	109 751	111 003	109 287					

ANEXO 2

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNOSTICO PRECOCE

- 50 -

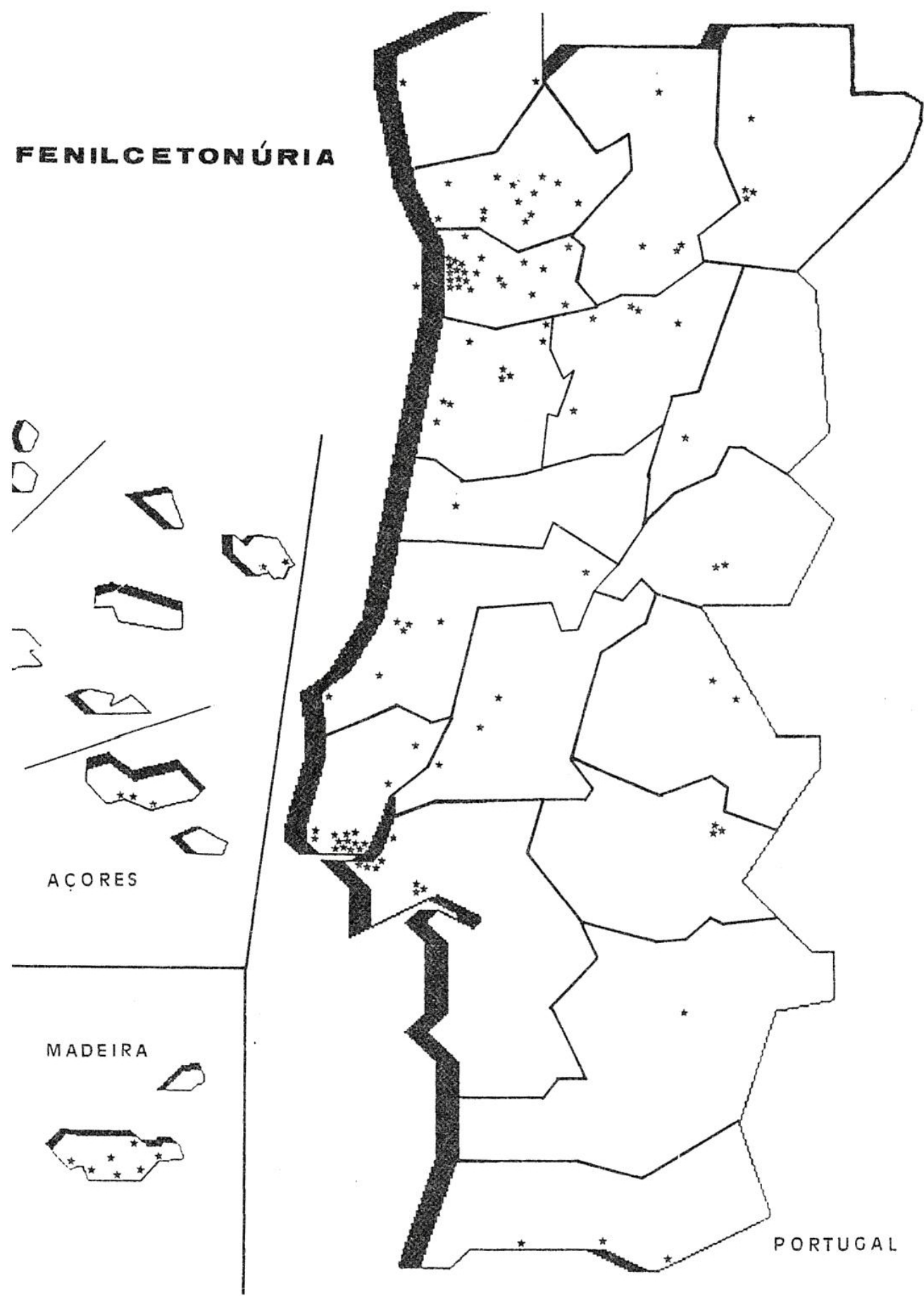
COBERTURA POR ANO E DISTRITO (%)

	1980	1981	1982	1983	1984	1985	1986	1987	1988	1989
VIANA	19,4	49,9	72,3	80,6	87,7	89,2	89,7	90,5	93,7	95,
BRAGA	22,4	48,2	75,0	84,3	92,0	96,1	95,0	95,5	95,6	96,
VILA REAL	0,1	6,5	22,9	46,8	69,4	78,7	81,8	82,2	86,2	86,
BRAGANÇA	0,9	11,4	30,0	45,2	58,2	59,7	69,2	73,6	80,3	85,
PORTO	8,9	15,6	40,5	61,7	79,1	83,9	87,4	89,2	92,6	92,
AVEIRO	2,6	13,8	46,6	60,5	77,8	81,3	83,3	83,4	85,5	87,
VISEU	6,9	5,5	15,2	34,8	58,8	68,2	75,7	80,3	87,6	89,
GUARDA	0,0	0,0	1,3	9,4	23,3	40,7	49,5	67,9	72,3	83,
COIMBRA	0,0	9,6	0,5	6,4	20,9	36,1	50,1	49,3	70,5	83,
CASTELO BRANCO	0,0	11,7	36,0	45,4	66,6	78,5	78,5	79,4	85,5	86,
LEIRIA	11,8	15,0	28,5	43,5	58,9	69,7	76,4	85,8	89,2	92,
SANTARÉM	1,9	30,8	52,6	44,4	56,8	64,2	72,4	77,4	83,7	86,
PORTALEGRE	0,0	16,3	28,6	26,5	59,8	57,7	72,1	71,3	77,5	74,
LISBOA	0,0	10,3	28,9	24,8	83,6	94,9	99,7	101,5	103,2	100,
SETÚBAL	0,0	18,7	39,3	44,4	68,3	74,1	73,9	72,7	77,2	80,
ÉVORA	0,0	29,5	64,4	78,6	100,6	105,3	108,2	108,4	114,4	108,
BEJA	0,0	20,3	55,0	31,1	64,6	71,6	76,5	84,7	83,9	85,
FARO	0,0	0,2	7,2	35,8	71,7	79,9	82,3	85,8	89,8	92,
MADEIRA	18,7	86,7	90,8	92,3	95,1	95,6	95,5	99	96,9	94,
AÇORES	0,0	0,3	8,2	49,9	63,8	71,9	87,7	92,3	93,8	92,
T O T A L	6,4	19,	37,9	48,3	73,4	80,4	85,0	87,5	91,1	92,

