



## Rastreio Neonatal da Fibrose Quística

Queridos pais,

O Programa Nacional de Diagnóstico Precoce 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 de doenças, quase sempre genéticas, como a fenilcetonúria ou o hipotiroidismo congénito, que podem beneficiar de tratamento precoce.

Os resultados deste rastreio têm sido muito positivos. Mais de 1600 crianças doentes foram, em resultado do diagnóstico precoce, tratadas logo nas primeiras semanas de vida e puderam assim desenvolver-se normalmente.

O Programa Nacional de Diagnóstico Precoce iniciou o alargamento do rastreio para uma outra doença genética, a Fibrose Quística, já rastreada com sucesso em diversos outros países. O objetivo é o mesmo: permitir que cada criança rastreada possa tirar benefício do diagnóstico precoce de modo a evitar tanto quanto possível as complicações da doença.



Programa Nacional de Diagnóstico Precoce

## Sobre a Fibrose Quística

A Fibrose Quística é uma doença genética que provoca problemas nutricionais e um atingimento pulmonar progressivo grandemente responsável pela gravidade da doença.

O diagnóstico clínico é difícil e muitas vezes tardio, com grave prejuízo para a criança afetada. Um acompanhamento clínico precoce e rigoroso permite reduzir consideravelmente a frequência das complicações, assegurando ao doente uma melhor qualidade de vida, apesar da inexistência de um tratamento específico para a cura da doença.

Um teste bioquímico do sangue permite rastrear com grande sensibilidade os recém-nascidos em risco de desenvolver a doença, mas testes posteriores de confirmação, que poderão incluir estudos moleculares do gene da Fibrose Quística, são sempre necessários.

É por estes motivos, que o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce vos propõe a inclusão do vosso filho no Rastreio da Fibrose Quística que decorrerá em 2013/2014.



Programa Nacional de Diagnóstico Precoce

## Perguntas Frequentes

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

**R.:** Existem associações de apoio aos doentes e seus familiares que fornecem excelente informação dirigida a todos os interessados. Recomendamos o *Guia para Pais e Família* da Associação Nacional de Fibrose Quística, que pode ser descarregado livremente do respetivo site: [www.anfq.pt/index.php/informacoes/publicacoes](http://www.anfq.pt/index.php/informacoes/publicacoes)

**P.:** Não quero participar no rastreio da Fibrose Quística. 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 Fibrose Quística informe o profissional de saúde responsável pela colheita, que tem obrigação de anotar o seu pedido na respetiva ficha. Não ficará por isso prejudicado nos seus direitos, não sendo prejudicado o acompanhamento da sua criança pelo seu médico ou pelos serviços de saúde.



Programa Nacional de Diagnóstico Precoce

## 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 Diagnóstico Precoce, utilizando o formulário de contacto do site [www.diagnosticoprecoce.pt](http://www.diagnosticoprecoce.pt), ou diretamente para:

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge  
Rua Alexandre Herculano, 321  
4000-055 Porto

Tel: 223401157/68 Fax: 223401109



Programa Nacional de Diagnóstico Precoce