

Rastreio Neonatal da Doença Falciforme (Drepanocitose)

Porto 01.05.2021



Queridos pais,

O Programa Nacional de Rastreio Neonatal realiza, desde 1979, testes de rastreio de algumas doenças graves em todos os recém-nascidos, o chamado “teste do pezinho”. Estes testes permitem identificar as crianças que sofrem destas doenças e que devem ser tratadas o mais precocemente possível.

O Programa Nacional de Rastreio Neonatal iniciou o estudo piloto do rastreio da Doença Falciforme (Drepanocitose) nos bebés com nascença no Hospital Fernando da Fonseca e atualmente já foi alargado aos recém-nascidos dos distritos de Lisboa e Setúbal. Progressivamente, este estudo irá ser expandido aos recém-nascidos de todo o país. O objetivo é que as crianças identificadas com esta doença possam ser acompanhadas nos Serviços de Saúde desde o seu nascimento, de modo a evitar, tanto quanto possível, as complicações da doença.

Sobre a Doença Falciforme (Drepanocitose)

A Doença Falciforme (Drepanocitose) é uma doença genética que causa anemia severa, oclusão de pequenos vasos sanguíneos e lesões em várias órgãos. Os doentes têm episódios frequentes de dores violentas e um risco elevado de infecções, sequestro esplénico e AVC. O diagnóstico é muitas vezes tardio, com grave prejuízo para a criança. Um acompanhamento clínico precoce e rigoroso permite reduzir, consideravelmente, a frequência dos episódios dolorosos e outras complicações, proporcionando ao doente uma melhor qualidade de vida. Este permite rastrear com grande sensibilidade os recém-nascidos em risco de desenvolver a doença, mas testes posteriores de confirmação, que poderão incluir estudos moleculares, são sempre necessários.

Estas são as razões pelas quais que o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce vos propõe a inclusão do vosso filho no Rastreio da Doença Falciforme.

Perguntas Frequentes

P.: Ainda tenho dúvidas. Onde posso encontrar mais informação sobre a doença?

R.: A Associação Portuguesa de Pais e Doentes com Hemoglobinopatias (APPDH), fornece apoio e excelente informação dirigida a todos os interessados.

P.: Não quero participar no rastreio da Doença Falciforme (Drepanocitose). Posso realizar os restantes testes de rastreio?

R.: Sim. O rastreio neonatal, assim como qualquer dos testes que dele fazem parte, é inteiramente voluntário. Se deseja ficar de fora do rastreio da Doença Falciforme (Drepanocitose) informe o profissional de saúde responsável pela colheita, que tem obrigação de anotar o seu pedido na respectiva ficha. A recusa em participar no rastreio não prejudica os seus direitos, nem o acompanhamento do seu filho pelos serviços de saúde.

Mais Questões?

Esta brochura não substitui as informações que podem e devem ser prestadas pelo vosso médico e outros profissionais de saúde. Podem também contactar, para esse efeito, o Programa Nacional de Rastreio Neonatal, utilizando o formulário de contacto do site www.insa.pt / www.diagnosticoprecoce.org ou diretamente para:

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge
Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética
Rua Alexandre Herculano, 321

4000-055 Porto Tel: 223401157 / 68

Fax: 223401109

Centro de Saúde Pública Doutor Gonçalves Ferreira

Rua Alexandre Herculano, 321, 4000-055, Porto, Portugal

TEL +351 223 401 100 FAX +351 223 401 109 EMAIL infoporto@insa.min-saude.pt www.insa.pt