	1990	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999
VIANA	98,5	97,	96,7	97,57	97,30					
BRAGA	98,5	98,	98,2	100,33	99,05					
VILA REAL	89,1	86,	91,8	90,97	92,49					
BRAGANÇA	90,9	94,	87,5	91,00	90,93					
PORTO	96,4	94,3	95,6	97,81	98,56					
AVEIRO	89,7	83,1	88,5	91,02	89,39					
VISEU	90,6	99,	95,3	95,22	94,82					
GUARDA	80,9	76,	86,3	89,22	89,62					
COIMBRA	100,9	101,	108,0	110,71	112,15					
CASTELO BRANCO	88,0	99,	90,8	90,35	89,86					
LEIRIA	90,0	92,	93,7	95,73	94,72					
SANTARÉM	86,0	95,	89,4	91,55	90,44					
PORTALEGRE	81,6	78,	76,8	79,74	78,10					
LISBOA	102,0	100	99,4	99,86	99,97					
SETÚBAL	85,1	86	90,1	93,63	93,51					
ÉVORA	103,6	110	118,2	114,26	116,41					
BEJA	90,2	87	86,7	86,60	85,46					
FARO	94,7	94	94,3	96,71	95,47					
MADEIRA	100,4	100,	96,6	101,55	99,13					
AÇORES	99,7	96,	94,4	100,24	97,51					
T O T A L	95,1	94	95,5	97,35	97,05					

