



## Testes de rastreio para si e para o seu bebé

Informação importante acerca das escolhas de rastreio que terá que fazer durante e após a gravidez



Este folheto contém informação em relação aos testes que poderá fazer durante a gravidez e depois do nascimento do seu bebé. Aqui encontrará informação sobre os diferentes tipos de testes e os seus propósitos.






Esperamos que este folheto a ajude a preparar-se antes de falar com a sua parteira ou médico, para que possa fazer as perguntas que lhe são importantes. Ser-lhe-á útil ter o folheto consigo quando os for ver. A decisão de fazer ou não qualquer um dos testes descritos neste folheto é sua.

**Portuguese**




# Índice

## O que precisa de saber sobre o rastreio

### Testes de rastreio durante a sua gravidez

 Doenças infecciosas	6-8
 Anemia Falciforme e Talassemia	9-12
 Síndromes de Down, Edwards e Patau	13-16
 Anomalias físicas (ecografia a meio do período de gestação)	17-19
 Problemas dos olhos em mulheres com diabetes	20-21

### Testes de rastreio para o seu bebé recém-nascido

 Coração, olhos, ancas e testículos (exame físico)	22-23
 Perda auditiva	24-25
 Teste do Pezinho	26-29

## Introdução

### O que precisa de saber sobre o rastreio

#### Para que é que servem os testes de rastreio?

Os testes de rastreio têm o propósito de identificar pessoas que tenham um risco mais elevado de desenvolver um problema de saúde. Isso significa que poderão obter tratamento mais cedo e potencialmente mais eficiente, ou tomar decisões informadas sobre a sua saúde. Pense no rastreio como passar pessoas por uma peneira. A maior parte das pessoas passam imediatamente, mas algumas ficam na peneira. As pessoas que ficam na peneira são as que se considera terem um maior risco do problema de saúde em relação ao qual se está a fazer o rastreio.

Os testes de rastreio não são perfeitos. Algumas mulheres serão informadas que elas, ou o seu bebé, têm um risco mais elevado de desenvolver um problema de saúde quando, na verdade, não têm esse problema. Por outro lado, outras pessoas serão informadas que elas, ou o seu bebé, têm um risco menor de desenvolver um problema de saúde quando, na verdade, têm esse problema.

**Os/As parceiro/as poderão ir a sessões de rastreio e de informação.**

#### Qual é a diferença entre testes de rastreio e testes de diagnóstico?

Um teste de rastreio pode identificar se você ou o bebé têm um risco mais elevado de desenvolver um problema de saúde. Contudo, os resultados do teste não são absolutos, e por isso as pessoas identificadas como sendo de alto risco em relação a um problema fazem normalmente um segundo teste. A esse chama-se teste de diagnóstico, o qual dá uma resposta mais definitiva de “sim” ou “não”.

#### Testes de rastreio durante e após a gravidez.

Poderá fazer testes de rastreio durante a gravidez de forma a tentar identificar quaisquer problemas de saúde que a possam afetar a si ou ao seu bebé. Os testes – ecografias, análises ao sangue e um questionário – podem ajudá-la a fazer escolhas acerca dos cuidados ou tratamento durante a gravidez ou após o seu bebé ter nascido. Uma **ecografia de datação**, realizada entre 8-14 semanas de gravidez, é a forma mais precisa para calcular a data de nascimento do bebé. Uma **ecografia morfológica**, realizada entre 18-21 semanas de gravidez, para detetar anomalias físicas no bebé.

Pouco tempo depois do nascimento, podemos fazer alguns testes ao bebé. Com estes testes podemos saber o mais rapidamente possível se é necessário dar algum tratamento adequado ao bebé depois de nascer.

#### Alguns aspetos práticos

Se já souber se você, o pai do bebé, ou um familiar já têm um problema de saúde em relação ao qual o rastreio está a ser feito, por favor informe a sua parteira.

Se mudar de morada enquanto estiver à espera dos resultados de qualquer teste de rastreio, por favor indique a sua nova morada à sua parteira ou assistente de saúde.

## **Eu tenho que fazer os testes de rastreio?**

A escolha de fazer ou não um teste de rastreio é sempre uma escolha pessoal, a qual só poderá ser feita por si. Poderá conversar com os seus profissionais de saúde sobre cada teste de rastreio que lhe seja oferecido e, consoante as suas circunstâncias decidir se esse teste se adequa a si ou não.

Alguns dos testes de rastreio descritos neste folheto, tais como os testes ao sangue para doenças infecciosas, testes aos olhos (se tiver diabetes) e os testes para recém-nascidos, são recomendados pelo NHS (Serviço Nacional de Saúde). Isso é porque os resultados destes testes podem ajudar a assegurar que tanto a mãe como o bebé obtenham tratamento urgente para problemas graves.

Os testes de rastreio para anemia falciforme e talassemia, síndrome de Down e a ecografia a meio do período de gestação podem levar a decisões difíceis, tais como em relação a fazer ou não um teste diagnóstico com um possível risco mais elevado de terminação involuntária da gravidez.

