



Instituto de Genética Médica
Jacinto de Magalhães

Programa Nacional de Diagnóstico Precoce



Centro de Diagnóstico Pré-Natal

RELATÓRIO DE ACTIVIDADES EM 1990

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

RELATÓRIO DE ACTIVIDADES DESENVOLVIDAS EM 1990

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

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

CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

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

I N T R O D U Ç Ã O

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

Dizíamos o ano passado que os "rastreadores" em Portugal não podiam adormecer à sombra dos louros conquistados porque, embora o rastreio da fenilcetonúria e do hipotiroidismo congénito constitua actualmente em Portugal como aliás no resto da Europa, um sucesso indiscutível, muito há ainda a realizar e muitos são ainda os problemas a resolver. Referíamos então a actualização dos preços do rastreio, a necessidade dum subsídio para os alimentos pobres em fenilalanina, a falta duma Associação de Pais de Fenilcetonúricos, e a importância de diminuir o tempo de início de tratamento nas crianças rastreadas.

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

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

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

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

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

R. Vaz Osório

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

1 - DESENVOLVIMENTO DO PROGRAMA

O ano de 1990 foi um ano de balanço, plenamente justificado ao fim de 10 anos de trabalho.

Nas sedes distritais de diversas Administrações Regionais de Saúde foram organizadas reuniões e palestras para comunicar os resultados de 10 anos de rastreios, discutir os processos de conseguir uma maior implantação e um tempo de início de tratamento mais curto, apresentar projectos para melhoria da organização, discutir os projectos para o futuro, etc.

Reuniões com palestras proferidas pelo Dr. Vaz Osório:

- 21 de Maio - ARS de Coimbra
- 28 de Maio - ARS de Vila Real
- 7 de Junho - ARS de Viana
- 21 de Junho - ARS de Leiria
- 4 de Outubro - ARS de Viseu
- 18 de Outubro - ARS de Braga

Reuniões com palestras proferidas pela Dr^a Maria de Jesus Feijóo:

Distrito de Beja

- 23 de Janeiro - C. S. de Serpa
- 19 de Fevereiro - C. S. de Mértola
- 12 de Março - C. S. de Odemira
- 16 de Abril - C. S. de Almodôvar
- 8 de Outubro - C. S. de Castro Verde
- 10 de Dezembro - ARS de Évora

Foram ainda efectuadas durante o ano as seguintes palestras e conferências:

- Nas XXVII Conferências de Genética, no Porto, nos dias 29 e 30 de Janeiro.

"Diagnóstico Precoce em Portugal. 10 anos de actividade".

Introdução - Dr. Vaz Osório

Centro de Tratamento do Porto - Dr. António Vilarinho
 - Dr. Pires Soares
 - Dr^a Luiza Kent-Smith
 - Dr^a Carla Carmona

Centro de Tratamento de Coimbra - Dr. Simões de Moura

Centro de Tratamento de Lisboa - Dr. Aguiinaldo Cabral
 - Dr^a Isaura Santos

"La biologie moleculaire a-t-elle une place dans le dépistage neonatale et le dépistage des heterozigotes ?".

Dr. L. Briard

- No "Encontro sobre fibrose quística", em 2 e 3 de Fevereiro, no Hospital de St^o António, Porto.

"Rastreio Sistemático"

Dr. Vaz Osório

- No III Encontro "Diagnóstico, Prevenção e Intervenção Precoce na Deficiência" em 25 e 26 de Maio, no Hospital Magalhães Lemos, Porto.

"O estado actual da prevenção da deficiência em Portugal"

Dr. Orlando Monteiro

"Possibilidades de intervenção precoce. O preço da não intervenção".

Dr. Almeida Santos

- Encontro sobre "Os caminhos da reprodução e manipulação genética", 5 de Junho, Viseu.

"Genética Médica: diagnóstico e prevenção das doenças hereditárias".

Dr. Vaz Osório

- Na Escola de Enfermagem pós-básica de Lisboa e integradas nos cursos de especialização para Enfermeiros:
 - "Diagnóstico Precoce da Fenilcetonúria e Hipotiroidismo Congénito".
 - 10 de Janeiro
 - 17 de Janeiro
 - 19 de Março
 - 20 de Julho
 - 14 de Setembro
 - Dr^a Maria de Jesus Feijóo

- O mesmo tema foi apresentado no "Curso para Internos da Especialidade de Psiquiatria", em Lisboa, a 5 de Junho, pela Dr^a Maria de Jesus Feijóo.

- "Jornadas Luso-Espanholas sobre Deficiência" de 8 a 11 de Outubro, Braga
 - "Prevenção Médica"
 - Dr. Vaz Osório

- Simposium "Recém-nascido de alto risco. Da Clínica ao Laboratório". Instituto de Higiene e Medicina Tropical, 16 e 17 de Novembro, Lisboa.
 - "Rastreios Sistemáticos".
 - Dr. Vaz Osório

- "Simposium Delfia - Clínica e Laboratório".
 - 9 de Março - Porto
 - 12 de Março - Lisboa
 - "Ensaio do método Delfia no Rastreo do Hipotiroidismo congénito"
 - Dr^a Laura Vilarinho

- Nas Reuniões Científicas do IGM
 - 21 de Março
 - "Rastreo do Hipotiroidismo congénito. Método Delfia".
 - Dr^a Laura Vilarinho
 - 4 de Abril
 - "Deficite da Biotinidase - Estudo experimental".
 - Dr^a Isabel Salazar

- No "1º Congresso Nacional de Nutrição", 16 de Novembro, Universidade Católica de Lisboa.

"Fenilcetonúria - Abordagem nutricional"

Drª Manuela Ferreira de Almeida

- A Drª Laura Vilarinho e a Drª Isabel Almeida foram convidadas a participar num "Workshop" sobre fenilcetonúria que se realizou no "Hôpital des Enfants Malades" Paris, nos dias 16 e 17 de Novembro, onde foram apresentadas as diferentes mutações e haplotipos da fenilalanina hidroxilase em doentes fenilcetonúricos actualmente conhecidos, incluindo alguns dos casos portugueses já estudados (Fig. 1).

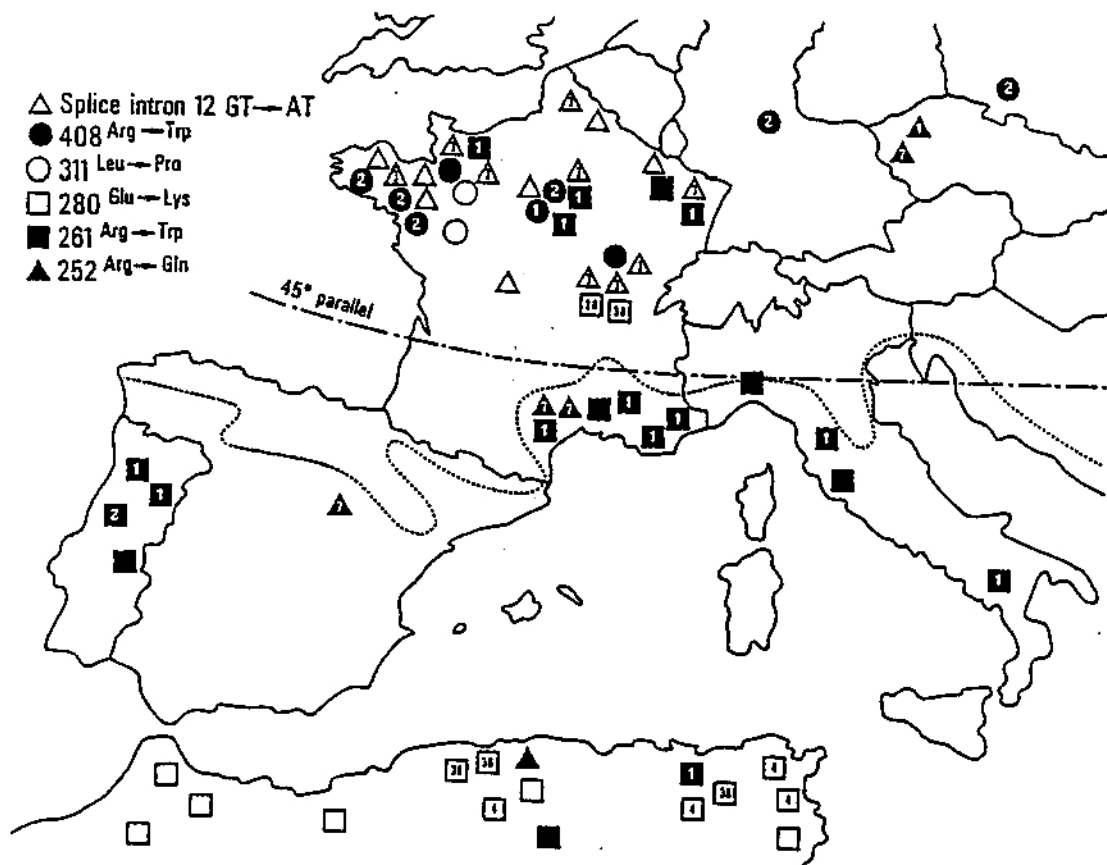


Fig. 1

Trabalhos publicados ou em preparação.

