

PROJECTO DE RESOLUÇÃO N.º 483/X/4.^a

Recomenda ao Governo que alargue o leque de doenças congénitas raras passíveis de diagnóstico precoce através de rastreio neonatal.

Exposição de Motivos

Pelo Despacho de 13 de Abril de 1981 do Ministério dos Assuntos Sociais, publicado no D.R., II Série, n.º 91, de 20/04/1981, foram criados junto do Instituto de Genética Médica a Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce e o Centro Coordenador Nacional.

Desde essa data, o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (PNDP) foi dirigido pela Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce que tinha, de entre as suas diversas competências, o dever de elaborar o plano de cobertura de todo o território nacional, definir o número e localização de centros regionais, controlar a execução do plano de cobertura.

O rastreio neonatal é feito aos recém-nascidos com o objectivo de despistar diversas doenças - algumas delas raras - que, se não forem detectadas precocemente, poderão condicionar para sempre as suas vidas. Pode incidir na despistagem de doenças metabólicas, hematológicas, endócrinas e auditivas.

O mais comum é o “teste do pezinho”, o rastreio que se faz aos bebés, entre o 3º e o 6º dia de vida. É feito nos Centros de Saúde, através de uma picada no calcanhar do bebé, de onde se extrai uma gota de sangue, que é colocada em fichas próprias. Estas fichas seguem para análise no Instituto de Genética Médica e, desta forma, é feita a despistagem de 24 doenças.

Segundo o Prof. Rui Vaz Osório, na obra «A picada no pezinho... uma dúzia de histórias», “o teste do pezinho tornou-se uma rotina que tem permitido fazer a despistagem em crianças que nascem com predisposição para doenças temíveis, como a fenilcetonúria e o hipotireoidismo, e contrariar esta condenação de modo a serem cidadãos normais.”

De acordo com o Relatório 2007 da Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce, (...) “dos 43 países com dados registados em publicações científicas, 11 já usam a tecnologia MS/MS para o rastreio das Doenças Hereditárias do Metabolismo, dos quais 8, entre os quais Portugal, rastreando já um leque alargado destas doenças. (...) Os cinco países que já

utilizam a tecnologia MS/MS e que só têm um laboratório de rastreio (Áustria, Dinamarca, Portugal, Suécia e Suíça), têm já a cobertura total dos respectivos territórios perfeitamente organizada.”

Os mesmos dados referem que “os sete países europeus que têm todo o rastreio centralizado num só laboratório processam os seguintes números de amostras/ano: Portugal (112.000), Suécia (101.450), Áustria (77.180), Suíça (71.450), Dinamarca (66.657), Irlanda (62.000) e Noruega (56.846). (...) Portugal dispõe, portanto, do maior laboratório de rastreios da Europa. Assim, e mesmo sendo Portugal a nível europeu um país de média dimensão, o facto de dispor de um só laboratório de rastreios, perfeitamente equipado e com excelentes técnicos, dá-lhe a grande vantagem de poder pôr à disposição de todo o país qualquer nova tecnologia que surja (...).”

De acordo com o PNDP, são actualmente rastreadas em Portugal, através do “teste do pezinho”, 23 doenças metabólicas e uma doença endócrina:

- Hipotiroidismo Congénito
- Doenças Hereditárias do Metabolismo:
- Aminoacidopatias:
 - Fenilcetonúria (PKU) / Hiperfenilalaninemias
 - Tirosinemia Tipo I
 - Tirosinemia Tipo II
 - Leucínose (MSUD)
 - Hipermetioninemia (Déf. MAT)
 - Citrulinemia (CIT)
 - Acidúria Arginino-Succínica (ASA)
 - Hiperargininemia
 - Homocistinúria Clássica
- Acidúrias Orgânicas:
 - Acidúria Propiónica (PA)
 - Acidúria Metilmalónica (MMA)
 - Acidúria Isovalérica (IVA)
 - Acidúria 3-Hidroxi-3-Metilglutárica (3-HMG)
 - Acidúria Glutárica Tipo I (GA I)
 - 3-Metilcrotonilglicinúria (Déf. 3-MCC)
 - Acidúria Malónica

- Doenças Hereditárias da β -oxidação Mitocondrial dos Ácidos Gordos:

- Deficiência da Desidrogenase dos Ácidos Gordos de Cadeia Média (MCADD)
- Deficiência da Desidrogenase dos Ácidos Gordos de Cadeia Muito Longa (VLCADD)
- Deficiência da Desidrogenase de 3-Hidroxi-Acil-CoA de Cadeia Longa (LCHADD)
- Deficiência em Carnitina-Palmitoil Transferase I (CPT I)
- Deficiência em Carnitina-Palmitoil Transferase II (CPT II)
- Deficiência Múltipla das Acil-CoA Desidrogenases dos Ácidos Gordos (MADD; Acidúria Glutárica Tipo II)
- Deficiência Primária em Carnitina (CUD)

A taxa de cobertura do programa de rastreio em Portugal é de 99,6%, e o tempo médio de início de tratamento dos doentes rastreados é de 10,4 dias, colocando Portugal num lugar dianteiro no contexto europeu.

As Doenças Hereditárias do Metabolismo são doenças raras que podem ter graves consequências se não forem diagnosticadas precocemente.

Segundo o Relatório de Actividades 2006 do PNDP, todos os doentes a quem foi detectada uma Doença Hereditária do Metabolismo “iniciaram atempadamente o tratamento” e as suas situações clínicas evoluem “normalmente e com bom estado geral. (...) Tratando-se de doenças tão diversas e com graus de gravidade tão díspares, é com muita satisfação que constatamos este facto. O esquema proposto está a funcionar bem e os Centros de Tratamento a trabalhar com eficácia e qualidade.”

