

Inspeção

Exame geral para recém-nascido + Exames SCID, ALD, SMA e doença lisossômica

※ Os custos são arcados pelo governo para todos os bebês (com exceção de alguns pais, que devem arcar com os custos)

Além do sangue coletado com papel filtro utilizado no exame geral para recém-nascidos, uma quantidade muito pequena de sangue será coletada adicionalmente

* É opcional para bebês. (Os custos do exames deverão ser pagos pelos pais)

Resultado

Se normal

Os resultados serão enviados para uma instituição médica cerca de 2 a 3 semanas após a coleta de sangue.

Quando houver suspeita de anormalidades

Nós o notificaremos imediatamente através da instituição médica que coletou o sangue. Será necessário realizar um novo exame com mais riqueza de detalhes.

Suspeita de anormalidade não significa que seu bebê esteja doente.

Uma segunda coleta de sangue poderá ser solicitada para confirmação.

Tratamento

Imunodeficiência combinada grave (SCID)

O principal tratamento atual é o "transplante de células-tronco hematopoéticas", no qual é transplantado sangue da medula óssea ou do cordão umbilical.

Não é possível ajudar um bebê com imunodeficiência combinada grave sem transplante imediato de medula óssea ou sangue do cordão umbilical de um membro da família com HLA correspondente (tipo de glóbulo branco) ou de outra pessoa. Além disso, caso o diagnóstico seja realizado tardiamente e haja alguma infecção grave, aumenta-se o número de bebês que não podem ser ajudados com tratamento, mesmo após o transplante de células-tronco hematopoéticas. O diagnóstico precoce para o bebê com imunodeficiência combinada grave por meio do exame geral antes de contração de infecção pode contribuir para melhorar os resultados do transplante. Além disso, a pesquisa sobre "terapia genética" para o tratamento destas doenças também está em andamento.

Doença lisossômica

As doenças lisossômicas podem ser tratadas com uma "terapia de reposição enzimática", que fará a reposição da enzima ausente.

Ao suplementar a preparação enzimática no corpo por infusão, as substâncias deletérias acumuladas no corpo são decompostas, e a progressão dos sintomas pode ser suprimida. Além disso, dependendo da doença, o mesmo efeito pode ser obtido com medicamentos internos. Dependendo da doença e sua gravidade, pode ser necessário iniciar o tratamento imediatamente, mas a determinação do início do tratamento pode ser ajustada durante o monitoramento do processo de crescimento e desenvolvimento da criança.

Adrenoleucodistrofia (ALD)

Ao realizar o transplante de células-tronco hematopoéticas precocemente logo após detectar a doença, é possível conter o progresso dos sintomas. Já que não terá o mesmo efeito após o aparecimento dos sintomas, portanto, realize periodicamente os exames de ressonância magnética e quando identificar alguma anormalidade é importante avaliar imediatamente a realização do transplante de células-tronco hematopoéticas.

Atrofia muscular espinhal (SMA)

Estão sendo desenvolvidos novos medicamentos, como remédio de ácido nucléico e remédio para terapia genética que complementam as funções dos genes. O diagnóstico e o tratamento precoces podem reduzir as chances a fraqueza muscular e os problemas respiratórios, etc.

O mais importante é detectá-la precocemente e realizar os tratamentos adequados.



Perguntas e Respostas

Qual é o objetivo deste exame?

R Detectar doenças de difícil tratamento precocemente. Mesmo um bebê que aparente estar saudável pode ter a doença ao nascer. Ao identificar precocemente a doença e tratá-la, você poderá minimizar os impactos no desenvolvimento de seu bebê.

É obrigatório submeter meu filho(a) a este exame?

R O exame não é obrigatório. No entanto, por se tratar de doenças raras, difíceis de diagnosticar como também de tratar, é recomendável que todos os bebês o realizem.

Existe custo para o exame?

R Por ser opcional, é necessário arcar com os custos do exame. Entre em contato com seu médico para obter maiores detalhes a respeito dos custos.

O que acontece se houver suspeita de que meu bebê esteja doente?

R Entraremos em contato com você através da instituição médica que coletou sangue. Nesse momento, informaremos sobre as instituições médicas que poderá realizar os exames detalhadamente. Para proteger seu precioso bebê, existe um sistema composto por instituições médicas capazes de realizar exames mais detalhados, consultores médicos especializados, e instituições que realizam exames diversos, que cooperam para conduzir um tratamento especializado de imediato caso a doença seja descoberta. As informações pessoais são estritamente protegidas e gerenciadas.

Se você deseja fazer o exame, visite nosso hospital



Associação Geral Incorporada Rede de Doenças Raras de Aichi



Aviso sobre exames de triagem expandidas para doenças raras



Além do exame de triagem neonatal normal, também é possível realizar os exames de triagem adicionais de doença lisossômica, imunodeficiência combinada grave (SCID), Adrenoleucodistrofia (ALD) e Atrofia muscular espinhal (SMA).

Essas doenças são difíceis de diagnosticar e se forem detectadas após o aparecimento dos sintomas, o efeito do tratamento pode se tornar insuficiente. A detecção precoce, no entanto, permitirá a utilização de uma série de medidas para conter a doença. Por favor, considere realizar os exames adicionais para assegurar o crescimento saudável de seu bebê.

Supervisão geral: Tetsuya Ito
(Professor de Pediatria, Hospital da Universidade Médica de Fujita)
Rede de doenças raras de Aichi