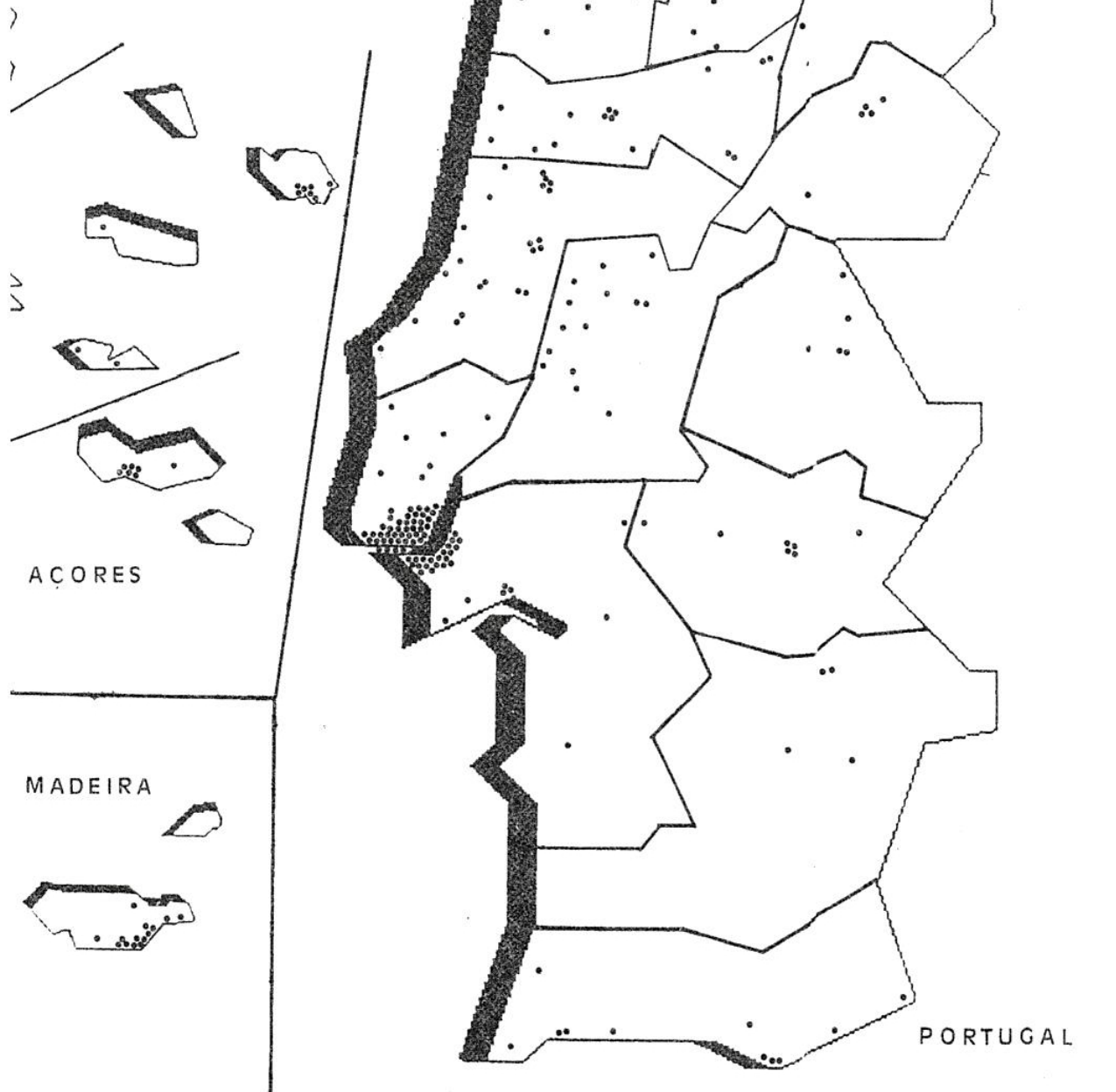
ANEXO

FENILCETONÚRIA



PORTUGAL

HIPOTIROIDISMO



PORTUGAL

CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

INTRODUÇÃO

1 - INTRODUÇÃO

O Diagnóstico Pré-Natal como prática efectiva e multidisciplinar é praticado em Portugal há cerca de 11 anos, tendo o Centro de DPN do Instituto de Genética e Centro Hospitalar de Gaia, sido pioneiro neste tipo de assistência médica.

De então para cá, o desenvolvimento do DPN, e paralelamente do nosso Centro, têm sido notáveis, e várias vezes temos já chamado a atenção para a necessidade dum planeamento a nível nacional no sentido de evitar situações de rotura que poderão ocorrer num futuro próximo, caso não sejam atempadamente tomadas as medidas entendidas como necessárias, quer em termos de qualidade quer em termos de capacidade de resposta.

Durante o último ano, o dinamismo da Direcção-Geral da Saúde e do grupo de trabalho de Genética nela integrado, levou à elaboração dum projecto sobre um Programa Nacional de DPN que nos parece constituir uma iniciativa muito válida e que pode dar um contributo muito importante para a resolução deste problema.

Diz-se nesse projecto:

“Nos últimos anos ocorreram mudanças importantes no panorama da saúde materno infantil em Portugal, para o que contribuiu, para além das modificações sociais económicas e culturais, a melhoria qualitativa e quantitativa dos recursos humanos. Como o DPN é um componente essencial da prestação de cuidados pré-natais na sociedade actual, terá que proceder igualmente à reorganização da sua rede de serviços de modo a ser possível satisfazer as necessidades de saúde nesta área.

As características específicas da prestação de cuidados de DPN, nomeadamente o facto de ser multiprofissional e intersectorial, aconselham o desenvolvimento de um Programa específico articulado com outros Programas em curso na área da saúde da mãe e da criança”

Esperamos que este projecto se concretize em 1996 e que o Diagnóstico Pré-Natal possa continuar a desenvolver-se dentro dos parâmetros de qualidade indispensáveis à prática duma tão exigente assistência médica.

ACTIVIDADE ASSISTENCIAL

2. - ACTIVIDADE ASSISTENCIAL

2.1 - Consultas

As consultas de aconselhamento que precedem o Diagnóstico Pré-Natal foram essencialmente asseguradas pelas Dr^{as} Ana Fortuna e Margarida Reis Lima, com o apoio da Dr^a Maximina Pinto.

A equipa de Obstetria contou com a participação da Dr^a Odília Pinho, além da colaboração habitual dos Drs. Tiago Delgado e Serafim Gomes.

Durante o ano foram efectuadas 1.140 consultas.

2.2 - Amniocentese

Foram efectuadas 957 amniocentese, assim distribuídas:

- 16 Amniofiltrações, entre as 11 e 12 semanas
- 624 Amniocentese ultra precoces (≤ 14 semanas)
- 317 Amniocentese precoces ou tardias (> 14 semanas)

O número total de amniocentese efectuadas representa um aumento de 11% em relação a 1994.

O desenvolvimento das consultas de diagnóstico pré-natal e das correspondentes amniocentese representa-se no quadro seguinte:

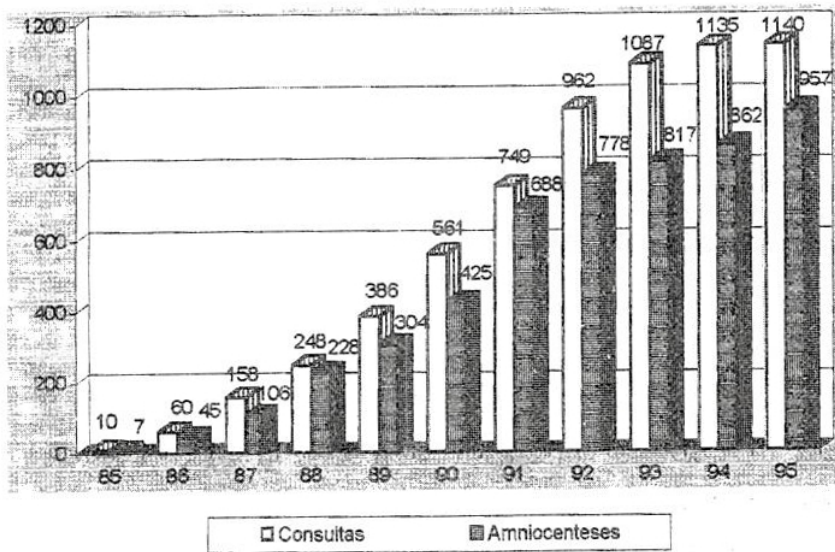


Fig. 1

Os motivos que levaram à colheita dos líquidos amnióticos foram os seguintes:

