

Detección precoce de doenças congénitas



Deteção precoce de doenças congénitas

A Consejería de Sanidad da Junta de Castilla y León oferece um programa para a deteção precoce de doenças congénitas no recém-nascido.

Este programa permite diagnosticar e tratar algumas doenças que não mostram sintomas no recém-nascido, mas que podem causar problemas de saúde graves nos primeiros meses de vida.

O programa é voluntário e gratuito para todos os recém-nascidos em Castilla y León.

Deteção precoce

É descobrir uma doença antes de ter os sintomas.

Doenças congénitas

São doenças que o bebé já traz de nascença e podem ser transmitidas pelos pais ou não.

O que são as doenças congénitas?

As doenças congénitas são doenças raras porque há poucos casos.

São um grupo de doenças com diferentes causas

- Endócrinas: isto é, doenças relacionadas com as glândulas e as hormonas.

As glândulas são órgãos que produzem substâncias como o suor ou a saliva.

As hormonas são substâncias químicas que o corpo fabrica para fazer algumas coisas, como por exemplo, crescer.

- **Metabólicas:** isto é, doenças relacionadas com as mudanças que ocorrem nas células.
- **Hematológicas:** isto é, doenças relacionadas com os componentes do sangue.

Que doenças deteta o Programa?

O Programa deteta 11 doenças diferentes.

Aqui vamos listar os seus nomes:

- Hipotireoidismo congénito
- Fenilcetonúria
- Fibrose cística
- Hiperplasia congénita da suprarrenal
- Anemia falciforme, Acidúria glutárica tipo I
- Défice na desidrogenase dos acil-CoA de cadeia média (MCAD),

- Défice na desidrogenase dos 3-hidroxiacil-CoA de cadeia longa (LCHAD)
- Défice de biotinidase
- Acidúria isovalérica
- Leucinose
- Homocistinúria

Para mais informação, fale com o seu médico.

Quais as vantagens de um diagnóstico precoce?

O diagnóstico precoce permite tratar a doença quando a criança ainda não tem sintomas e melhorar a evolução da doença.

Como, quando e onde se realiza o teste?

O teste consiste em recolher umas gotas de sangue do calcanhar do bebé.

O teste é realizado quando o bebé está no hospital, três dias depois de nascer, quando tem entre 48 e 72 horas de vida.



O sangue é analisado num laboratório que se chama laboratório de cribado neonatal e que está no Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León.

Rastreio neonatal

análisis de sangre que se realiza a todos los recién nacidos para detectar y poder tratar con antelación enfermedades metabólicas.

Realização de uma segunda recolha de amostra

Por vezes, é necessário realizar uma segunda recolha de sangue. Quando é necessário, o laboratório avisa por telefone ou por carta para que se dirija ao seu centro de saúde o mais rapidamente

Comunicação dos resultados

O laboratório de cribado neonatal (rastreo neonatal) irá informá-la dos resultados do teste. Se os resultados forem normais, receberá uma carta 20 dias depois de ter feito o teste.

Se a carta se atrasar ou não chegar
pode telefonar para o número 983 418 823
e pedir que liguem para a extensão 89675.
O horário para telefonar é de segunda a sexta,
das 11h às 14h.

Se houver alguma alteração nos resultados,
não quer dizer que o seu filho tem uma doença
Antes de ter um diagnóstico definitivo
é preciso fazer mais testes.

Autorização informada e proteção de dados pessoais

Como é um teste genético
é obrigatório que a mãe, o pai ou o tutor legal
dê a sua autorização por escrito para se poder realizar o teste.
No hospital onde é realizado o teste
irão dar-lhe toda a informação necessária sobre:

- o teste
- a autorização que tem de assinar
- a possibilidade de não a informarem de alguns resultados do Programa
- a conservação da amostra de sangue e a possibilidade de que, 5 anos depois,

a amostra seja usada para investigação
no Biobanco de Hemoterapia
y Hemodonación
de Castilla y León.

Biobanco

É um estabelecimento onde se guardam as amostras biológicas para realizar diagnósticos ou investigação garantindo a sua qualidade, ordem e o destino das amostras

O responsável pelo tratamento
e pela utilização dos seus dados pessoais e dos do recém-nascido
é a Dirección General de Salud Pública.

Pode exercer os seus direitos sobre a proteção de dados
junto da Dirección General de Salud Pública
ou reclamar junto da Agencia Española de Protección de Datos.
Se quiser saber mais informações sobre o tratamento dos seus
dados Pode ir a:

<https://www.saludcastillayleon.es/transparencia/es/pdsn0025>

Este texto segue as diretrizes internacionais da IFLA para materiais de
Leitura Fácil dirigidos a pessoas com dificuldades de compreensão leitora.

Foi validado por pessoas com incapacidade intelectual.

Tem a aprovação da Asociación de Lectura Fácil de Castilla y León.