- Trabalhos publicados

"Estudo do desenvolvimento psicomotor e cognitivo de crianças com hipotireoidismo congénito tratado precocemente".

Carla Carmona, Pires Soares e R. Vaz Osório
Arquivos de Medicina 3, 255-258, 1990

- Posters apresentados

"Congenital Hypothyroidism detected by screening - Development at: 3 years of Age".

R. Gouveia, N. Lacerda, F. Torgal Garcia, J. Gomes Pedro
IV European Conference, 27-31 de Agosto, Universidade de Stirling -
Escócia

- Trabalhos aceites para publicação

"Programa Nacional de Diagnóstico Precoce - situação actual e perspectivas futuras".

R. Vaz Osório, Laura Vilarinho e J. Pires Soares
Acta Médica

- Trabalhos em preparação

"Estudo do desenvolvimento psico-motor das crianças fenilcetonúricas".

Novos Rastreios

Fibrose quística do pâncreas

De acordo com o projecto apresentado ao Ministério da Saúde em 1/6/89, continuamos a desenvolver todos os esforços no sentido de conseguir levar a cabo um estudo experimental sobre a possibilidade e interesse do rastreio desta afecção a nível nacional.

Em 20/9/90 foi publicado no Diário da República (I Série, Nº 218), o preço do doseamento da tripsina imuno reactiva, suporte legal indispensável para o estudo poder ser realizado.

Iniciamos de imediato a avaliação do novo método Delfia, no sentido de apreciar a sua sensibilidade, precisão e reprodutibilidade.

Para esse estudo procedemos a 500 doseamentos em crianças normais, doentes e controles, tendo concluído pela boa fiabilidade do método.

Trata-se duma técnica rápida, facilmente automatizável, com resultados fiáveis e preço relativamente acessível (cerca de 200 escudos por teste).

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

1 - Nº elevado de falsos positivos (1,5% na primeira colheita), o que acarreta problemas para os pais, para os médicos de família e para os laboratórios de rastreios.

No nosso caso significará o aparecimento de 8/9 falsos positivos por dia (quase 150 por mês), que não serão confirmados no 2º doseamento.

2 - Numerosos falsos negativos.

A frequência de mucoviscidose encontrada em França foi de 1/4.500 para uma frequência prevista de 1/2.700 (Prof. Farriaux).

Estes números parecem indicar que quase metade dos doentes escapam ao rastreio.

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

Em resumo: O método é bom, o marcador é mau, e os benefícios são duvidosos.

Uma vez que se trata dum programa de saúde pública, pensamos que a sua aplicação em Portugal deverá ponderar todos estes factores e ser estudada localmente antes de decidir da sua institucionalização.

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

Deficite em Biotinidase

Procedeu-se ao início dum estudo piloto a efectuar em 100.000 recém-nascidos.

Até final de 1990 efectuaram-se cerca de 20.000 testes, não se tendo detectado nenhum caso positivo.

2 - COMISSÃO NACIONAL

2 - COMISSÃO NACIONAL

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

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

Foi mais uma vez discutida a possibilidade de se avançar com a organização duma Associação de Pais das crianças Fenilcetonúricas.

O problema básico que tem impedido esta organização prende-se com a dispersão geográfica e o baixo nível cultural da maioria das famílias envolvidas.

Vamos de qualquer modo tentar em 1991 dar os primeiros passos nesse sentido, na esperança de que uma Associação de Pais a trabalhar eficazmente, possa contribuir para uma melhor qualidade de vida destas crianças.

Nesse sentido foram já estabelecidos os primeiros contactos com o Dr. Baudoin François, secretário do "Scientific Committee of the European Society PKU".

O objectivo desta Sociedade é unir todas as pessoas interessadas na fenilcetonúria: pais, médicos, nutricionistas, psicólogos etc.

Está prevista a deslocação do Dr. Vaz Osório e da Dr^a Laura Vilarinho a Berlim no próximo mês de Outubro, para a reunião anual desta Sociedade, onde Portugal não tem estado até agora representado.

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

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

- Discutiu-se também o interesse em proceder a uma montagem em video que pudesse contribuir para o esclarecimento dos pais sobre o que é na realidade a fenilcetonúria.

Sem pretender provocar alarmes injustificados pensa-se que em certos casos haverá vantagens em que os pais vejam, por exemplo, uma criança fenilcetonúria não tratada, para acreditarem mais facilmente na necessidade da dieta e serem mais cuidadosos com o seu cumprimento.

Estes filmes destinar-se-iam basicamente a certos pais, que por verem o seu filho a evoluir tão favoravelmente, têm tendência, por vezes, a duvidar da necessidade continuada duma dieta tão fortemente restritiva.

- É habitual, quer no Centro de Metabolismo e Genética, em Lisboa, quer no Instituto de Genética no Porto, os médicos que acompanham estas crianças passarem uma declaração médica comprovativa de "deficiência", que dirigida ao respectivo Centro Regional de Segurança Social lhes dá direito à atribuição dum subsídio mensal.

A Dr^a Regina Portela manifestou uma certa preocupação na utilização da expressão "deficiência", pelas implicações futuras que pode acarretar para estes doentes.

Na realidade pensamos que essa hipótese, embora possível, é muito pouco provável, porque na referida declaração se diz explicitamente que a criança necessita duma dieta onerosa e prolongada por uma "deficiência" enzimática e para evitar o atraso mental (Anexo 1).

Pensamos por isso que é de continuar com este pedido de subsídio, que, de qualquer modo vem minorar o esforço económico que, mesmo com todos os outros apoios, estas famílias são obrigadas a suportar.

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

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

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

3 - ASSISTENCIA AOS DOENTES

3 - ASSISTÊNCIA AOS DOENTES

Embora os problemas básicos de assistência se encontrem já resolvidos e os três centros de tratamento estejam a trabalhar eficazmente e com boa coordenação, alguns problemas estão ainda por resolver.

- O aparecimento dos primeiros casos de fenilcetonúria nos Açores fizeram ressaltar a falta dum nutricionista com experiência deste tipo de dieta naquela Região Autónoma.

Pensamos que este problema se vai já resolver no próximo ano, pois já contactamos uma nutricionista açoreana que está a terminar o seu curso na Escola Superior de Nutricionismo do Porto, e que virá estagiar no IGM antes de regressar aos Açores.

- Outro ponto que temos procurado melhorar é o tempo de início de tratamento.

Anunciamos o ano passado uma série de medidas a tomar nesse sentido.

As informações que actualmente enviamos para os locais de colheita aconselham a proceder à colheita a partir do 4º dia e se possível até ao 7º, com rápido envio ao laboratório de rastreios.

No laboratório procuramos efectuar a análise no próprio dia da chegada ou o mais tardar no dia imediato, compensando os sábados, domingos e feriados com séries complementares no 1º dia a seguir à interrupção.

Estas medidas foram largamente discutidas nas palestras efectuadas nas Administrações Regionais de Saúde, e continuarão a sê-lo durante o corrente ano nas ARS não visitadas em 1990.

Os resultados já começam a aparecer, tendo a média do tempo de intervenção baixado de 20,9 dias em 89 para 19,1 em 1990 (Fig. 2).

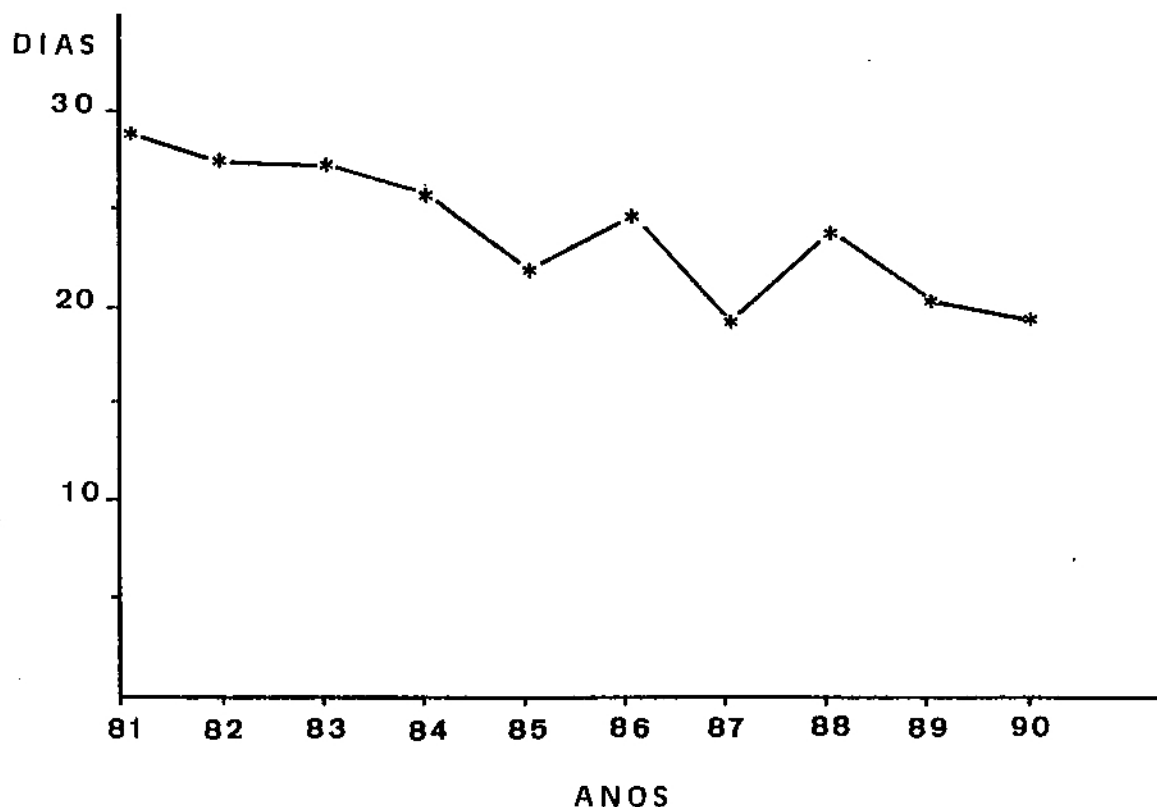


Fig. 2 - Dias de início de tratamento

Esperamos conseguir em 1991 tirar mais 1 ou 2 dias a este valor, com indiscutíveis vantagens para as crianças rastreadas, que quanto mais cedo iniciarem o tratamento melhores perspectivas futuras apresentam.