- Idade materna avançada 815
- Ansiedade materna 9
- Antecedentes de anomalias cromossómicas 35
- Pais portadores de anomalias cromossómicas 12
- Defeitos do tubo neural e outras patologias associadas a valores elevados de alfa-fetoproteína 7
- Doenças metabólicas 5
- Anomalias ecográficas e/ou gestações de evolução anormal 57
- Doenças ligadas ao cromossoma X 10
- Filho anterior com atrofia espinal 6
- Outros 1

Os grandes progressos verificados nos últimos anos no campo da ecografia tem originado um significativo aumento do número de amniocenteses por anomalias ecográficas:

- 8 efectuadas em 93, 39 em 94 e 57 em 95.

Em 13 amostras, e todas entradas no laboratório na mesma altura, não se obteve crescimento nas culturas celulares. Mais uma vez, e tal como já tinha acontecido em 1991, estas falhas verificaram-se numa altura em que, pelas obras em curso no Instituto se procedeu à execução de pinturas. É um problema que, apesar de todos os cuidados postos na protecção das culturas não conseguimos ainda resolver totalmente.

Tal como é habitual, e seja qual for a indicação da amniocentese, o doseamento da alfa-feto-proteína foi processado em todas as amostras.

Resultados

Amniocentese normais.....	927
Amniocentese anormais.....	30

As anomalias encontradas foram as seguintes:

Síndrome de Down (3X21).....	6
Síndrome de Edwards (3X18).....	4
Cromossomopatias sexuais.....	7
Outras cromossomopatias.....	4
Distrofia Muscular de Duchenne.....	1
Doença Metabólica (D. Morquio).....	1
Alfa-feto-proteína aumentada, não associada a cromossomopatia.....	7

Face ao achado de um resultado anormal associado a uma patologia grave quase todos os casais decidiram interromper a gravidez.

Exceptuou-se um casal que, apesar de saber que o feto estava afectado de Síndrome de Down, resolveu prosseguir a gravidez.

Todas as gestações em que o cariótipo fetal revelou anomalias dos cromossomas sexuais, e após discussão com os pais quer dos resultados encontrados quer das suas implicações, prosseguiram o seu curso.

Foram pois realizadas 22 interrupções médicas da gravidez.

_____ // _____

O risco de aborto associado às amniocenteses efectuadas foi de 0,9% (9 abortos em 957 amniocenteses).

Analisando os casos de aborto em relação à técnica utilizada e ao período de gestação em que a mesma foi efectuada, encontramos os seguintes números:

Em 16 amniofiltrações - 0 abortos (0%)

Em 624 amniocenteses ultra precoces - 8 abortos (1,3%)

Em 317 amniocenteses precoces ou tardias - 1 aborto (0,3%)

Apraz-nos verificar a nítida melhoria verificada em relação à amniofiltração, dado que o ano passado ocorreram 12,5% de abortos imputáveis à utilização desta técnica.

A maioria dos abortos ocorreu após colheitas efectuadas à 13ª semana.

_____ // _____

Além dos líquidos amnióticos colhidos no nosso Centro, a Unidade de Citogenética processou ainda vários líquidos provenientes de outros Serviços:

Maternidade de Júlio Dinis	51
Hospital Stº António.....	32
Hospital de Viseu.....	46
Hospital de Stº Tirso.....	15
Centro Hospitalar do Funchal.....	9
Maternidade Alfredo da Costa.....	3
Hospital de Faro.....	3
Hospital de Santa Maria.....	1
Maternidade Bissaya Barreto.....	2
Maternidade Magalhães Coutinho.....	1
Hospital Egas Moniz.....	1
TOTAL.....	164

A justificação para termos recebido amostras de líquido amniótico de Hospitais e Maternidades que normalmente têm protocolos de colaboração com outros Serviços reside no facto de algumas patologias diagnosticadas através de estudos moleculares só se fazerem, a nível nacional, no Instituto de Genética.

Os motivos para a colheita dos líquidos enviados do exterior foram os seguintes:

Idade materna avançada	103
Ansiedade materna.....	3
Antecedentes de anomalias cromossómicas.....	3
Pais portadores de anomalias cromossómicas.....	2
Doenças metabólicas.....	3
Anomalias ecográficas.....	42

Doença ligada ao cromossoma X.....	2
Filho anterior com Atrofia Espinal.....	5
Defeitos do tubo neural e outros.....	1
Anomalias encontradas:	
Síndrome de Down (3 X21).....	2
Síndrome de Edwards (3X18).....	1
Síndrome de Patau (3X13).....	1
Cromossomopatias sexuais.....	2
Outras cromossomopatias.....	1
Alfa-feto proteína aumentada.....	7
Atrofia espinal.....	2

No total, receberam-se no laboratório de citogenética 1.121 líquidos amnióticos, o que representa um aumento de 10% em relação a 1994.

