

Para os pais ~ Sobre o novo exame de triagem neonatal ~ポルトガル語版

Os exames de triagem neonatal é um exame preventivo para detectar previamente os sintomas de doenças que podem causar risco à vida se forem deixados de lado. Atualmente no Japão, são realizados para 20 tipos de doenças congênicas e as pesquisas estão sendo conduzidas para outras doenças.

Dessa vez, foi iniciada a pesquisa para os exames de triagem da **imunodeficiência combinada grave, doença lisossômica (doença de Pompe, doença de Fabry, Mucopolissacaridose tipo I e tipo II), adrenoleucodistrofia e atrofia muscular espinhal.**

Algumas doenças, como adrenoleucodistrofia, ocorrem apenas em meninos.

A **imunodeficiência combinada grave** é uma doença no qual o corpo não consegue se proteger de patógenos (fungos, protozoários e vírus) devido a anormalidades da imunidade inata e pode ocasionar a morte por contrair repetidamente infecções. Embora seja uma doença com risco de vida, encontrá-la precocemente e tratá-la com um transplante de medula óssea aumentará as chances de viver de forma saudável.

A **doença lisossômica** é um termo geral para doenças nas quais diminui as atividades das enzimas que decompõem as substâncias desnecessárias, como lipídios e glicoses, fazendo com que as substâncias a serem decompostas se acumulem nas células, e as substâncias anormais se acumulam em várias partes do corpo, fazendo aparecer sintomas. Encontrar a doença o mais rápido possível após o nascimento e iniciar tratamentos como terapia de reposição enzimática, pode retardar a progressão dos sintomas, portanto, na província de Aichi, começamos os exames de triagem para doença de Pompe, doença de Fabry, mucopolissacaridose tipo I e tipo II.

● **Doença de Pompe:** por causa dos distúrbios musculares congênicos, na fase mais grave em “bebês”, desenvolve distúrbios respiratórios desde a infância devido a hipertrofia do coração e a fraqueza muscular. É uma doença grave que requer um respirador ou pode ocasionar a morte devido à insuficiência cardíaca. O “início tardio” possui sintomas mais leve, como fraqueza muscular que pode se manifestar na infância ou mais tarde. Em bebês são mais raros que os de início tardio, mas sabe-se que se descobrir na triagem e for tratado imediatamente é possível interromper ou retardar o avanço da doença. Na triagem também pode ser encontrado o de início tardio que não requer tratamento de imediato.

● **Doença de Fabry:** é uma doença na qual as substâncias anormais se acumulam nos vasos sanguíneos de todo o corpo, causando dores nos pés e nas mãos, sintomas nos rins, coração, vasos sanguíneos cerebrais e visão. Geralmente ocorre em meninos por se tratar de uma doença

hereditária cromossômica sexual, mas sabe-se que os sintomas podem aparecer em mulheres, principalmente após a idade adulta. Os sintomas surgem após 5 a 6 anos de idade, portanto, mesmo que seja encontrado na triagem, não há necessidade de tratar imediatamente, mas os sintomas serão observados cuidadosamente para decidir quando iniciará o tratamento. Nas meninas, mesmo que no exame de triagem esteja normal, pode se desenvolver após a puberdade até a idade adulta, portanto elas não estão sujeitas ao exame. Para esses pacientes é usada a terapia de reposição enzimática e para alguns pacientes são indicados medicamentos alternativos.

● **Mucopolissacaridose tipo I e tipo II:** é uma doença que causa o avanço de otite média, deformidade por contratura, características faciais típicas, catarata (não reconhecida no tipo II), distúrbios respiratórios, doença valvular cardíaca, distúrbio do crescimento, etc., devido a substância anormal chamada “mucopolissacarídeo”, que acumula em todo o corpo.

O tipo I não difere entre homens e mulheres, mas o tipo II por se tratar de um distúrbio cromossômico sexual, surge principalmente em meninos. Sabe-se que para interromper o avanço dos sintomas, deve ser detectado precocemente e realizar a terapia de reposição enzimática ou transplante de medula óssea. Os exames de triagem podem oferecer diagnósticos e tratamentos precoces, mas pode haver casos com sinais leves de sintomas que se desenvolve após a idade adulta.

A adrenoleucodistrofia é um dos tipos de doença dos peroxissomos que se desenvolve na maioria dos casos apenas em meninos. Alguns tipos de doença são conhecidos, mas no tipo cerebral pediátrico grave, ocorre a degeneração das células nervosas e fibras nervosas, como do cérebro, e também danifica os órgãos internos chamados glândulas adrenais, que produzem os hormônios necessários ao corpo, resultando no progresso rápido em queda de inteligência, anormalidades comportamentais, queda na capacidade motora e de visão, etc. Se não tomar as providências, ficará acamado dentro de 1 a 2 anos depois que os sintomas começarem a aparecer, mas é possível prevenir ou aliviar os sintomas se tratar com o transplante de medula óssea, etc. em um estágio inicial da doença. Se ficar examinando e diagnosticando após o aparecimento dos sintomas, o estágio da doença pode progredir, portanto, no novo exame de triagem neonatal, realizamos o diagnóstico previamente e realiza-se periodicamente exames de ressonância magnética para verificar se há algum desenvolvimento. No entanto, mesmo que seja diagnosticado com essa doença, nem sempre aparecem anormalidades. As meninas não estão sujeitas ao exame.