- O problema da alimentação das crianças fenilcetonúricas amenizou-se francamente durante o ano de 1990.

Em 9 de Novembro foi atribuído pelo Ministério da Saúde um subsídio de 1.000 contos/ano (Anexo 2) para o projecto "Escola de cozinha", já publicado no relatório do ano passado.

Esse projecto prevê, para lá da comparticipação nos preços dos alimentos pobres em fenilalanina, a prática de receitas a executar pelas mães, sob a orientação da nossa nutricionista, Dr^a Manuela Ferreira de Almeida, na cozinha experimental do Instituto.

Pre vemos ainda como já atrás referimos a publicação dum livro de receitas, que resultará da experiência adquirida e do trabalho das mães dos nossos doentes.

Entretanto, e enquanto esta iniciativa não se concretiza foi já elaborada uma brochura para os pais dos fenilcetonúricos, com o objectivo de dar um melhor entendimento da doença, conselhos a seguir, lista de equivalentes actualizados e algumas receitas.

A concessão do referido subsídio possibilitou de imediato a baixa do preço dos produtos dietéticos em cerca de 30/40%, além de permitir alargar a gama dos alimentos disponíveis.

A lista completa dos produtos dietéticos pobres em fenilalanina e actualmente aos dipor das crianças fenilcetonúricas é a seguinte:

- Farinha para fazer pão, doces, massas para pizza, etc.
- Macarrão em cotovelos
- Esparguete curto ou em anéis
- Bolachas tipo "cream wafers" com sabor a baunilha e chocolate
- Bolachas recheadas com sabor a chocolate
- Bolachas de água e sal tipo "crakers"
- Pacotes de leite de 200 ml, com palhinha
- Pacotes de chocolates "choquitos"
- Tabletes tipo chocolate branco
- Biscoitos com sabor a canela e laranja
- Sopas desidratadas de cogumelos, batata, legumes, peixe, tomate e espargos
- Pão enlatado

Em todas as embalagens é colocado um autocolante, referindo que se trata dum produto participado (Fig. 3).



Fig. 3

- RESULTADOS

4 - RESULTADOS

Foram estudados 110.607 recém-nascidos, com a distribuição por meses e distritos a seguir referida (Fig. 4).

RECEM-NASCIDOS ESTUDADOS												
MESES/DISTRITOS												
DISTRITO	JAN	FEV	MAR	ABR	MAI	JUN	JUL	AGO	SET	OUT	NOV	DEZ
Viana do Castelo	237	193	182	215	291	254	211	203	223	212	221	216
Braga	1034	776	859	762	1093	925	1040	955	901	969	902	805
Vila Real	208	219	187	217	240	191	189	202	161	188	194	187
Bragança	141	91	138	129	109	125	144	115	124	103	113	103
Porto	1953	1465	1780	1538	1998	1818	1986	1927	1629	1813	1703	1635
Aveiro	655	488	647	574	720	589	632	626	577	616	590	572
Viseu	412	330	358	342	387	293	408	379	342	390	355	337
Guarda	152	122	139	115	167	127	157	140	118	141	125	123
Coimbra	381	305	367	333	411	336	418	361	345	413	370	380
Acores	456	291	395	261	374	292	324	322	290	326	325	263
Madeira	437	282	323	281	305	283	250	311	281	290	287	232
Leiria	366	306	379	323	464	386	384	377	379	377	342	352
Setúbal	598	456	578	553	567	512	537	604	530	592	543	532
Lisboa	2085	1595	1807	1620	2116	1781	1969	1962	1705	1970	1914	1784
Castelo Branco	162	124	160	140	163	143	173	173	136	206	168	156
Santarém	342	246	331	292	307	315	325	347	291	320	315	283
Beja	149	102	107	114	120	125	115	126	103	148	132	92
Portalegre	80	71	75	59	78	75	84	99	84	91	95	73
Évora	105	194	87	210	121	185	119	225	62	128	211	212
Faro	371	270	300	248	298	274	312	305	285	324	309	290
Outros	0	0	1	0	2	0	1	0	0	0	0	0
TOTAL	10324	7926	9110	8326	10331	9029	9778	9759	8566	9617	9214	8627

Fig. 4

O número de recém-nascidos estudados por mês, sem oscilações significativas ao longo do ano, está representado no gráfico seguinte (Fig. 5).

DISTRIBUIÇÃO DOS R/N RASTREADOS 1990

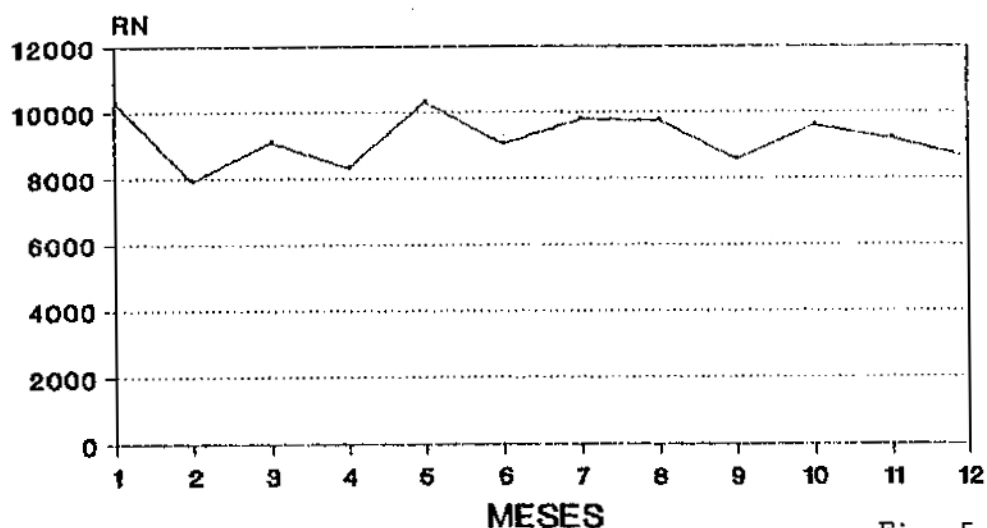


Fig. 5

//

Foram detectados 40 casos de hipotiroidismo congénito e 7 de fenilcetonúria, com a seguinte distribuição a nível distrital:

Hipotiroidismo congénito

DISTRITO DE AVEIRO	6
Vale de Cambra	1
Feira	1
Cucujães	1
Murtosa	2
Oliveira de Azeméis	1
R. A. AÇORES	3
Lajes do Pico	1
Ponta Delgada	1
Madalena (Pico)	1

DISTRITO DO PORTO	8
Gondomar	1
Penafiel	1
Póvoa de Varzim	2
Felgueiras	1
St ^o Tirso	1
Ramalde	1
Paredes	1
 DISTRITO DE LEIRIA	 3
Pombal	1
S. Martinho do Porto	1
Alcobaça	1
 DISTRITO DE VISEU	 2
Abraveses	1
Vila Nova de Paiva	1
 DISTRITO DE VIANA	 2
Darque	2
 DISTRITO DE LISBOA	 6
Vila Franca de Xira	1
Lisboa	3
Torres Vedras	1
Oeiras	1
 DISTRITO DE SETÚBAL	 2
Setúbal	2
 DISTRITO DE FARO	 2
Aljezur	1
Faro	1

DISTRITO DE SANTARÉM	2
Pernes	1
Almeirim	1
DISTRITO DE ÉVORA	1
Évora	1
DISTRITO DA GUARDA	1
Meda	1
DISTRITO DE COIMBRA	2
Condeixa	1
Miranda do Corvo	1
<u>Fenilcetonúria</u>	
DISTRITO DE AVEIRO	1
Vagos	1
DISTRITO DE VIANA	1
Ponte da Barca	1
R. A. DA MADEIRA	1
Carmo	1
R. A. DOS AÇORES	2
Stª Lúzia - Angra	1
Água de Pau - S. Miguel	1
DISTRITO DE SANTARÉM	1
Benavente	1
DISTRITO DO PORTO	1
S. Mamede	1

Todos estes casos estão a ser acompanhados por técnicos especializados, no centro de tratamento mais próximo da sua residência.