2.3 - Biópsias do córion

Durante este ano foram apenas realizadas 6 biópsias do córion, confirmando o progressivo abandono desta técnica pelos obstetras que trabalham no nosso Centro.

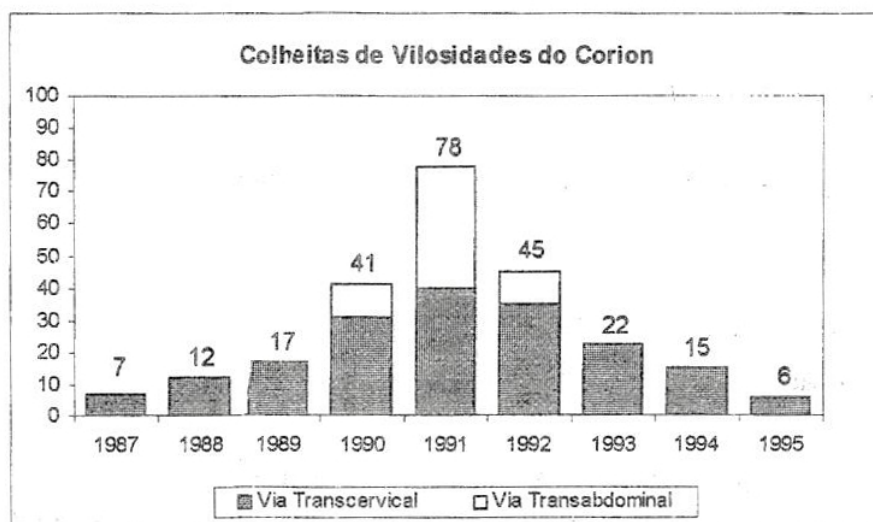


Fig. 2

A explicação já foi dada o ano passado: Preferência pela técnica da amniofiltração, executada no mesmo período de gestação mas fornecendo cariótipos com melhor qualidade.

Todas as colheitas foram efectuadas por via transcervical, e com as seguintes indicações:

Idade materna avançada - 3
Outros (*) - 3

Foi detectado um feto afectado por deficiência de alfa 1 anti-tripsina, tendo o diagnóstico sido obtido através da análise do ADN (**).

Não se verificou nenhum caso de aborto imputável à técnica.

(*)- Patologias raras, não diagnosticáveis em Portugal, sendo os produtos enviados para outros centros europeus.

(**) - Foi feita a interrupção da gravidez, fora do nosso Centro.

2.4 - Cordocenteses

Foram efectuadas 22 cordocenteses, pelos seguintes motivos:

Anomalias ecográficas.....	20
Idade materna avançada (gravidez com 19 a 20 semanas)	2

Apenas numa das amostras não se obteve cariótipo fetal.

Não se encontraram anomalias, nem ocorreu nenhum aborto imputável à técnica.

Do Hospital de St^a Antónia foram recebidas 13 amostras de sangue fetal, todas colhidas por observação de anomalias ecográficas.

Foi encontrado 1 Síndrome de Turner (45, X).

Todos os outros cariótipos foram normais.

2.5 - Exames ecográficos

Foram efectuados 2.543 exames ecográficos, dos quais 1.464 no Centro Hospitalar de Gaia (Nível III) e 1.079 no Instituto de Genética (Nível I e II).

Num total de 72 fetos afectados, foram diagnosticadas 109 malformações, assim distribuídas pelos diferentes aparelhos e sistemas:

S.N.C.	31
Face e pescoço	6
Torax.....	10
Parede abdominal e aparelho digestivo	10
Aparelho génito-urinário	35
Sistema esquelético.....	11

Outros6

TOTAL.....109

2.6 - Ecografias intervencionadas

(Tratamento intra-uterino)

Abortamentos selectivos em gravidez múltipla.....2

Punção torácica1

Punção vesical.....2

Derivação vesico-amniótica.....1

Amnioinfusão2

TOTAL8

DIVULGAÇÃO E ENSINO

3 - DIVULGAÇÃO E ENSINO

Tem sido norma do nosso Centro, e para lá da prestação de serviços à população, divulgar as suas actividades em meios científicos da mesma área e dar todo o apoio possível à formação médica pós-graduada.

Pretende-se assim, não só contribuir para uma maior informação sobre o Diagnóstico Pré-Natal, quer no meio médico quer na população em geral, mas também apoiar activamente todos os Serviços que tenham condições e vontade de desenvolver esta área da medicina.

Infelizmente, só temos conseguido que esse esforço frutifique na vertente clínica do DPN. Há hoje realmente mais serviços hospitalares a proceder a consultas de diagnóstico pré-natal, ecografias ou colheita de produtos fetais, e o nosso Centro tem colaborado na formação técnica do pessoal, sempre que para isso é solicitado.

Porém, mais nenhum Hospital do país se equipou com um laboratório de citogenética, e como consequência a sobrecarga de trabalho nos laboratórios já existentes continua a aumentar.

