

Juntos, pela qualidade
de vida dos doentes
neuromusculares

Mais Questões?

Esta brochura não substitui as informações que podem, e devem ser prestadas pelo vosso médico ou outros profissionais de saúde.

Caso pretendam, também podem contactar as instituições referenciadas no presente folheto.

Para mais informações:

Programa Nacional de Rastreio Neonatal, utilizando o formulário de contacto disponível nos sites www.insa.pt ou www.diagnosticoprecoce.pt

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, (INSA)
Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética
Rua Alexandre Herculano, 321 • 4000-055 Porto

APN - Associação Portuguesa de Neuromusculares
R. do Duque de Loulé, 20 • 4000-324 Porto
www.apn.pt



Programa Nacional de Rastreio Neonatal



Rastreio da **Atrofia Muscular Espinal**



Informação
para os pais

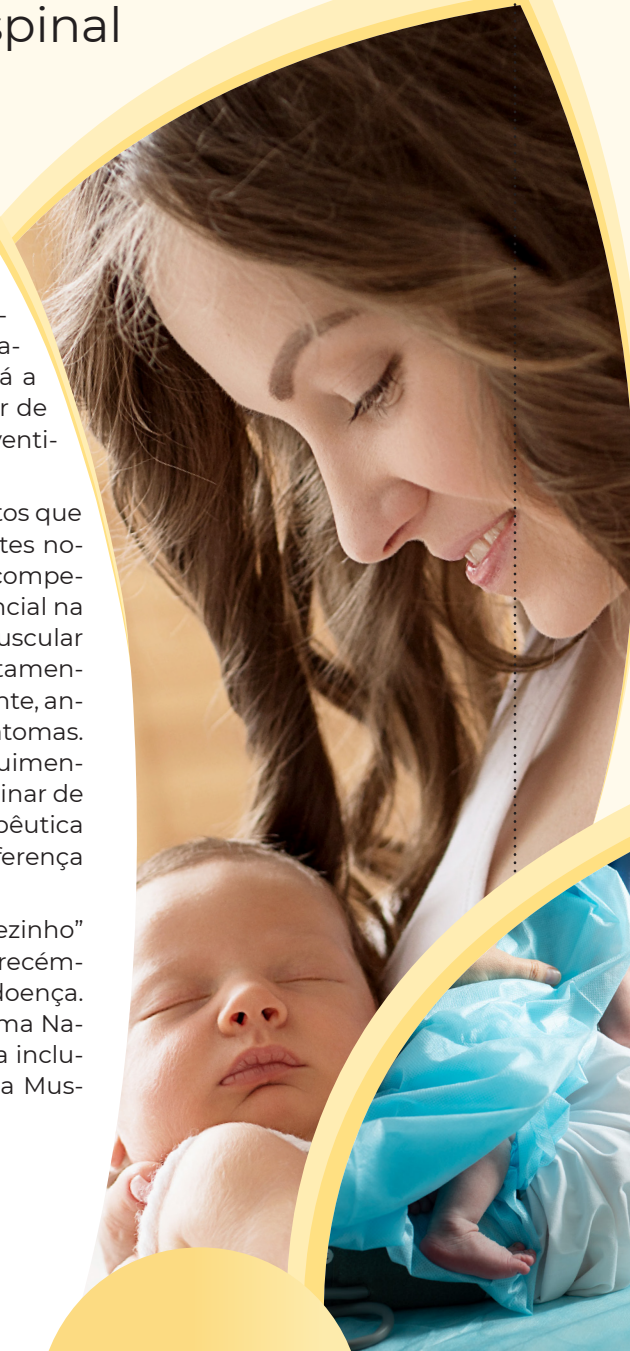


Sobre a Atrofia Muscular Espinal

A Atrofia Muscular Espinal é uma doença neuromuscular, rara, hereditária e muito grave que se caracteriza por uma fraqueza muscular progressiva. Todos os músculos, incluindo os respiratórios, são afetados. A idade de início é variável mas, na maioria dos casos, surge no primeiro ano de vida. Sem tratamento, esta doença ocasiona uma grave incapacidade motora e, em alguns casos, há a impossibilidade de sobrevivência, apesar de todo o apoio multidisciplinar, incluindo ventilação, reabilitação, entre outros.

Nos últimos anos, surgiram medicamentos que vieram modificar o rumo da doença. Estes novos fármacos permitem a aquisição de competências motoras e uma melhoria substancial na qualidade de vida. Dado que a Atrofia Muscular Espinal é uma doença progressiva, o tratamento tem que ser administrado precocemente, antes mesmo de surgirem os primeiros sintomas. O seu diagnóstico precoce, com um seguimento em Centros com consulta multidisciplinar de doenças neuromusculares e uma terapêutica modificadora da doença, farão toda a diferença no acompanhamento a estes doentes.

No sangue colhido para o “teste do pezinho” é possível identificar cerca de 95% dos recém-nascidos em risco de desenvolverem a doença. É por todos estes motivos, que o Programa Nacional de Rastreio Neonatal vos propõe a inclusão do vosso filho no Rastreio da Atrofia Muscular Espinal.



Sobre o Rastreio Neonatal

O Programa Nacional de Rastreio Neonatal realiza, desde 1979, testes de rastreio de doenças raras potencialmente graves em todos os recém-nascidos, o chamado “teste do pezinho”. Este teste permite identificar as crianças que sofrem destas doenças, quase sempre genéticas e que devem ser tratadas o mais precocemente possível.

O Programa Nacional de Rastreio Neonatal iniciou o estudo piloto para o rastreio de outra doença genética, a Atrofia Muscular Espinal.

O objetivo é que as crianças identificadas com Atrofia Muscular Espinal possam ser acompanhadas em Serviços de Saúde especializados desde o seu nascimento, de modo a evitar, tanto quanto o possível, as complicações desta doença..

Perguntas Frequentes

P.: Ainda tenho dúvidas. Onde posso encontrar mais informação sobre esta doença?

R.: As associações, nacionais e internacionais, que apoiam os doentes e os seus familiares, fornecem uma excelente informação dirigida a todos os interessados.

P.: Não quero participar no rastreio da Atrofia Muscular Espinal. Posso realizar os restantes testes de rastreio?

R.: Sim. O rastreio neonatal, assim como qualquer dos testes que, dele, fazem parte, é inteiramente voluntário. Se deseja ficar de fora do rastreio da Atrofia Muscular Espinal, informe o profissional de saúde responsável pela colheita, que tem a obrigação de anotar o pedido na respetiva ficha. A recusa em participar no rastreio não prejudica os seus direitos, nem o acompanhamento do seu filho pelos serviços de saúde.