O quadro seguinte (Fig. 6) mostra a distribuição dos doentes rastreados pelos diferentes centros de tratamento e refere o número de hiperfenilalaninemias moderadas encontradas.

DISCRIMINAÇÃO DOS CASOS DETECTADOS

ANO : 1990

DOENÇA	N. CASOS	LOCAL DE TRATAMENTO				
		PORTO	LISBOA	COIMBRA	MADEIRA	ACORES
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	40	19	15	3	0	3
FENILCETONÚRIA CLASSICA	6	3	1	0	0	2
FENILCETONÚRIA ATÍPICA	1	0	0	0	1	0
HIPERFENILALANINEMIA MALIGNA	0	0	0	0	0	0
TOTAL	47	22	16	3	1	5
HIPERFENILALANINEMIA MODERADA	4					
HIPERFENILALANINEMIA GALACTOSEMIA	0					

Fig. 6

O caso de fenilcetonúria atípica referida diz respeito a uma criança da Madeira, que ao rastreio apresentava um valor de 10 mg/100 ml com 14 mg/100 ml na colheita de repetição, aos 22 dias de vida.

Embora tenha necessidade de seguir uma dieta pobre em fenilalanina, apresenta uma tolerância muito grande a este aminoácido, pelo que não a incluímos no grupo da fenilcetonúria clássica.

Foram ainda encontrados os seguintes casos transitórios (Fig. 7).

CASOS TRANSITÓRIOS

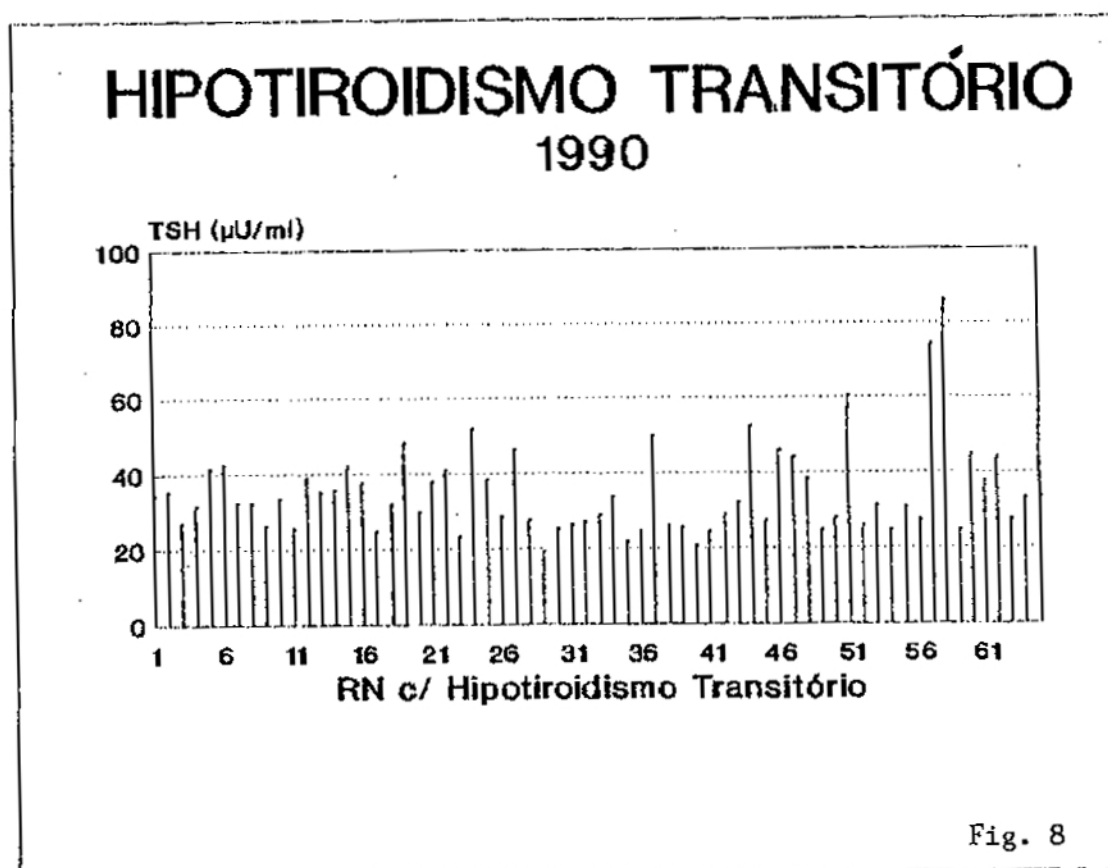
DOENÇA	N. CASOS
HIPOTIROIDISMO	56
HIPERFENILALANINEMIA	20
TOTAL	86

Fig. 7

O aumento do número de casos de hipotiroidismo transitório merece alguns comentários.

Numa tentativa de reduzir o eventual aparecimento de falsos negativos, decidimos durante o ano de 1989 a título experimental baixar o nosso limite de chamada de 30 para 20 $\mu\text{U/ml}$ de TSH.

Pelo exame do quadro seguinte (Fig. 8) verifica-se que dentre os 66 casos referidos, 49 (74%) apresentavam valores de TSH compreendidos entre 20 e 40 $\mu\text{U/ml}$.



A estas 66 famílias foram enviados os questionários já publicados no Relatório de 1989, tendo-se recebido 56 respostas, ou seja 84,8%.

Verifica-se que em 31 casos (56%) foi utilizado um produto iodado (normalmente Betadine), durante o trabalho de parto ou para desinfecção do cordão umbilical.

Em 12 casos (21%) os bebês eram prematuros, 5 recém-nascidos (9%) foram tratados com antibióticos de largo espectro devido a sepsis e a síndrome de dificuldade respiratória, e em 2 casos (4%) havia história de doença tiroideia da mãe (Fig. 9).

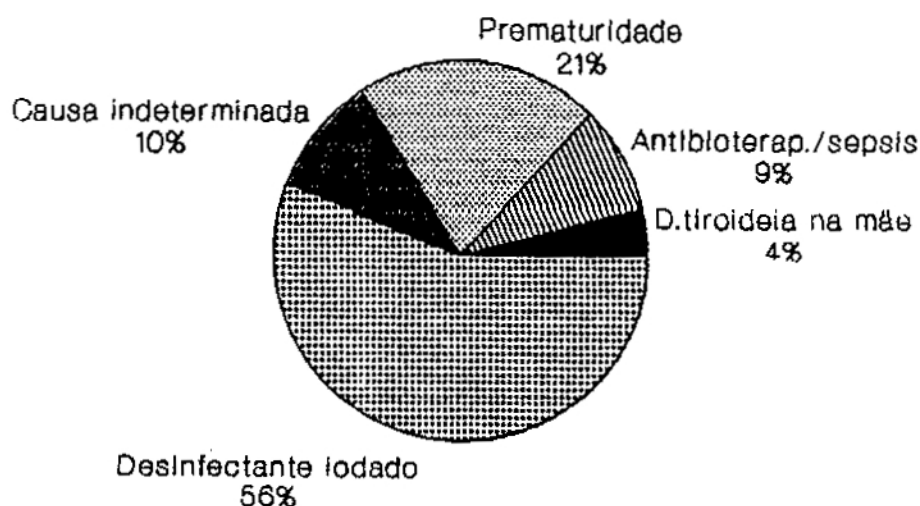
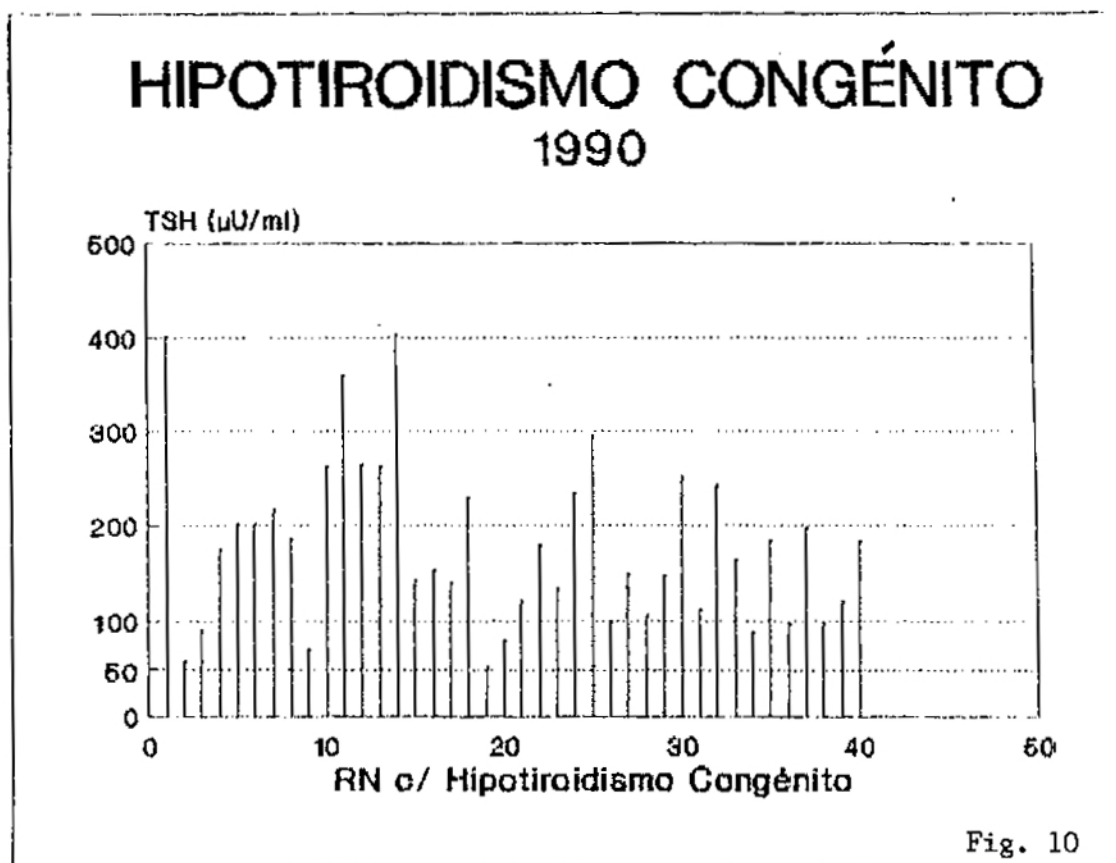