Durante este ano estagiaram no nosso Centro os seguintes médicos:

- Dr^a Raquel Caramelo, do Hospital de Vila Real
- Dr^a M^a da Graça Cambôa, do Centro de Saúde de Soares dos Reis - Gaia
- Drs. M^a da Conceição Brito, Helena Serra, Isabel Santos e Edmundo Rodrigues, do Centro Hospitalar de Gaia
- Dr. Manuel Gomes, do Centro Hospitalar do Funchal
- Dr^a Etelvina Santos, do Centro de Saúde de Barão do Corvo - Porto

- Dr^a Paula Pinheiro, do Hospital de Viana do Castelo
- Dr^a M^a Helena Nascimento, do Hospital de Viana do Castelo
- Dr. Desmik Brahimi, da República da Albânia

Palestras efectuadas

- No "I Congresso Ibero-Americano de Diagnóstico Pré-Natal"

Acapulco, México, 24 a 26 de Julho

"Amnio-filtração com controle térmico. Experiência em Portugal no Diagnóstico Pré-Natal"

Serafim Gomes e Tiago Delgado

"El Diagnóstico Prenatal em Ibero America - Experiência en Portugal"

Serafim Gomes

- Na mesa redonda "Detecção da Gravidez de Risco", organizada pelo Centro de Genética Clínica e Patologia.

Porto, 15 de Outubro

"A perspectiva obstétrica na detecção da gravidez de risco"

Tiago Delgado

- Nos "Serões de Ecografia da Ordem dos Médicos"

Porto, 3 de Outubro

"Derivação vesico-amniótica com Shunt por Síndrome de valva uretral posterior"

Serafim Gomes e Tiago Delgado

- Na "I Reunião da Associação Portuguesa de Diagnóstico Pré-Natal / II

Encontro de Núcleos de Diagnóstico Pré-Natal"

Viana do Castelo, 12 e 13 de Maio

"Unidade de Diagnóstico Pré-Natal - Instituto de Genética Médica / Centro Hospitalar de Gaia"

Odília Pinho

"Higroma cístico, estatística do Centro de Diagnóstico Pré-Natal / C. H.G./I.G.M."

J. Santos, A. Barbosa e F. Valente

- Mesa redonda "O Diagnóstico Pré-Natal na política portuguesa de saúde da mulher e da criança"

"A organização do DPN em Portugal"

R. Vaz Osório

- Nas "II Jornadas Vimaraneses de Obstetrícia e Ginecologia"

Guimarães, 31 de Março a 1 de Abril

"Articulação dos Centros de Saúde com os Centros de DPN"

Odília Pinho

"Ultrassonografia do Sistema Nervoso Central"

F. Valente

"Aconselhamento Genético no Diagnóstico Pré-natal"

Maximina Pinto

Trabalhos publicados

- **"Trissomia do cromossoma 18. Marcadores ecográficos"**

H. Serra, E. Felgueiras, A. Barbosa, F. Valente e T. Delgado

Prog. Diag. Prenatal, 1995, 7 (2), 105-108

- **"Anomalias do Sistema Nervoso Central - Diagnóstico Pré-Natal"**

F. Felgueiras, H. Serra, E. Paredes, F. Valente, A. Barbosa, S. Gomes

Prog. Diag. Prenatal, 1995, 7 (6), 412-415

- **"Hipofosfatase Congénita, Caso Clínico"**

A. Duarte, A. Barbosa e F. Valente

Prog. Diag. Prenatal, 1995, 7 (8), 587-590

- **"Diagnóstico Pré-Natal do Cordão Umbilical com Artéria única"**

A. Duarte, A. Barbosa e F. Valente

Rev. Gin. Obst., 1995, 18 (41), 5-7

- **"Lesões Quísticas Intra-Abdominais Fetais"**

A. Barbosa, F. Valente

Prog. Diag. Prenatal, 1995, 7, (2), 114-117

- **"O aconselhamento genético e o diagnóstico pré-natal ao serviço das famílias"**

R. Vaz Osório

Hum. Teol. 1995, 16, 405-409

- Na "I Reunião da Associação Portuguesa de Diagnóstico Pré-Natal" procedeu-se à eleição dos respectivos corpos gerentes, tendo a Dr^a Maximina Pinto e o Dr. Serafim Gomes sido eleitos para a Direcção.

- Durante o Congresso Ibero-Americano, foi criada a Comissão dos Países Ibero-afro-asiáticos de África, tendo sido eleito para a respectiva presidência o Dr. Tiago Delgado.

Na primeira reunião desta Comissão, o Dr. Vaz Osório foi proposto para a vice-presidência.

- Desde o início do ano que o nosso laboratório de citogenética está registado no "European Community Concerted Action on Prenatal Diagnosis Cytogenetics" (EUCROMIC).

CONCLUSÕES

4 - CONCLUSÕES

Procedendo-se como habitualmente ao balanço da actividade do Centro, desde 1985 até ao fim do ano em curso, encontramos os seguintes valores:

Consultas.....	6. 496	
Amniocenteses	5.089	
Amniofiltrações	113	
Normais.....	5.025	
Revelando anomalias	177	
Biópsias do córion	243	
Normais.....	226	
Revelando anomalias	17	
Cordocenteses.....	60	
Revelando anomalias	4	
Abortos imputáveis à amniocentese.....	63	1,2%
Abortos imputáveis à amniofiltração.....	11	9,7%
Abortos imputáveis à biópsia do córion.....	17	6,9%
Abortos imputáveis à cordocentese.....	1	1,7%
Ecografias.....	13. 829	
Revelando anomalias	541	
Ecocardiografias fetais	20	
Revelando anomalias	3	
Ecografias intervencionadas (Tratamento intra-uterino).....	11	

Durante o ano fizeram-se 986 colheitas de produtos fetais, incluindo amniocenteses, biópsias do córion e cordocenteses, tendo-se procedido a 22 interrupções médicas da gravidez, o que corresponde a uma percentagem de 2,2%.