A atrofia muscular espinhal é uma doença que causa atrofia muscular e fraqueza muscular

progressiva devido à degeneração das células nervosas que movimentam o corpo em uma parte da coluna chamada medula espinhal. Indica fraqueza e atrofia muscular do tronco, braços e pernas. É classificada nos tipos I, II, III e IV com base na idade em que os sintomas aparecem e na condição depois disso. No tipo I, os sintomas começam por volta dos 6 meses de idade e fica com incapacidade de sentar-se sem apoio, dificuldade na amamentação e na ingestão de alimentos, e dificuldade para respirar. Para salvar vidas, muitos pacientes precisarão de um respirador artificial ou ter um tubo para injetar nutrientes no estômago. Novos medicamentos terapêuticos, como a terapia genética, estão sendo desenvolvidos e pode ser possível prevenir ou aliviar os sintomas diagnosticando e tratando esta doença em um estágio inicial.

Esse exame já foi realizado amplamente no exterior e muitas vidas foram salvas. Este exame não é realizado pelo Estado ou município, mas é conduzido como uma pesquisa clínica pela Universidade Médica de Fujita e a Universidade de Nagoya. A realização do exame é opcional, e não obrigatório. Além disso, não é possível examinar apenas para uma doença específica devido ao sistema do exame.

O estado em que os interesses dos participantes da pesquisa com os interesses dos pesquisadores e das empresas possam gerar conflitos (colisão) é chamado de conflito de interesses. Jun Natsume, que é o coordenador desta pesquisa, é membro do corpo docente do Curso de Medicina Subsidiado da Pós-Graduação em Pesquisa de Crianças (Pessoas) com Deficiência da Universidade de Nagoya administrado por subsídios da província de Aichi, e possui conflito de interesses com a província. No entanto, esta pesquisa não utilizou os subsídios fornecidos pela província de Aichi, e a província de Aichi não interferiu na elaboração, preparação de planos de pesquisa etc. para esta pesquisa e avaliações, incluindo a análise estatística dos dados.

Despesas dos exames

As despesas dos exames são por **conta própria**. Consulte a instituição médica do parto para obter mais detalhes sobre as despesas.

Método dos exames / Forma de comunicação dos resultados

Uma pequena quantidade de sangue é coletada da sola do pé no mesmo momento do exame de triagem convencional. O sangue coletado é enviado para exame da instituição médica à Fundação de Promoção da Saúde de Aichi.

Não há perigo com este exame.

Receba a explicação do médico da instituição médica sobre os resultados dos exames. Se estiver

normal, procure consultar sobre a forma de explicação dos resultados e o período, pois difere dependendo da instituição médica. Se houver suspeita de alguma anormalidade, entraremos em contato imediatamente através da instituição médica que coletou o sangue. Se for necessário um exame detalhado, siga as instruções do médico da instituição médica onde realizou o exame, e passe imediatamente em uma instituição médica que possa realizar o exame detalhado.

Itens de precauções

As informações pessoais obtidas para realizar esses exames não serão usadas para nenhuma outra finalidade além desses exames. O sangue coletado em papel filtro será armazenado de modo que não seja possível identificar o indivíduo e poderá ser usado para novas pesquisas de exame de triagem neonatal. Devido à natureza do exame, a doença não pode ser completamente descartada mesmo que não encontre nenhuma anormalidade nesse exame.

Esse exame é uma pesquisa clínica realizada pela Universidade Médica de Fujita e a Universidade de Nagoya. Para melhorar a precisão e os métodos dos exames, as amostras podem ser usadas após o exame e os resultados podem ser apresentados em conferências. Nesses casos, as informações pessoais serão tratadas adequadamente e de modo que não seja possível identificar o indivíduo. Mesmo não concordando, não sofrerá nenhum prejuízo. Além disso, mesmo concordando uma vez, é possível revogar o seu consentimento posteriormente. Esta pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética da Universidade Médica de Fujita e do Hospital da Universidade de Nagoya.

Contato: Laboratório de Distúrbios do Metabolismo da Fundação de Promoção da Saúde de Aichi

〒466-0047, Nagoya-shi, Showa-ku, Eikincho 1-1 (telefone: 052-871-1877, fax: 052-882-2963)

Formulário de consentimento

Responsável da pesquisa: Dr. Tetsuya Ito, Pediatra, Faculdade de Medicina da Universidade Médica de Fujita

Eu declaro ter recebido a explicação através dos documentos explicativos sobre a “Pesquisa relacionada ao aumento de doenças alvos para o exame de triagem neonatal”, bem como compreendi completamente o conteúdo dos itens abaixo. (No texto abaixo, marque nos quadrados “□”, os itens que recebeu explicação e compreendeu.)

- Objetivo, razão, método de condução e riscos previstos dessa pesquisa.
- As despesas dos exames são por conta própria.
- Mesmo que não participe dessa pesquisa, não haverá nenhum prejuízo nos tratamentos médicos futuros.
- Mesmo concordando uma vez, pode revogar o consentimento a qualquer momento.
- As informações pessoais serão protegidas e tratadas adequadamente.
- Forma de comunicação dos resultados.
- Política de armazenamento e utilização das amostras após o exame.

Você concorda em participar dessa pesquisa e realizar o novo exame de triagem?

Sim Não

Ano Mês Dia _____

Nome (Responsável): _____ (Parentesco: _____)

Endereço: _____

Nome da instituição médica do parto: _____

ポルトガル語版

Formulário de revogação de consentimento.

Responsável da pesquisa: Dr. Tetsuya Ito, Pediatra, Faculdade de Medicina da Universidade Médica de Fujita

Nome do projeto de pesquisa: sobre a “Pesquisa relacionada ao aumento de doenças alvos para o exame de triagem neonatal”

Eu retiro meu consentimento para participar dessa pesquisa.

Ano Mês Dia _____

Nome (Responsável): _____

(Data de nascimento do bebê: Ano Mês Dia _____)

Endereço: _____

ポルトガル語版