Fig. 9

Distribuição das causas prováveis de aumento transitório neonatal da TSH.

Por outro lado, apreciando os valores de TSH dos casos com hipotireoidismo congênito identificados durante o mesmo período (Fig. 10) verificamos que nunca se encontraram valores inferiores a 50 $\mu\text{U/ml}$.



Pensamos poder concluir que o limite de chamada se deverá estabelecer para valores a partir de 30 $\mu\text{U/ml}$, valores estes que nos permitem manter um rastreio sem grande risco de ocorrência de falsos negativos, evitando por outro lado alarmes desnecessários em numerosas famílias.

Falsos positivos

Ocorreu um caso, nos Açores que a nosso ver merece uma referência especial porque, embora esteja incluído nos casos de hiperfenilalaninemias transitórias se comportou na realidade como um falso positivo.

Trata-se dum recém-nascido da Ilha de S. Miguel, que ao rastreio (19-11-90) apresentava um valor de fenilalanina de 18 mg/dl.

Foi pedida uma segunda colheita para confirmação e com surpresa verificamos que os valores tinham normalizado.

Um possível erro técnico foi excluído, uma vez que na ficha original o valor alto foi confirmado.

Pôs-se a hipótese de troca de nomes no Centro de Saúde na altura da colheita, o que foi também excluído após repetição de todas as colheitas aí efectuadas no mesmo dia.

Decidiu-se então utilizar o pouco sangue que ainda existia na ficha original para, após eluição, proceder ao doseamento dos aminoácidos por cromatografia troca-iónica.

Verificou-se que, além duma fenilalanina de 18 mg/dl, havia um aumento generalizado de quase todos os aminoácidos, nomeadamente da tirosina (60 mg/dl).

A segunda colheita, efectuada 11 dias depois (30/11/90) apresentava os seguintes valores:

Fenilalanina	1,3 mg/dl
Tirosina	1,4 mg/dl

Face a estes valores é de concluir tratar-se duma tirosinemia transitória do recém-nascido. Pela sua raridade em R/N de termo e por constituir uma causa de erro no rastreio entendemos dever ser considerado como falso positivo.

Falsos negativos

Em relação à fenilcetonúria, não temos conhecimento de nenhum caso.

Em relação ao hipotiroidismo congénito há a referir o caso dum bebé da Meda (Gondomar) que baixou com dois meses ao Hospital de S. João por icterícia prolongada.

Tinha na altura um TSH de 18 μ U/ml, e teve alta medicado com Letter.

Não temos mais elementos porque os pais não apareceram mais na consulta.

Um valor tão baixo de TSH seria sempre considerado negativo ao rastreio.

Vamos de qualquer modo tentar localizar a criança para saber se o diagnóstico de hipotiroidismo foi ulteriormente confirmado.

____ // _____

Além dos 110.607 (x 2) testes efectuados para rastreios do hipotiroidismo congénito e da fenilcetonúria, temos ainda a considerar as repetições, controle de doentes, diagnósticos tardios, etc, encontrando-se todos estes dados sumarizados na Fig. 11.

TESTES DE RASTREIO EFECTUADOS DURANTE O ANO DE 1990

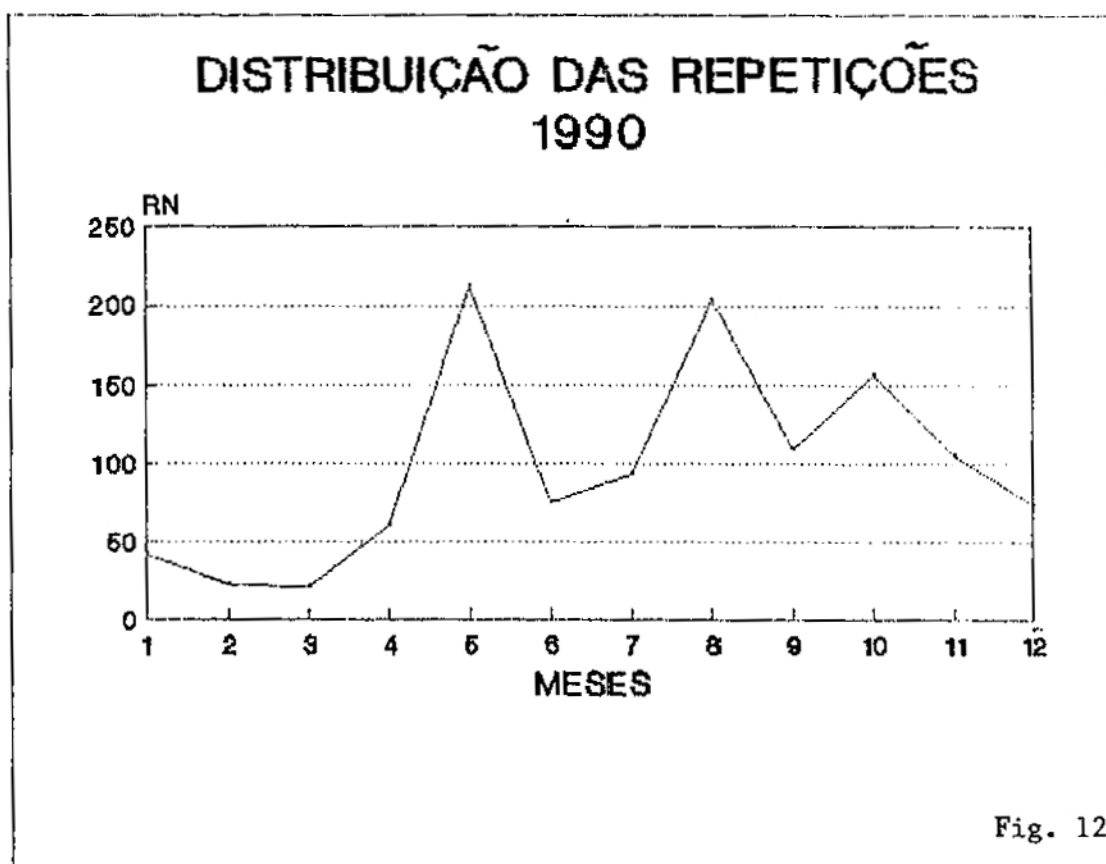
	R/N		CONTROLE DE DOENTES		REPETIÇÕES POR				TESTES EFECTUADOS
	ATÉ 3 MESES	MAIS DE 3 MESES	PKU	HC	NÃO ELUIÇÃO	VALOR ALTO PKU	HC	SANGUE INSUF.	
JANEIRO	10324	6	84	21	14	3	7	15	10476
FEVEREIRO	7928	1	74	8	4	4	2	7	8026
MARÇO	9110	7	77	20	6	3	4	13	8240
ABRIL	8326		78	9	11		4	8	8438
MAIO	10331	5	86	23	133	3	9	8	10588
JUNHO	9029	4	68	18	84	1	9	5	9228
JULHO	9778	3	75	18	87	2	10	5	9958
AGOSTO	9759	5	75	4	80	4	15	21	9863
SETEMBRO	8566	5	72	20	99	6	11	32	8811
OUTUBRO	9617	2	77	15	80		9	12	9792
NOVEMBRO	9214	3	73	22	74	3	5	20	9414
DEZEMBRO	8627	6	69	11	38	3	13	9	8778
TOTAIS	110607	49	908	189	680	32	98	155	112718

Fig. 11

Ressalta numa primeira análise que o total de testes efectuados foi de 112.718.

Como só os testes de rastreio são debitados aos sub-sistemas de saúde, 2.111 testes foram efectuados sem qualquer contra partida financeira. São porém indispensáveis para uma boa eficácia do rastreio pelo que continuaremos a processá-los como habitualmente.

Verifica-se também (Fig. 12) que o número total de repetições apresenta três picos ao longo do ano - Maio, Agosto e Outubro.