Desde o início da actividade do nosso Centro até ao fim de 1995 foram colhidos 5.505 produtos fetais, procedendo-se a 209 interrupções médicas da gravidez, o que corresponde a uma taxa de interrupções de 3,8%.

Nunca é demais realçar que a finalidade básica de todo o trabalho desenvolvido é possibilitar a evolução normal das gestações e o nascimento de crianças saudáveis, o que se verificou em 96,2% dos casais que nos procuraram.

O laboratório de citogenética recebeu no total 1.159 amostras de produtos fetais para execução de cariótipos.

Embora com uma certa tendência para a estabilização, o número de cariótipos em produtos fetais continua a aumentar (**Fig. 3**)

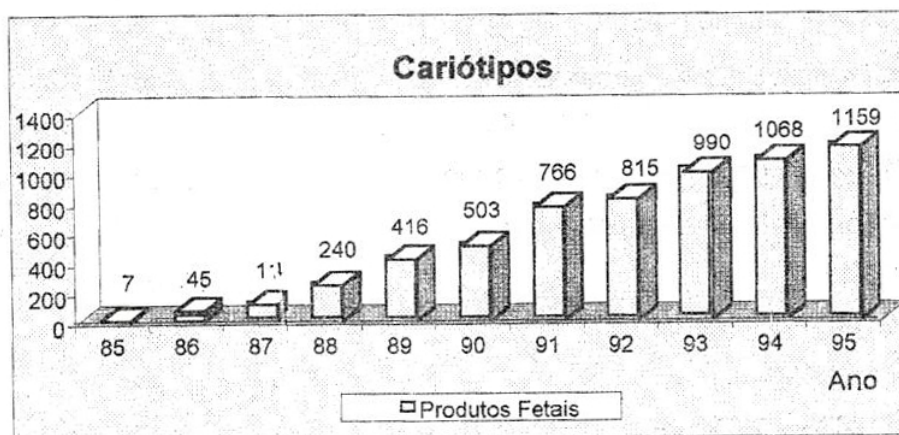


Fig. 3

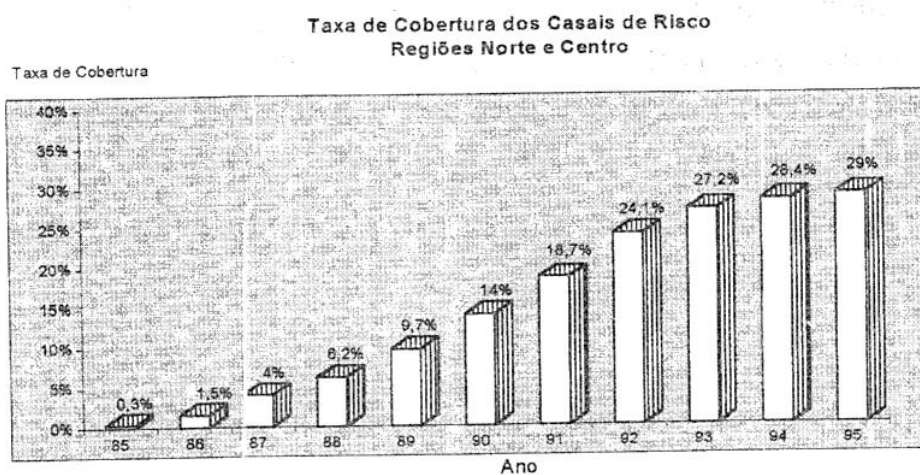
Dada a falta de resposta dos Hospitais da região norte nesta área da assistência, as nossas dificuldades no estudo dos cariótipos do sangue periférico são cada vez maiores.

Esta situação obriga-nos a repensar a organização da nossa Unidade de Citogenética, de modo a procurar atender todos os doentes que nos procuram.

Embora a nossa filosofia para o desenvolvimento do Instituto, assente mais no sentido da pesquisa e montagem de novas tecnologias, a pressão do Diagnóstico Pré-natal e de todas as situações envolvendo cromossomopatias quer da criança quer do adulto, não nos deixa de momento grandes alternativas

Ou investimos no aumento de capacidade de resposta da Unidade de Citogenética, ou corremos o risco de começar a recusar o estudo de qualquer cariótipo desde que não seja considerado urgente.

A taxa de cobertura do nosso Centro de DPN nas Regiões Norte e Centro do País, foi este ano de 29%.



28,7

Fig. 4

Devido ao trabalho desenvolvido pelo Laboratório de Diagnóstico Pré-Natal da Faculdade de Medicina de Coimbra, cada vez recebemos menos pedidos da Região Centro, facto que registamos com muito agrado.

Só continuamos a referir esta região nas nossas estatísticas por o DPN não ser aí praticado por nenhum organismo integrado no Serviço Nacional de Saúde.

- Apreciamos salientar o início da colaboração, em termos de Diagnóstico Pré-Natal, com o Centro Hospitalar do Funchal, consequência directa do estágio efectuado no nosso Centro pelo médico obstetra Dr. Manuel Gomes.

Anteriormente, as grávidas da Madeira com indicação para diagnóstico pré-natal por técnicas invasivas tinham de se deslocar ao Continente, o que implicava grandes incómodos, aumento de risco de aborto e elevadas despesas para o Serviço Nacional de Saúde.

