

## Newborn Blood Spot Screening for Your Baby - Portuguese



### **Rastreio para o seu bebé de Diagnóstico Precoce de Sangue para Recém-**

Na primeira semana após o nascimento, ser-lhe-á oferecido um rastreio de diagnóstico precoce de sangue para o seu bebé.

#### **Porque quererei que o meu bebé faça o diagnóstico precoce?**

O diagnóstico precoce de sangue para recém-nascidos identifica bebés que podem ter doenças raras, mas graves.

A maioria dos bebés rastreados não terá qualquer uma das doenças, mas para os poucos que têm, os benefícios do diagnóstico precoce são enormes. O tratamento precoce pode melhorar a sua saúde e prevenir incapacidades graves ou até a morte.

## **Que tipo de rastreio fazem aos recém nascidos?**

**Todos os bebés na Irlanda do Norte fazem rastreio para a fenilcetonúria, hipotiroidismo congénito, fibrose cística e MCADD (Deficiência da Desidrogenase dos Ácidos Gordos de Cadeia Média).**

### **Fenilcetonúria**

Cerca de 1 em 6000 bebés nascidos na Irlanda do Norte tem fenilcetonúria (FCU). Os bebés com esta doença hereditária não conseguem processar uma substância nos alimentos chamada fenilalanina. Se não forem tratados, desenvolverão deficiência mental profunda e irreversível.

O rastreio significa que os bebés com a doença podem ser tratados desde cedo através de uma dieta especial, que irá prevenir a deficiência profunda e permitirá que tenham uma vida normal.

Se os bebés não forem submetidos ao rastreio, mas mais tarde lhes for diagnosticada FCU, poderá ser demasiado tarde para que a dieta especial faça alguma diferença.

### **Hipotiroidismo congénito**

Cerca de 1 em 3.000 bebés nascidos na Irlanda do Norte tem hipotiroidismo congénito. Os bebés com hipotiroidismo congénito não têm quantidades suficientes da hormona tiroxina. Sem esta hormona, não crescem o suficiente e podem desenvolver deficiências físicas e mentais profundas e permanentes.

O rastreio significa que os bebés com hipotiroidismo congénito podem ser tratados cedo com comprimidos de tiroxina, que irão prevenir a deficiência profunda e permitir que se desenvolvam normalmente.

Se os bebés não forem submetidos aos rastreio e mais tarde se descobrir que sofrem de hipotiroidismo congénito, poderá ser demasiado tarde para evitar que se tornem deficientes profundos.

## **Fibrose cística**

Cerca de 1 em 2500 bebés nascidos na Irlanda do Norte tem fibrose cística (FC). Esta doença hereditária pode afectar a digestão e os pulmões. Os bebés com FC podem não ganhar peso adequadamente e ter infecções pulmonares frequentes.

O rastreio significa que os bebés com FC podem ser tratados cedo com uma dieta altamente calórica, medicamentos e fisioterapia. Apesar de uma criança com CF ainda poder ficar extremamente doente, pensa-se que o tratamento precoce os ajuda a viver vidas mais saudáveis e longas.

Se os bebés não forem submetidos ao rastreio à FC e sofrerem da doença, podem ser submetidos a exames mais tarde, mas os pais podem passar por um período de incertezas antes de terem o diagnóstico de FC.

O rastreio à fibrose cística (FC) inclui testar alguns bebés para descobrir as alterações genéticas mais comuns que provocam a FC. Isto significa que o rastreio poderá identificar alguns bebés que têm probabilidades de ser portadores genéticos de fibrose cística. Estes bebés poderão precisar de fazer exames mais extensivos para se descobrir se são portadores saudáveis ou se têm FC.

## **MCADD (Deficiência da Desidrogenase dos Ácidos Gordos de Cadeia Média)**

Cerca de 1 em 10000 bebês nascidos na Irlanda do Norte tem MCADD. Os bebês com esta doença hereditária têm problemas em processar as gorduras para fabricar energia para o corpo. Isto pode levar a doenças graves ou até à morte.

O rastreio significa que a maioria dos bebês que sofre de MCADD pode ser reconhecido precocemente, permitindo que se dê atenção especial à sua dieta, incluindo certificando-nos de que comem regularmente. Estes cuidados podem prevenir doenças graves e permitir que os bebês que sofrem de MCADD se desenvolvam normalmente.

Fazer o rastreio de MCADD a bebês é importante, para que os que sofrem da doença possam ser identificados antes que adoeçam repentinamente e com gravidade.

### **O rastreio de sangue na Irlanda do Norte poderá revelar algo mais?**

O rastreio de sangue poderá também identificar uma série de doenças metabólicas raras como a homocistinúria e a tirosinemia.