Curiosamente, os 3 picos têm origem em causas diferentes. Em Maio houve algumas séries de fichas que por envio tardio ao laboratório de rastreamento, obrigaram a repetições por falta de eluição.

Em Agosto é habitual, pelas elevadas temperaturas ambientes, que a secagem exagerada do sangue obrigue a repetições pelo mesmo motivo.

Em Outubro surgiram alguns problemas de estabilidade com um dos reagentes utilizado no doseamento da TSH, o que obrigou a repetições de séries completas.

Nos meses de Agosto e Setembro verificaram-se os valores mais altos de repetição por sangue insuficiente, possivelmente por substituições em períodos de férias, do pessoal que habitualmente executa este trabalho.

Embora o número de doentes com hipotiroidismo congénito seja cerca de 4 vezes mais elevado que o de doentes com fenilcetonúria, estes últimos apresentam um número aproximadamente 5 vezes maior de análises de controle.

Isto significa, como é evidente, um controle terapêutico muito mais apertado e frequente.

Em termos percentuais verifica-se que como habitualmente as repetições mais frequentes são devidas a problemas técnicos (não eluição e sangue insuficiente). (Fig. 13).

R/N RASTREADOS	REPETIÇÕES POR			SANGUE INSUF.	TOTAL
	NÃO ELUIÇÃO	VALDR ALTO PKU	HC		
110607	680	32	98	155	965
	0.61%	0.03%	0.09%	0.14%	0.87%

Fig. 13

As repetições por "valores suspeitos" são extremamente baixas o que parece justificar os valores de chamada estabelecidos.

- 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 1990.

Porém, e segundo os últimos "Elementos Estatísticos do Ministério da Saúde" a taxa de natalidade tem apresentado nos últimos anos uma baixa de aproximadamente 1,2% ao ano, o que nos permite calcular com uma pequena margem de erro as taxas de cobertura actuais.

Assim, a taxa de cobertura a nível Nacional, que em 1989 foi de 92,1%, foi em 1990 de aproximadamente 95%.

A taxa de cobertura por Distrito, calculada segundo o mesmo critério, encontra-se representada no Anexo 3.

Os números definitivos (de 1980 a 1989) estão expressos no Anexo 4.

A distribuição geográfica de todos os casos detectados está representada nos anexos 5 e 6.

A frequência encontrada para a fenilcetonúria foi de 1/15.800 e para o Hipotiroidismo congênito de 1/2.800 (Fig. 14).

	R.N. estudados	Casos	Frequência
HC	110.607	40	1/2.800
PKU	110.607	7	1/15.800

Fig. 14

5 - CONCLUSÕES

5 - CONCLUSÕES

A confirmar-se uma taxa de cobertura de 95%, teremos atingido em 1990 uma implantação a nível nacional considerada como impossível há 4/5 anos atrás.

O ano passado embora nos propuséssemos continuar a desenvolver todos os esforços para aumentar a taxa de cobertura, estávamos convencidos que estes números após uma rápida subida entre 1980 e 1987 deveriam estabilizar à volta dos 91/93% (Fig. 15).

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 %

Fig. 15

Os valores actuais enchem-nos pois de satisfação e constituem um desafio para tentar estender os benefícios do rastreio aos restantes 5% de recém-nascidos portugueses.

Comparando a taxa de cobertura por Distrito em 1990 com os anos anteriores, verifica-se que a dispersão geográfica se vem atenuando progressivamente. (Anexos 3 e 4).

Os excedentes de 100% em Évora e Lisboa correspondem a recém-nascidos de distritos vizinhos que fazem aí a colheita de sangue para o rastreio. Os casos de Évora serão na sua maioria nascidos em Portalegre, e os de Lisboa em Setúbal.

O número de fenilcetonúricos encontrados está perfeitamente dentro da média prevista, não havendo pois alteração da frequência global desta afecção.

Já o mesmo não acontece com o hipotiroidismo congénito, uma vez que os 40 casos detectados fazem baixar a frequência de 1/4.200 para 1/3.900 (Fig. 16).

	R.N. estudados	Casos	Frequência
HC	892.721	227	1/3.900
PKU	924.966	59	1/15.700

Pensamos estar agora mais próximos da verdadeira incidência desta doença em Portugal, uma vez que valores inferiores a 1/4.000 têm sido uma constante nos últimos anos.

Se analisarmos em separado a frequência do Hipotiroidismo congénito na Ma deira e Açores verificamos que se afasta profundamente da média geral. Realmente, enquanto na Madeira a frequência é de 1/6.500, nos Açores é de 1/2.200.

Estes valores dizem respeito a uma população de cerca de 30.000 recém-nascidos estudados em cada um dos arquipélagos desde o início do programa, e poderão ser ou não explicados por uma simples casualidade estatística.

De qualquer modo, a elevada frequência desta afecção nos Açores merece a nosso ver um estudo especial, que procuraremos desenvolver em colaboração com as autoridades sanitárias açoreanas.

Concluindo, pensamos que foi um ano muito positivo em termos de rastreio, nomeadamente para as crianças fenilcetonúricas, que com a introdução de alimentos pobres em fenilalanina a preços comparticipados, começam a ter uma qualidade de vida mais comparável à das outras crianças portuguesas.

O Presidente da Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce

R. Vaz Osório



SECRETARIA DE ESTADO DA SEGURANÇA SOCIAL
CENTRO REGIONAL DE SEGURANÇA SOCIAL DO PORTO

DECLARAÇÃO MÉDICA

Declaro sob compromisso de honra que Tiago Marmore
Fernão Torres filho do
beneficiário nº _____ nome _____
desse
Centro Regional, se encontra nas condições abaixo indicadas e assinaladas com um desde
26/7/86.

- Necesita de atendimento individualizado específico de natureza pedagógica.
- Necesita de atendimento individualizado de natureza terapêutica. *o do deficiente*
o novo ali em 12 anos de idade para estar a fazer
um curso.
- Carece de frequência ou de internamento em estabelecimento de educação especial.
- Necesita do apoio de 3ª pessoa para praticar os actos relativos a cuidados de higiene pessoal
uso de instalações sanitárias alimentação vestuário locomoção.
- Possui uma redução permanente de capacidade física, motora, orgânica, sensorial ou intelectual
que o invalida para toda e qualquer profissão, impossibilitando-o de prover à subsistência.

A condição é resultante do tipo e deficiência abaixo assinalada:

- Visual Auditiva Mental
- Física Autista Paralisia Cerebral
- Outras deficiências *fenilalanina, em estado de metabolismo*
que necessita de tratamento dietético até aos 12 anos
de idade para evitar o atraso mental.

4.11.86

ASSINATURA DO MÉDICO

António Gonçalves da Costa V. B. S.

Carimbo da unidade assistencial
(ou reconhecida notarialmente)

Nota: A declaração deve ser preenchida
por um médico da especialidade
ou, sendo impossível, pelo médico
assistente.

INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA
JACINTO MAÇALHAES
Praça Pedro Nunes, 74
Telefone 698240
4000 PORTO

Anexo 2

MINISTÉRIO DA SAÚDE
GABINETE DO SECRETÁRIO DE ESTADO DA ADMINISTRAÇÃO DE SAÚDE

1429

Novembro... 90

Exmo. Senhor Director do
Instituto de Genética Médica
Pç. Pedro Nunes, 74
4000 Porto

5426. 07.11.90

sua referência sua comunicação de processo nossa referência data

ASSUNTO Atribuição de subsídio

Encarrega-me Sua Excelência o Secretário de Estado da Administração de Saúde de enviar, para conhecimento o documento em anexo relativo ao assunto em epígrafe e sobre o qual exarou o seguinte despacho:

"À DGFSS

Autorizo a atribuição de um subsídio de 1000 contos/ano ao Instituto de Genética Médica consignado aos fins mencionados na presente informação.

Comunique-se ao IGM.

a) Jorge Augusto Pires

90.11.07"

Com os melhores cumprimentos

Lino Lopes da Silva
Lino Lopes da Silva
Chefe de Gabinete

DIAGNOSTICO PRECOCE - 1990

Anexo 3

DISTRITOS	R/N ESTUDADOS	% ^(*)
EVORA	1 859	106.2
LISBOA	22 312	103.6
MADEIRA	3 562	99.0
BRAGA	11 021	98.4
AÇORES	3 829	98.2
COIMBRA	4 420	98.0
VIANA DO CASTELO	2 658	96.9
PORTO	21 245	96.3
LEIRIA	4 435	92.5
FARO	3 586	91.4
AVEIRO	7 286	91.2
CASTELO BRANCO	1 904	91.2
SANTAREM	3 714	89.8
VISEU	4 333	88.6
SETUBAL	6 602	88.3
BEJA	1 433	85.5
GUARDA	1 626	84.6
VILA REAL	2 383	82.6
BRAGANÇA	1 435	81.3
PORTALEGRE	964	74.0
T O T A L	110 607	95.2

(*) N.ºs provisórios a confirmar quando o INST. NACIONAL DE ESTATÍSTICA fornecer o N.º exacto de nascidos-vivos em 1990.