Apesar da nossa actual dificuldade de resposta esta é a solução que, por motivos óbvios, o Instituto de Genética não podia deixar de estimular e apoiar, e constitui um bom exemplo numa situação em que as nossas ideias sobre uma assistência médica eficaz e bem organizada, vão sendo sempre que possível aplicadas apesar de todos os problemas e dificuldades atrás referidos.

PUBLICAÇÕES CIENTÍFICAS DA EQUIPA

PUBLICAÇÕES CIENTÍFICAS DA EQUIPA

- H. Serra, E. Felgueiras, A. Barbosa, F. Valente e T. Delgado
"TRISSOMIA DO CROMOSSOMA 18. MARCADORES ECOGRÁFICOS"
Prog. Diag. Prenatal, 1995, 7 (2), 105-108

- F. Felgueiras, H. Serra, E. Faredes, F. Valente, A. Barbosa, S. Gomes
"ANOMALIAS DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL - DIAGNÓSTICO PRÉ- NATAL"
Prog. Diag. Prenatal, 1995, 7 (6), 412-415

- A. Duarte, A. Barbosa e F. Valente
"HIPOFOSFATASE CONGÉNITA, CASO CLÍNICO"
Prog. Diag. Prenatal, 1995, 7 (8), 587-590

- A. Duarte, A. Barbosa e F. Valente
"DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DO CORDÃO UMBILICAL COM ARTÉRIA ÚNICA"
Rev. Gin. Obst., 1995, 18 (41), 5-7

- A. Barbosa, F. Valente
"LESÕES QUÍSTICAS INTRA-ABDOMINAIS FETAIS"
Prog. Diag. Prenatal, 1995, 7, (2), 114-117

- R. Vaz Osório
"O ACONSELHAMENTO GENÉTICO E O DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL AO SERVIÇO DAS FAMILIAS"
Hum. Teol. 1995, 16, 405- 409

UNIDADE DE PROcriação ASSISTIDA

INTRODUÇÃO

O objectivo fundamental dum Centro de Procriação Assistida é a obtenção de gestações que evoluam normalmente até ao nascimento de crianças saudáveis. É com essa finalidade que os pais nos procuram, e o não cumprimento deste objectivo trás sempre consigo um certo grau de frustração. Desde que iniciamos a colaboração com o Hospital de Stº António, processaram-se já 23 transferências não se tendo ainda conseguido nenhuma gestação de termo.

Estamos conscientes de que esta casuística, é ainda reduzida e que impossibilita para já a tomada de conclusões definitivas.

No entanto e no sentido de detectar qualquer possibilidade de erros técnicos, no final de 1995, foi solicitada a colaboração de dois médicos com experiência neste campo, o Dr. Couceiro do Serviço de Ginecologia do C.H. de Gaia e o Prof. Mário de Sousa do ICBAS, a quem pedimos para estudarem e criticarem a metodologia por nós utilizada. Foi opinião de ambos que o trabalho realizado era um trabalho de qualidade. Por conselho do Dr. Couceiro, foram efectuados alguns ajustamentos no protocolo de estimulação, visando obter uma melhor resposta. O Prof. Mário de Sousa recomendou a utilização, logo que possível, de uma estufa de CO₂ em substituição da metodologia actualmente utilizada, o que irá possibilitar uma melhor qualidade dos embriões obtidos. Confirmou no entanto, a boa viabilidade dos actuais.

Nessa base, decidimos continuar o trabalho e avançar com as alterações propostas, esperando que 1996 traga melhores resultados.

Resultados

Foram iniciados 17 ciclos de estimulação, tendo 4 sido cancelados devido a anomalias de resposta.

Foram pois efectuadas e processadas no laboratório 13 punções, cujos resultados globais se apresentam a seguir:

	Ciclos	Punções	Transferências	Gestações
Ciclos	17			
Punções	76,47%	13		
Transferências	76,47%	100,00%	13	
Gestações	0,00%	0,00%	0,00%	0

As 13 punções efectuadas foram processadas no laboratório com os seguintes resultados:

Ovócitos colhidos	72
Nº de punções	13
Média de ovócitos p/ punção	5,54
Nº de transferências	13
Ovócitos fecundados	51
Taxa de fecundação	70,83%
Embriões poliplóides	10
Taxa de poliploidia	19,61 %
Embriões clivados	49
Taxa de Clivagem	96,08%
Embriões transferidos	35
Média e embriões/transferência	2,69

No total, foram tratados 14 casais, tendo sido efectuada a transferência de embriões em 10. Em 3 dos casais foram efectuadas duas tentativas. Como se pode observar no quadro de resultados, não se obteve nenhuma gestação.

As indicações para FIV nos 14 casais tratados, foram as seguintes:

Factor tubar	10
Endometriose	2
Factor masculino	5

De notar que, em alguns casos, existe mais de uma indicação no mesmo casal.

CONCLUSÕES

Da leitura da introdução e dos resultados ressalta que algo deve ser mudado na procura de resultados mais positivos.

Acresce que no decurso deste ano se verificou a venda dos direitos de produção e a conseqüente alteração do processo de fabrico do meio de cultura utilizado no laboratório (Menezzo B2), o que conduziu a uma aparente diminuição de qualidade e uniformidade do mesmo. É mais um factor a apontar para a necessidade de alteração da metodologia seguida, o que vai com certeza ser feito em 1996.