## Como é que a parteira recolhe o sangue?

Cerca de 5 dias após o nascimento, a parteira irá picar o calcanhar do seu bebé utilizando o utensílio especial para recolher algumas gotas de sangue para um cartão.

A picada no calcanhar poderá ser desconfortável e o seu bebé poderá chorar.

## Como pode ajudar-nos?

- Certificando-se de que o seu bebé está quente e confortável
- Estando pronta para alimentar e/ou dar mimos ao seu bebé

## Alguma vez é necessário repetir a recolha de sangue?

Por vezes, a parteira ou a enfermeira social irão contactá-la e perguntar se é possível recolher uma segunda amostra de sangue do calcanhar do seu bebé. Isto poderá dever-se ao facto de não ter sido recolhido sangue em quantidade suficiente, ou porque o resultado não foi suficientemente claro. Normalmente, os resultados das repetições são normais.

## Recomenda-se o rastreio

**É muitíssimo recomendável submeter o seu bebé ao rastreio para todas estas doenças, mas não é obrigatório. Se não quiser que o seu bebé seja submetido ao rastreio para qualquer uma ou para todas estas doenças, discuta o assunto com a sua parteira. Todas as suas decisões serão registadas na sua ficha médica e no registo de saúde infantil pessoal do seu bebé ("Livro Vermelho").**

**Se pensa que o seu bebé não foi submetido ao rastreio, fale com a sua parteira ou com o seu médico de família.**

Como é que vou saber os resultados?

- A maior parte dos bebés terá resultados normais, indicando que não se pensa que sofram de qualquer uma dessas doenças. Um profissional de saúde vai normalmente informar os pais do resultado do rastreio e registá-lo no registo de saúde infantil pessoal do bebé ("Livro Vermelho") quando a criança tiver entre 6 a 8 semanas.

**Se não lhe tiverem dado os resultados quando o seu bebé tiver 8 semanas, por favor contacte a sua enfermeira social.**

- Se se pensar que um bebé sofre de uma das doenças, ele ou ela necessitará de ser submetido a mais exames para confirmar o resultado. Normalmente os pais serão contactados entre 3 a 4 semanas após o primeiro exame.
- Pode descobrir-se que alguns bebés são portadores do gene da fibrose cística. Os pais deles normalmente são contactados quando a criança tem entre 6 a 8 semanas.

**O intuito do rastreio é identificar os bebés com mais probabilidades de sofrer dessas doenças. O rastreio não é 100% fiável.**

## O que acontece ao sangue do seu bebé depois do rastreio?

Depois do rastreio, as gotas de sangue dos recém-nascidos são armazenadas durante pelo menos cinco anos e podem ser utilizadas de inúmeras formas:

- Para verificar o resultado ou para outros exames recomendados pelo seu médico
- Para melhorar o programa de rastreio
- Para supervisão de saúde pública e investigação para ajudar a melhorar a saúde dos bebés e das suas famílias no Reino Unido. Isto não irá identificar o seu bebé e não será contactado.

A utilização dessas gotas de sangue é regida por um Código Deontológico, disponível através da sua parteira ou em:

**[www.screening.nhs.uk/bloodspot](http://www.screening.nhs.uk/bloodspot)**

No futuro, há uma pequena hipótese de que investigadores a queiram convidar a si ou ao seu filho para fazer parte de investigação relacionada com o programa da gota de sangue. Se não desejar receber convites para fazer parte da investigação, por favor avise a sua parteira.

Para obter mais informações, pergunte à sua parteira ou aceda a:

**[www.screening.nhs.uk/bloodspot](http://www.screening.nhs.uk/bloodspot)**

**[www.dhsspsni.gov.uk/screening](http://www.dhsspsni.gov.uk/screening)**

**[www.publichealth.hscni.net](http://www.publichealth.hscni.net)**

Para informação local

Todos os registos relacionados com o rastreio de sangue de recém-nascidos mantidos vão de encontro aos requisitos da Lei de Protecção de dados de 1998.

Este panfleto baseia-se em resultados de investigação da mais alta qualidade e na opinião de pais e profissionais de saúde.

Reproduzido na Irlanda do Norte com a amável autorização do UK Newborn Screening Programme Centre.



Department of  
**Health, Social Services  
and Public Safety**

[www.dhsspsni.gov.uk](http://www.dhsspsni.gov.uk)

AN ROINN

**Sláinte, Seirbhísí Sóisialta  
agus Sábháilteachta Poiblí**

MÁNNYSTRIE O

**Poustie, Resydënter Heisin  
an Fowk Siccar**

Public Health Agency, Ormeau Avenue Unit, 18 Ormeau Avenue, Belfast BT2 8HS  
Tel: 028 9031 1611. Textphone/Text Relay: 18001 028 9031 1611. [www.publichealth.hscni.net](http://www.publichealth.hscni.net)

05/2010