Desde 2006, através da reorganização da rede dos laboratórios do Estado, o Instituto de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães foi integrado no Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, I.P. (INSA, I.P.), ficando sob a sua responsabilidade o PNDP.

O PNDP é um Programa Nacional de Saúde Pública com a sua vertente laboratorial centralizada no INSA/CGM no Porto, na Unidade de Biologia Clínica, parte integrante do Departamento de Genética do INSA.

Segundo o Artº 21º, alínea c) do Decreto-Lei nº 212/2006, de 27 de Outubro, são atribuições do INSA, I.P. “prestar assistência diferenciada em genética médica para prevenção, diagnóstico, tratamento e seguimento, em serviços clínicos e laboratoriais, bem como planear e executar o programa nacional de rastreio neonatal de diagnóstico precoce e assegurar a realização de rastreios populacionais, registos e observatórios epidemiológicos de doenças genéticas e raras.”

De acordo com o Grupo de Rastreio e Intervenção da Surdez Infantil, “a incidência de perda auditiva bilateral significativa é estimada em 1 a 3 por 1.000 recém-nascidos saudáveis e em 20 a 40 por 1.000 recém-nascidos de risco, sendo assim muito superior à de outras patologias que são alvo de rastreio precoce sistemático. (...) Existe evidência clínica de que a intervenção precoce influencia decisivamente o prognóstico do desenvolvimento linguístico, cognitivo e social da criança.”

Apesar destes dados, em Portugal o rastreio auditivo neonatal não consta do PNDP.

De acordo com a Decisão nº 1295/1999/CE do Parlamento Europeu e do Conselho, de 29 de Abril de 1999, que adopta um programa de acção comunitária em matéria de doenças raras no quadro da acção no domínio da saúde pública (1999-2003) “entendem-se como doenças raras, incluindo as de origem genética, as doenças que constituem uma ameaça para a vida ou uma invalidez crónica e cuja prevalência é tão reduzida que o seu tratamento exige a conjugação de esforços especiais para tentar evitar elevadas taxas de morbilidade ou mortalidade perinatal e precoce, bem como uma diminuição considerável da qualidade de vida ou do potencial socioeconómico dos indivíduos”.

De acordo com um comunicado do Parlamento Europeu (PE) emitido no passado dia 23 de Abril, “apesar da incidência de cada uma das doenças raras ser bastante baixa, milhões de pessoas são afectadas em toda a União Europeia, uma vez que o número destas doenças é elevado. Estima-se que existam entre 5.000 e 10.000 doenças raras, com um número total de pessoas afectadas que oscila entre os 27 e os 36 milhões.”

Assim, o PE pretende que Comissão Europeia apresente, até 2012, uma proposta com medidas implementáveis em matéria de doenças raras e que inclua: “a) a definição das medidas necessárias para que o Programa Comunitário de Doenças Raras se torne uma realidade; b) a criação de redes de centros de conhecimento especializados; c) uma base de dados com o conjunto epidemiológico de doenças raras; d) mobilidade de peritos e profissionais; e) mobilidade de doentes; e f) considerações sobre a necessidade de outras medidas.”

Por seu lado, a Organização Mundial de Saúde (OMS) recomenda que o rastreio neonatal seja alargado às seguintes doenças congénitas raras:

- Hiperplasia congénita adrenal
- Hemoglobinopatias:
 - Anemia Falciforme
 - Hemoglobolina S-beta-Talassemia
 - Hemoglobinopatia C
- Deficiência em Biotinidase

- Galactosemia Clássica
- Fibrose Quística
- Surdez

Destas doenças congénitas raras, à excepção da surdez cujo rastreio é feito através de potenciais evocados auditivos de tronco cerebral e de otoemissões acústicas, todas são passíveis de rastreio através do “teste do pezinho”.

Importa lembrar que Portugal tem o maior laboratório de rastreios da Europa, com extraordinários recursos técnicos e humanos e com capacidade para “poder pôr à disposição de todo o país qualquer nova tecnologia que surja” encontrando-se, assim, num lugar dianteiro no contexto europeu em termos de rastreio neonatal.

O CDS-PP entende muito ainda há a fazer em Portugal em matéria de doenças raras e que todos os esforços devem ser feitos para que o sofrimento destes doentes e das suas famílias seja o menor possível. Assim, revela-se de extrema importância que seja seguida a recomendação da OMS e que se alargue o leque de doenças congénitas raras passíveis de diagnóstico precoce através de rastreio neonatal.

Pelo exposto, a Assembleia da República, nos termos da alínea b) do artigo 156º da Constituição da República Portuguesa, delibera recomendar ao Governo que:

1 – Inclua progressivamente no rastreio neonatal as seguintes doenças congénitas raras seguindo, assim, as recomendações internacionais da Organização Mundial de Saúde:

- Hiperplasia congénita adrenal
- Hemoglobinopatias:
 - Anemia Falciforme
 - Hemoglobolína S-beta-Talassemia
 - Hemoglobinopatia C
- Deficiência em Biotinidase
- Galactosemia Clássica
- Fibrose Quística
- Surdez

2 – As medidas a que se refere o presente Projecto de Resolução deverão entrar em vigor com o Orçamento de Estado para 2010.

Palácio de São Bento, 30 de Abril de 2009.

Os Deputados,