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNOSTICO PRECOCE

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

HIPOTIROIDISMO



AÇORES

MADEIRA

PORTUGAL

CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

1 - INTRODUÇÃO

1 - INTRODUÇÃO

O Centro de Diagnóstico Pré-Natal é possivelmente o sector do IGM em desenvolvimento mais acelerado. A união dos esforços e capacidades do Instituto de Genética e do C. H. de Gaia tem-se revelado cheia de potencialidades, possibilitando o desenvolvimento de uma elevada tecnologia com benefícios evidentes para os doentes.

Não é fácil porém manter um Serviço deste tipo na "linha da frente" sem uma renovação contínua de tecnologia e equipamento.

Em relação ao primeiro ponto, tem sido feito um grande esforço de actualização tecnológica, e a boa cotação do Centro de Diagnóstico Pré-Natal quer a nível nacional quer internacional parece demonstrar que o objectivo tem sido conseguido.

O problema do equipamento, terá de ser resolvido este ano, sob pena de não se poderem absorver as novas tecnologias que vão aparecendo. Pinças para biópsia transabdominal, aspirador e um novo ecógrafo, são as necessidades mais prementes e que esperamos conseguir obter durante o ano de 1991.

À medida que a informação aumenta, mais casais recorrem a este tipo de diagnóstico. O nosso principal objectivo é criar as condições para poder manter ou eventualmente melhorar a nossa actual capacidade de resposta.

2 - ACTIVIDADE ASSISTENCIAL

2 - ACTIVIDADE ASSISTENCIAL

2.1 - Consultas

Durante o ano de 1990 efectuaram-se 561 consultas o que representa um aumento de 45% em relação a 1989.

A partir de Outubro, a consulta passou a ter a colaboração da Dr^a Margarida Reis Lima.

2.2 - Amniocenteses

Realizaram-se durante o ano 425 amniocenteses precoces o que traduz um aumento de 40% em relação ao ano anterior.

Destas, 145 (34%) foram feitas antes das 14 semanas de amenorrea (amniocenteses ultraprecoces).

O gráfico seguinte (Fig. 1) mostra a evolução das consultas e amniocenteses de 1985 até 1990.

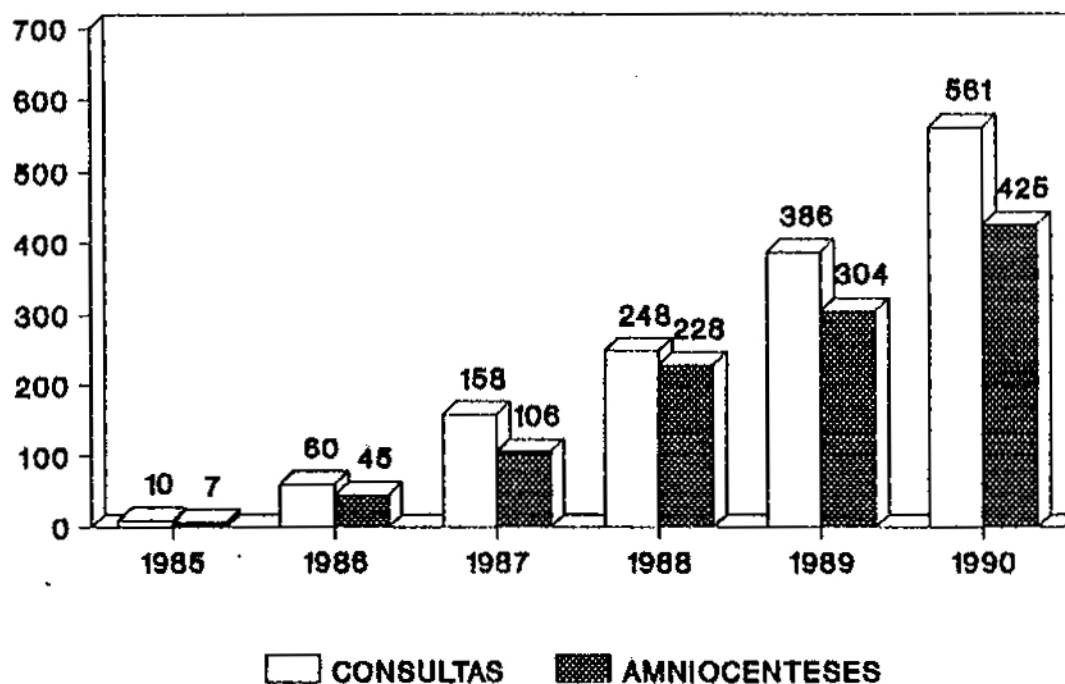


Fig. 1

As indicações para a colheita de líquido amniótico foram as seguintes:

- Idade materna avançada	-	322	-	75,9%
- Ansiedade materna	-	32	-	7,5%
- Defeitos do tubo neural e outras patologias associadas a alfa-feto-proteína elevada	-	21	-	4,9%
- Antecedentes de anomalias cromossômicas	-	25	-	5,9%
- Pais portadores de anomalias cromossômicas	-	6	-	1,4%
- Doenças metabólicas	-	7	-	1,6%
- Doenças ligadas ao cromossoma X	-	3	-	0,7%
- Anomalias ecográficas e/ou gravidez de evolução anormal	-	9	-	2,1%

Em todas as amostras, para lá das indicações específicas foi feita a análise cromossômica e o doseamento da alfa-feto-proteína.

Resultados obtidos:

Amniocentese normais	-	417
Amniocentese anormais	-	8

Discriminação das amniocentese anormais:

Síndrome de Down	-	3 casos
Outras anomalias cromossômicas	-	3 casos
Hiperplasia congénita das suprarrenais	-	1 caso
Alfa-feto-proteína elevada	-	1 caso

Em todos estes casos o casal optou pela interrupção da gravidez, excepto no caso de hiperplasia congénita das suprarrenais, uma vez que o feto era do sexo masculino.

Abortos imputáveis à amniocentese, ou seja ocorridos dentro de duas semanas após o teste - 6 (1,4%). Dois destes abortos ocorreram em amniocentese ultra-precoces.

Além das amostras colhidas directamente no Centro de Diagnóstico Pré-Natal, foram ainda processadas 67 amostras de liquido amniótico provenientes de outros Serviços.

Maternidade Alfredo da Costa, de Lisboa - 61
Hospital de St^o António, Porto - 6

As indicações para estas colheitas foram as seguintes:

- Idade materna avançada	-	57	-	85,0%
- Ansiedade materna	-	4	-	6,0%
- Antecedentes de anomalia cromossómica	-	1	-	1,5%
- Anomalias cromossómicas e/ou gravidez de evolução anormal	-	5	-	7,5%

Os resultados obtidos a partir destas amostras foram todos normais.

2.3 - Biópsias do córion

Efectuaram-se 41 biópsias do córion, sendo 31 por via transcervical e 10 por via transabdominal.

As indicações para as colheitas de vilosidades do córion foram as seguintes:

- Idade materna avançada	-	30	-	73,2%
- Antecedentes de anomalia cromossómica	-	3	-	7,3%
- Doença metabólica	-	3	-	7,3%
- Pais portadores de anomalia cromossómica	-	2	-	4,9%
- Anomalias ecográficas e/ou gravidez de evolução anormal	-	3	-	7,3%

Resultados obtidos:

Biópsias normais - 34
Anomalias cromossómicas - 1

Doença de Sandhoff - 1
Sem resultados - 5

Abortos imputáveis à técnica, ou seja ocorridos dentro de duas semanas após a colheita - 5 (12,2%).

O número total de biópsias do córion efectuadas de 1987 a 1990 encontra-se sumarizado no gráfico seguinte (Fig. 2).

