



O RASTREIO NEONATAL E O SEU BEBÉ:

Um começo saudável para uma vida mais saudável

A DETEÇÃO PRECOCE FAVORIZA O TRATAMENTO RÁPIDO

Quer sejam pais pela primeira vez, ou futuros pais, a saúde do seu bebé é muito importante para ambos. Embora a maioria dos bebés aparente boa saúde ao nascer, poderá haver o risco de existirem graves problemas de saúde se o bebé sofrer de alguma doença que não seja detetada e tratada atempadamente. Para que a vida do seu bebé comece da melhor forma, oferecemos um rastreio para deteção de doenças graves e raras, o qual se destina a todos os recém-nascidos no Ontário. Na sua globalidade, esse grupo de doenças afeta cerca de 225 dos 143.000 bebés que nascem aproximadamente todos os anos no Ontário. O objetivo do rastreio consiste na deteção precoce – para que o tratamento possa começar cedo e gozar de uma boa saúde.

O rastreio neonatal não é obrigatório. Sendo considerado uma norma de prudência para todos os bebés, é um procedimento altamente recomendado. Os pais têm direito a optar por aceitar ou recusar o rastreio neonatal. A decisão poderá também ser debatida com o médico, a parteira ou outro profissional do setor de saúde. O rastreio neonatal é a única maneira de descobrir atempadamente quais os bebés que têm tais doenças, a fim de evitar problemas de saúde graves e de longa duração.

Um pequeno exame com grandes vantagens

Para o exame de rastreio, é recolhida uma pequena amostra de sangue do bebé. Geralmente, a recolha é efetuada no espaço de 24 a 48 horas após o nascimento através de uma picada no calcanhar do bebé. O sangue extraído é colocado sobre um cartão especial. Os pais deverão receber uma carta informativa que contém um número de referência no topo, o qual é usado para associar à amostra de sangue do bebé. Depois, esta é enviada para o programa *Newborn Screening Ontario* (NSO) onde é analisada em busca de doenças raras, entre as quais as seguintes:

- Doenças metabólicas
- Doenças endócrinas
- Anemia falciforme
- Fibrose quística
- Imunodeficiência combinada grave

O rastreio neonatal também engloba a cardiopatia congénita grave. Um exame rápido e indolor, conhecido por oximetria, mede o nível de oxigénio no sangue do bebé, ficando os resultados disponíveis de imediato.

O NSO, com a colaboração do Programa de Audição Infantil do Ontário, oferece rastreio para fatores de risco relacionados com a perda de audição, utilizando a amostra de sangue do rastreio neonatal. Este exame complementar é efetuado mediante autorização de um dos pais ou tutor no momento do rastreio auditivo.

No sítio Web do NSO www.newbornscreening.on.ca é possível encontrar uma lista completa das doenças.

Resultados do rastreio: alto e baixo risco

Os resultados do rastreio irão revelar se o risco de tais doenças é mais elevado ou mais baixo para o bebé, embora não sejam testes do tipo “sim” ou “não” (igualmente conhecidos por exames de “diagnóstico”). Se o bebé manifestar sintomas de alguma doença, o médico deverá efetuar o exame de diagnóstico adequado. Deverá ter-se presente que o rastreio neonatal não abrange todos os problemas graves de saúde.

Um rastreio com resultado negativo significa que a possibilidade de o bebé ter uma das doenças é muito baixa, não sendo necessário efetuar exames de acompanhamento. Mais de 99% dos bebés que efetuam o exame de rastreio apresentam um resultado negativo.

Um rastreio com resultado positivo significa que a possibilidade de o bebé ter uma das doenças é mais elevada, sendo necessário efetuar exames posteriores. Isto não significa necessariamente que o bebé tenha alguma doença. Neste caso, os médicos do programa *Newborn Screening Ontario (NSO)* referenciarão o bebé para médicos especialistas para serem efetuados exames de acompanhamento. Se o bebé apresentar um resultado positivo no rastreio, a mãe/pai serão contactados pelo seu profissional de saúde ou por um especialista. Se estes manifestarem alguma preocupação acerca dos resultados do rastreio da cardiopatia congénita grave (CCG), serão marcados mais exames no momento do rastreio.

Poderá ser necessário repetir o rastreio. Nesse caso, os pais deverão levar novamente o bebé, a fim de se obter uma nova amostra de sangue. Tal poderá acontecer se:

- A primeira amostra de sangue do bebé foi recolhida antes das 24 horas de vida
- Não foi recolhido sangue suficiente
- A amostra era de baixa qualidade

Se for necessário repetir o exame para obter uma nova amostra de sangue, o hospital ou a parteira entrarão em contacto com os pais. É importante que a amostra seja recolhida logo que possível para que o bebé possa beneficiar plenamente do rastreio neonatal. O facto de ser necessário obter uma nova amostra não significa que haja algo de errado com o bebé.

