

## Inspeção

Exame geral para recém-nascido

Exames de deficiência de ADA, ALD 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 hematopoiéticas", 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 hematopoiéticas.

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 hematopoiéticas precocemente assim que os sintomas aparecerem, 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 hematopoiéticas.

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) por deficiência de adenosina desaminase e Adrenoleucodistrofia (ALD).

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)  
Associação Geral Incorporada Rede de Doenças Raras de Aichi

Emitido em fevereiro de 2024

## Adenosina desaminase (ADA) Imunodeficiência combinada grave (SCID) por deficiência

Devido à imunodeficiência grave congênita, que causa anormalidades no sistema imunológico, há quase total ausência de **linfócitos T** das células que atuam na imunidade do sangue. Além disso, como a doença também ocasiona a falha dos **linfócitos B** na produção de anticorpos contra patógenos, o corpo não consegue se proteger destes, o que resulta em infecções repetidamente.

### Sintomas principais

**Pneumonia, diarreia, cândida oral, otite média, sepse, efeitos colaterais graves à vacinas vivas (rotavírus, BCG, etc.)**

**Distúrbios de crescimento  
Doenças de pele**

**Sintomas que podem aparecer em todo o corpo**



※Nem todos os sintomas se manifestarão.

### Sintomas / características específicas

- No início da vida, a maioria dos bebês não apresenta sintomas e não pode ser distinguida de bebês saudáveis sem o exame.
- Já no início da infância, o bebê poderá sofrer de infecções graves como pneumonia, sepse e gastroenterite repetidamente.
- O distúrbio crônico de diarreia / absorção pode agravar o ganho de peso.
- Devido à pneumonia ou sepse grave, o bebê poderá vir a falecer devido ao atraso no diagnóstico e falta dos tratamentos adequados.
- Infelizmente, poderá haver vacinação com **vacinas vivas (rotavírus, BCG etc.)** antes que os sintomas sejam diagnosticados.
- Se um bebê com imunodeficiência combinada grave for vacinado com uma vacina viva, há possibilidade de que os graves efeitos colaterais possam ser fatais.

A imunodeficiência combinada grave é uma doença com alta probabilidade de levar à morte antes de 1 ano de idade se não for tratada adequadamente desde cedo. Caso a doença seja detectada tardiamente e a pessoa receba vacina viva, como a BCG, poderá entrar em uma condição extremamente perigosa.

A deficiência de ADA é uma das doenças que causam SCID, mas pode ser ignorada nos testes de triagem de SCID realizados como projetos de demonstração pelos governos nacionais e locais. Examinamos individualmente esta doença usando diferentes métodos de exame.

**Não deixe de fazer o teste de deficiência de ADA, que causa SCID!**

Supervisão: Hideki Muramatsu, Hospital Anexo do Departamento de Medicina da Universidade de Nagoya, Professor de Pediatria

## Doença Lisossômica

Que tipo de doença é **doença lisossômica**?

Os "lisossomos" são como sacolas nas células humanas, que trabalham para quebrar e descartar substâncias indesejadas. Existem muitas proteínas chamadas "enzimas" nos lisossomos, e essas enzimas quebram substâncias, como lipídios e açúcares, que não são mais necessárias. Se a enzima no lisossomo não funciona, a substância a ser decomposta se acumula nas células. As doenças que fazem com que as células não funcionem adequadamente são coletivamente chamadas de "doenças lisossômicas".

Aproximadamente 60 tipos de doenças são conhecidos como doenças lisossômicas e, para algumas delas, desenvolveram-se novas terapias. Verificou-se que a progressão e ocorrência de sintomas podem ser minimizadas com diagnóstico e início do tratamento o mais cedo possível após o nascimento.

Portanto, nós estamos realizando exames de quatro tipos de doenças lisossômicas, incluindo **doença de Pompe**, **doença de Fabry** e **Mucopolissacaridose tipo I e tipo II**.

### Doença de Pompe

Esta é uma doença na qual uma substância chamada glicogênio se acumula nos lisossomos, enfraquecendo a força muscular e causa diversos distúrbios.

O tipo mais grave, o "tipo infantil", é uma doença grave que desenvolve hipertrofia cardíaca e problemas respiratórios desde os primeiros meses de vida, e o bebê necessita de respirador artificial. Pode ser fatal devido à insuficiência cardíaca. O "tipo tardio", mais leve, é causado por sintomas como fraqueza muscular após a infância. O "tipo infantil" é mais raro que o "tipo tardio", porém verificou-se que, se os exames forem realizados imediatamente após o nascimento, a doença diagnosticada e o tratamento iniciado precocemente, sua progressão poderá ser interrompida ou retardada.

### Doença de Fabry

É uma doença na qual substâncias indesejadas se acumulam nos vasos sanguíneos do corpo inteiro, causando dor nos membros, e sintomas nos rins, coração, vasos sanguíneos cerebrais e olhos.

Por se tratar de uma doença hereditária cromossômica do sexo masculino, ela se desenvolve em meninos, mas sabe-se que os sintomas poderão aparecer em mulheres principalmente após a idade adulta. Os sintomas ocorrem após os 5 ou 6 anos de idade, portanto, mesmo que sejam detectados pelo exame geral, eles não serão tratados imediatamente. O início do tratamento será determinado pela observação cuidadosa da manifestação de sintomas.

Nas meninas, mesmo que o exame geral indique normalidade, a doença pode se desenvolver na puberdade até a idade adulta, portanto, o exame geral é realizado apenas para meninos.

### Mucopolissacaridose tipo I, tipo II

É uma doença causada pelo acúmulo de substâncias chamadas mucopolissacarídeos em todo o corpo.

É uma doença progressiva que causa otite média, contraturas articulares, características faciais incomuns, cataratas (não reconhecidas no tipo II), problemas respiratórios, cardiopatia valvular e distúrbios do desenvolvimento.

Não há diferença em relação ao gênero no tipo I, mas o tipo II ocorre apenas em meninos por se tratar de uma doença hereditária cromossômica do sexo masculino.

Há possibilidade de impedir ou retardar a progressão dos sintomas por detecção precoce e terapia de reposição enzimática, ou transplante de células-tronco hematopoiéticas.

Supervisão geral: Tetsuya Ito

(Professor de Pediatria, Hospital da Universidade Médica de Fujita)

## Adrenoleucodistrofia (ALD)

É um dos tipos de doença dos peroxissomos que se desenvolve na maioria dos casos 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 adicionais de doença lisossômica, 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. O exame geral é realizado apenas para meninos.

### Notas

Para ambas as doenças, devido à natureza do exame, você pode encontrar pacientes normais ou muito leves que não precisam de tratamento. Além disso, mesmo que nenhuma anormalidade seja encontrada neste exame, a possibilidade de ocorrência da doença não pode ser completamente descartada.

Por outro lado, para pacientes gravemente enfermos, os sintomas podem progredir mesmo se o tratamento for iniciado muito cedo.

No entanto, há relatos de pacientes que iniciaram tratamento muito tardiamente, sem serem diagnosticados por muitos anos, já que existe a dificuldade inerente de diagnosticar qualquer uma das doenças. Este exame permite encontrar a doença mais rapidamente, tornando possível tomar as medidas apropriadas.

## Faça os exames de triagem adicionais para proteger seu(sua) precioso(a) filho(a)!

Um bebê, por mais que esteja sofrendo, não pode lhe explicar com palavras o que está sentindo.

Antes que seja tarde demais ... o que as mães podem fazer agora é "encontrar as possíveis doenças o mais rápido possível".