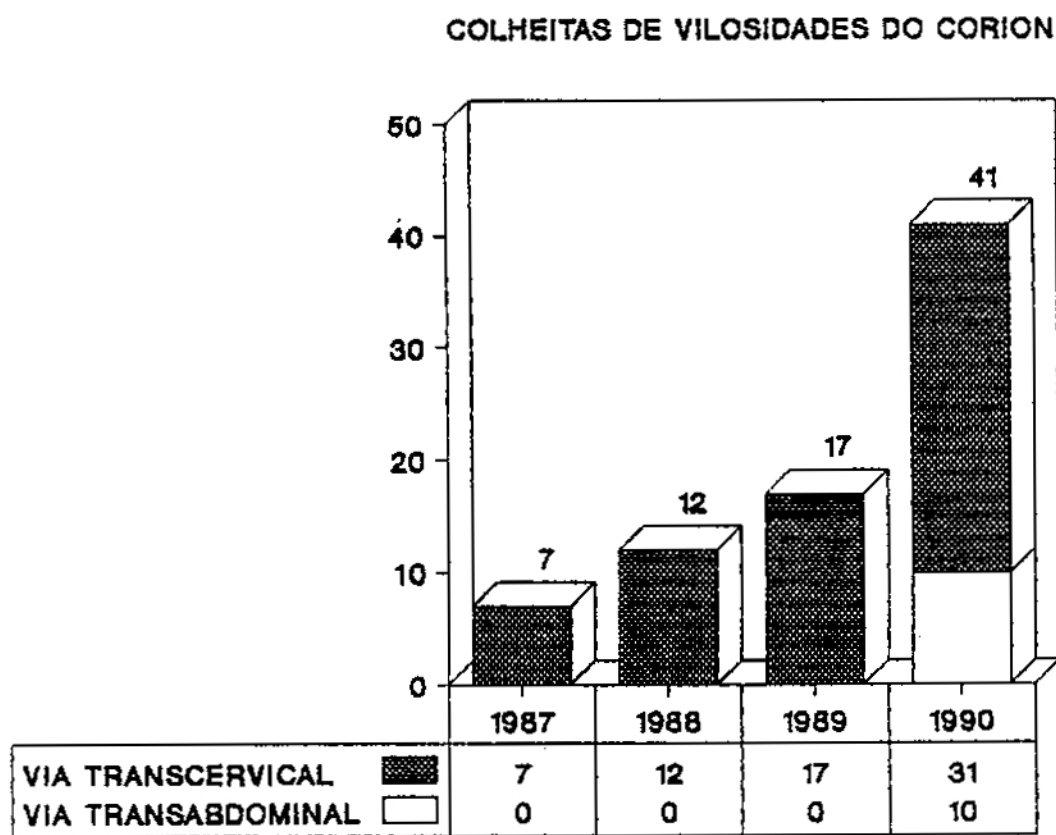


Fig. 2

2.4 - Exames ecográficos

Foram realizados 850 exames ecográficos de nível II e 84 de nível III. Os exames de nível III foram efectuados no Gabinete de Ecografia do C. H. de Gaia, com a colaboração da Dr^a Ana Maria Barbosa.

Foram detectadas 15 anomalias, a seguir discriminadas:

- Doença renal poliquística infantil	-	1
- Hidrocefalia com onfalocelo	-	1
- Ectasia renal bilateral	-	1
- Hidropsis fetal não imune	-	2
- Displasia renal multicística	-	1
- Hidronefrose bilateral	-	1
- Atrésia jejuno ileal	-	2
- Anencefalia	-	1
- Onfalocelo	-	1
- Síndrome de junção pielo-ureteral unilateral	-	2
- Transposição dos grandes vasos	-	1
- Hidrocefalia com mielo meningocele e rim poliquístico	-	1

- Dentro do espírito de boa colaboração existente entre o IGM e o C. H. de Gaia, vai o Instituto emprestar ao Serviço de Obstetria do C. H. de Gaia um fotomicroscópio Nikon equipado com contraste de fase e fluorescência.

Trata-se dum microscópio cujo poder de definição já não é suficiente para as actuais técnicas de bandagem em citogenética, mas que pode ainda prestar muito bons serviços para as técnicas de medicina da reprodução em montagem naquele serviço.

3 - DIVULGAÇÃO E ENSINO

3 -- DIVULGAÇÃO E ENSINO

- Durante o ano de 1990, estagiaram na Consulta de Obstetria do Centro de Diagnóstico Pré-Natal os seguintes médicos:

Dr^a Helena Serra - Hospital da Figueira da Foz

Dr. Luis Carvalho - Maternidade Bissaya Barreto

Dr^a Odília Pinho - Centro Hospitalar de Gaia

Dr^a Lucinda Mendonça - Hospital de Guimarães

Dr^a Ana Cristina Pinho

- Na consulta de Aconselhamento Genético estagiou o Dr. António Tadeu que concluiu o seu estágio no mês de Junho.
- Os Drs. Tiago Delgado e Serafim Gomes organizaram as "Jornadas Internacionais de Diagnóstico Pré-Natal", que decorreram em Espinho, de 30 a 31 de Março.

Estas Jornadas contaram com a participação de cientistas de Portugal, Espanha, França e Holanda e para lá do elevado nível científico das comunicações apresentadas, tiveram a inegável vantagem de trazer até nós os directores dos Serviços Europeus de Diagnóstico Pré-Natal com os quais o nosso Centro mantém relações técnico profissionais mais importantes.

Os Drs. Tiago Delgado e Serafim Gomes ficaram, como coordenadores nacionais, integrados na organização das "1^{as} Jornadas Ibéricas de Diagnóstico Pré-Natal" a realizar em Granada - Espanha, em Junho de 1991.

Foram apresentadas as seguintes comunicações em reuniões científicas:

- "Diagnóstico Pré-Natal. A prática e a ética".
Centro de Estudos Perinatais, Coimbra, 19 de Janeiro.
"O Laboratório e o diagnóstico pré-natal"
Dr^a Maximina Pinto

- "Jornadas Internacionais de Diagnóstico Pré-Natal"
Espinho, 30 e 31 de Março
"Consulta de Diagnóstico Pré-Natal"
Dr. Tiago Delgado
"Colheita de Produtos Fetais"
Dr. Serafim Gomes
"A Genética no Diagnóstico Pré-Natal"
Dr^a Maximina Pinto

- "IV Jornadas Médicas do Hospital de Matosinhos. A Saúde nos anos 90".
Matosinhos, 19 e 30 de Outubro, numa mesa redonda subordinada ao tema "Diagnóstico e intervenção precoce em perinatologia".
"Consulta de Diagnóstico Pré-Natal"
Dr. Tiago Delgado
"Diagnóstico Genético"
Dr^a Maximina Pinto
"Colheita de produtos fetais"
Dr. Serafim Gomes

- "I Curso Pós Graduado em Medicina Materna e Perinatal".
Hospital de St^a Antónia, Porto, 3 a 7 de Dezembro
"Técnicas de colheita de produtos fetais"
Drs. Tiago Delgado e Serafim Gomes

- "III Jornadas de Obstetria e Ginecologia de Santarém"
Hospital de Santarém, 4 de Maio
"Diagnóstico Pré-Natal"
Dr^a Maximina Pinto

- "III Encontro - Diagnóstico, Prevenção e Intervenção Precoce na Deficiência"
Hospital Magalhães Lemos, Porto, 25 e 26 de Maio
Numa mesa redonda subordinada ao tema "Gravidez de risco"
"A Genética na gravidez de risco"
Dr^a Maximina Pinto

- "I Curso Pós-Graduado em Medicina materna e perinatal"
Hospital de St^o António, Porto, 5 de Dezembro
Epidemiologia dos defeitos congénitos, critérios de risco e indicações para o diagnóstico"
Dr^a Maximina Pinto

- A Dr^a Maximina Pinto colaborou ainda nos Cursos de Planeamento Familiar das ARS de Viseu (8 de Novembro) e de Bragança (22 de Novembro), focando o tema "Diagnóstico Pré-Natal".

4 - CONCLUSÕES

4 - CONCLUSÕES

Fazendo um balanço da actividade do Centro desde 1985 até ao fim de 1990 encontramos os seguintes números acumulados:

Consultas	-	1.423		
Amniocenteses	-	1.100		
Normais	-	1.070		
Revelando anomalias	-	30		
Biópsias do córion	-	77		
Normais	-	66		
Revelando anomalias	-	3		
Sem resultados	-	8		
Abortos imputáveis à amniocentese	-	10	- 0,9%	
" " " biópsia do córion	-	7	- 9,1%	
Ecografias	-	2.378		
Anomalias reveladas	-	258		
Cordocenteses experimentais	-	4		

A percentagem de interrupções voluntárias de gravidez em relação ao número total de colheitas de produtos fetais efectuadas (1.177) é de 2,6%, o que está perfeitamente dentro dos valores esperados.^(*)

Da leitura destes números, é fácil apercebermo-nos do que tem sido o desenvolvimento do Centro de Diagnóstico Pré-Natal.

Se este facto, por um lado é extremamente gratificante, por outro constitue uma fonte permanente de preocupação, pois o aumento de informação tem acarretado um aumento constante de procura, o que nos leva a rezear o dia em que a nossa capacidade de resposta não seja já suficiente.

(*) Tanto estas percentagens como os gráficos apresentados dizem unicamente respeito às colheitas efectuadas no nosso Centro.

Em 1988 o C.D.P. cobria 6% das necessidades previstas para a Região Norte e parte da Região Centro do País.

Em 1990 a taxa de cobertura subiu para 14%, e o laboratório de Citogenética tal como está actualmente, não tem capacidade para suportar o acréscimo de procura previsível para os próximos 2 anos.

Há duas maneiras de resolver este problema, e a nosso ver devem ser consideradas em conjunto.

A primeira é aumentar a capacidade de resposta do nosso Centro, e a segunda é promover a criação dum segundo Centro relativamente próximo do nosso e trabalhando em boa colaboração.

O desenvolvimento lógico desse futuro Serviço deverá ser na cidade de Coimbra, e o Centro de Diagnóstico Pré-Natal tem dado todo o apoio a esta ideia, além de manifestar uma total abertura no apoio à formação de alguns dos técnicos que futuramente o venham a integrar.

Seria para nós uma grande satisfação ver o Diagnóstico Pré-Natal avançar na Região Centro do País, já em 1991.

O desenvolvimento do nosso Centro passa prioritariamente pelo desenvolvimento do Laboratório de Citogenética.

Conforme já referimos no relatório anterior, a forma mais eficaz de aumentar a sua capacidade de resposta é através da automatização, mas os elevados custos que isso acarreta não têm possibilitado até hoje a sua concretização.

Esperamos conseguir em 1991 obter os financiamentos já pedidos às Fundações Gulbenkian e do Oriente.

R. Vaz Osório
Maximina Pinto

