

Revisão de Temas

PO - (UM16-154) - ANTES NO SANGUE DO PEZINHO DO QUE NO SUOR

Pedro Joel Vasconcelos¹; Inês Jorge Figueiredo²; Tiago Tavares¹; Ângela Pinho¹; Martina Rocha³; Rita Bernardino Figueiredo¹; Carla Moreira²

1 - USF Viseu-Cidade, ACeS Dão Lafões, Viseu; 2 - USF Lusitana, ACeS Dão Lafões, Viseu; 3 - USF Infante D. Henrique, ACeS Dão Lafões, Viseu

Introdução e objetivo: Desde 1979 que é realizado, em Portugal, um teste bioquímico de sangue, designado teste de *Guthrie*. Vulgarmente conhecido como teste do pezinho, visa rastrear doenças graves, como o hipotireoidismo congénito e doenças hereditárias do metabolismo, em todos os recém-nascidos. Recentemente, o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce passou também a incluir, a título experimental, o rastreio de uma outra doença genética, a Fibrose Quística (FQ). Trata-se de uma patologia que acomete mais frequentemente a raça caucasiana, estimando-se que nasçam por ano, em Portugal, cerca de 30 a 40 crianças com FQ. Dado o envolvimento multissistémico, principalmente a nível pancreático e pulmonar, responsável pela morbilidade e mortalidade significativas desta doença, torna-se importante a definição de uma estratégia de diagnóstico neonatal que se poderá revelar benéfica para estes doentes. Pretende-se, assim, avaliar a pertinência do rastreio neonatal da FQ.

Metodologia: Realizou-se uma pesquisa bibliográfica em bases de dados de Medicina Baseada na Evidência de artigos científicos publicados na última década, nas línguas espanhola, inglesa e portuguesa, utilizando os termos *MeSH newborn screening* e *cystic fibrosis*.

Resultados: Obtiveram-se 55 artigos, dos quais 5 foram selecionados após leitura dos resumos. O rastreio neonatal da FQ é já uma prática corrente em alguns países, recorrendo ao teste de *Guthrie* que apresenta, em alguns estudos, sensibilidade de 95%, valor preditivo positivo de 31,5% e que se constitui uma alternativa custo-efetiva em comparação com o método tradicional de diagnóstico da FQ. Apesar da existência de uma multiplicidade de protocolos de rastreio e da ausência de um teste definitivo, os benefícios da identificação precoce da FQ são inquestionáveis. De facto, a deteção num período assintomático permite obter dados epidemiológicos da doença e compreender melhor a sua história natural, evitando, através da intervenção nutricional, a evolução para estados de perda ponderal e conseqüente atraso de crescimento. Por outro lado, a evidência é menos clara no que respeita à progressão da doença pulmonar e à sobrevivência a longo prazo. A sinalização precoce dos casos desta doença possibilita o seguimento clínico rigoroso dos doentes por equipas especializadas e multidisciplinares em centros de tratamento, existentes em Portugal, onde facilmente poderão ser identificadas e tratadas as manifestações da doença, apesar da inexistência de um tratamento específico e curativo.

Discussão: O teste do pezinho, abrangendo até ao momento o rastreio precoce de 25 patologias, poderá, pelas suas vantagens, vir a incluir também, em Portugal, a FQ. Assim, uma ação preventiva maioritariamente realizada no âmbito dos Cuidados de Saúde Primários permitirá reduzir significativamente as complicações decorrentes desta doença, assegurando ao utente uma melhor qualidade de vida.