Por vezes, é necessário repetir o rastreio da CCG em alguns bebés em virtude de estar incompleto. Se for este o caso, os pais serão contactados pelo profissional de saúde, ou pelo hospital que efetuou o rastreio, quanto às medidas seguintes a tomar.

Os resultados são enviados através do Sistema de Informação de Laboratório do Ontário (SILO), por correio postal ou eletrónico, para o hospital ou para o profissional de saúde que efetuou o exame. O profissional de saúde do bebé poderá também obter os resultados através do SILO. O programa NSO não divulga resultados diretamente para os pais/tutores.

O rastreio destas doenças poderá ajudar a descobrir outras doenças?

Por vezes, o rastreio indica que o bebé tem uma determinada doença diferente das doenças que estão a ser alvo de rastreio. Se for este o caso, o especialista irá debater esta situação com os pais. O rastreio de algumas doenças também pode revelar se o bebé é portador (também conhecido como característica). Os bebés portadores são saudáveis e não precisam de qualquer tratamento médico especial. Os resultados referentes ao rastreio de bebés portadores de doenças estão disponíveis mediante pedido. A informação sobre a forma de obter tais resultados encontra-se no sítio Web do programa NSO. Os pais também poderão dirigir-se ao prestador de cuidados do bebé.

Proteção da informação pessoal e confidencialidade do bebé

O programa *Newborn Screening Ontario (NSO)* empenha-se em manter a segurança e a confidencialidade da amostra de sangue e da informação relativa ao bebé, cumprindo as regras estabelecidas por lei referentes à recolha e utilização daquelas, as quais podem ser usadas para fins de cuidados de saúde, garantia de qualidade e pesquisa. A informação médica pessoal (IMP) é partilhada entre prestadores de cuidados de saúde que participam no diagnóstico e no rastreio neonatal, visando garantir que o bebé obtém os cuidados e o acompanhamento necessários. A IMP também é partilhada com o Sistema de Informação de Laboratório do

Ontário (SILO). Quem não desejar a troca de informação, deverá dar a conhecer o seu desejo ao respetivo prestador de cuidados de saúde e/ou comunicar com o NSO.

Uma vez concluído o exame, a amostra de sangue do bebé é armazenada em instalações seguras durante 19 anos, passando a fazer parte do processo clínico do bebé, sendo destruída ao fim daquele tempo. As amostras são armazenadas para, quando forem utilizadas, possam garantir a qualidade dos exames de rastreio neonatal, beneficiando todos os bebés no Ontário. A outra eventual utilização das amostras de sangue destina-se à realização de exames, parte de uma colaboração entre o rastreio auditivo alargado com o Programa de Audição Infantil do Ontário. Isto apenas poderá ser feito com autorização dos pais. A amostra de sangue também poderá vir a ser necessária no futuro para o médico poder efetuar exames complementares ao bebé. Armazenar amostras significa que ficam disponíveis, quando for necessário. Outras eventuais utilizações das amostras armazenadas envolvem a realização de exames por outros laboratórios, a pedido dos pais, bem como o desenvolvimento de exames novos, ou melhorados, do programa NSO, pedidos resultantes de mandados legais ou decisões judiciais e pesquisa aprovada por uma comissão de ética. Em geral, a informação que associa o bebé à amostra de sangue para rastreio neonatal apenas poderá ser partilhada se os pais concordarem, por escrito, ou se for exigido por lei.

Se os pais preferirem que a amostra de sangue do bebé não fique armazenada, poderão solicitar ao NSO a sua destruição ou devolução. Para mais informação, deverão comunicar com o NSO.

Para mais informação

Se tiver quaisquer perguntas a fazer acerca do rastreio neonatal no Ontário, poderá dirigir-se ao prestador de cuidados de saúde ou contactar diretamente o programa *Newborn Screening Ontario*.

Sítio Web

www.newbornscreening.on.ca

Telefone

Número grátis: 1-877-NBS-8330

(1-877-627-8330)

Das 08h00 às 16h00

Correio eletrónico

NSO@cheo.on.ca

Endereço

Newborn Screening Ontario
Children's Hospital of Eastern Ontario
415 Smyth Road
Ottawa, Ontario K1H 8M8

YouTube

[Youtube.com/user/NBSOntario](https://www.youtube.com/user/NBSOntario)

Twitter

[@NBS_Ontario](https://twitter.com/NBS_Ontario)