Os testes de diagnóstico poderão levar à decisão de continuar ou não com a gravidez. A decisão em relação a fazer um teste subsequente ou uma terminação voluntária da gravidez serão sempre suas e os profissionais de saúde irão ajudá-la, qualquer que seja a sua decisão. Poderá querer refletir cuidadosamente se deseja fazer ou não estes testes de rastreio.

## **O rastreio e o NHS**

O NHS decide quais os testes a fazer com base em evidência sólida. Um grupo de especialistas chamado United Kingdom National Screening Committee (UK NSC – “Comité Nacional de Rastreio do Reino Unido”) aconselha o NHS.

Todos os testes de rastreio feitos pelo NHS são gratuitos. Algumas companhias privadas também oferecem testes de rastreio, pelos quais terá que pagar. O NHS não pode garantir a qualidade dos testes de rastreio privados. Poderá obter mais informação em <https://www.gov.uk/guidance/private-screeningfor-health-conditions-nhs-recommendations>

**Se o seu teste de Papanicolau de rotina estiver previsto para uma data durante a sua gravidez, terá provavelmente que remarcar para 12 semanas após o bebé nascer.**

## **Confidencialidade**

Por lei, todos os que trabalham no NHS, ou em seu nome, têm de respeitar a sua privacidade e manter todos os seus dados em segurança. A Constituição do NHS estabelece a forma como o NHS deve manusear os registos para proteger a sua privacidade. Para além disso, existem leis com o propósito de assegurar que a sua confidencialidade seja respeitada.

Os registos de rastreio só serão partilhados com funcionários que necessitem de os ver. Este processo é gerido de modo muito estrito. Por vezes, a informação é usada

para propósitos de auditoria e investigação, de forma a melhorar os resultados e serviços de rastreio. Receberá informação quando fizer um teste de rastreio.

**Apoio adicional**

Para obter uma lista de organizações que podem dar apoio adicional acerca de qualquer uma das doenças mencionadas neste folheto, consulte o NHS Choices.

## Doenças infecciosas

[nhs.uk/infectiousdiseases](https://nhs.uk/infectiousdiseases)

### Para que serve o teste de rastreio?

Para determinar se tem hepatite B, VIH (vírus da imunodeficiência humana) ou sífilis.



Mulheres que já se saiba terem VIH ou hepatite B necessitam de consultas com especialistas no início do período de gestação de forma a planearem os cuidados a ter durante a gravidez.

### Acerca destas doenças

A hepatite B e o VIH são transmitidos através do sangue ou fluidos corporais, através de contacto sexual ou agulhas infetadas. Estes vírus também podem ser transmitidos da mãe para o bebé.

O vírus da **hepatite B** afeta o fígado e pode causar problemas de saúde agudos (imediatos) ou crónicos (a longo prazo). São precisos cuidados especiais para mulheres grávidas com hepatite B. A vacina do bebé durante o seu primeiro ano de vida reduz muito o risco do bebé desenvolver a hepatite B.

O **VIH** enfraquece o sistema imunitário, fazendo com que seja difícil combater infeções. Pode eventualmente levar à SIDA (síndrome da imunodeficiência adquirida). Se não for tratado, poderá ser transmitido da mãe para o bebé durante a gravidez, ao nascer, ou através da amamentação. O tratamento durante a gravidez reduz muito o risco de transmitir o VIH ao bebé de 1 em 4 (25%) para menos de 1 em 200 (0,5%).

**Graças ao rastreio, a Inglaterra tem agora a taxa mais baixa de sempre de transmissão de mães para filhos.**

A **sífilis** é uma infeção passada através de contacto sexual. Pode ser transmitida da mãe para o bebé durante a gravidez. Se não for tratada, poderá resultar em problemas de saúde graves para o bebé ou causar uma terminação involuntária da gravidez ou um nado-morto.

### Em que é que consiste o teste?

Tira-se uma amostra de sangue do seu braço.

### Este teste pode fazer-me mal a mim ou ao bebé?

Não existem nenhuns riscos associados ao teste.

### Tenho que fazer este teste?

Estes testes são **insistentemente** recomendados para proteger a sua saúde através do tratamento e cuidados precoces e para reduzir drasticamente qualquer risco de transmitir uma infeção ao bebé, parceiro, ou outros familiares.

### **E se eu decidir não fazer este teste de rastreio?**

Ser-lhe-á oferecido o rastreio novamente mais tarde durante a gravidez, por volta das 20 semanas. Pode fazer o rastreio até à altura do nascimento do bebé. Pode requerer um novo teste para a hepatite B, VIH ou sífilis em qualquer altura se mudar de parceiro/a sexual ou se achar que está em risco.

### **Possíveis resultados**

Os testes irão dizer-lhe se tem qualquer uma destas infeções.

Se tiver **hepatite B**, existem equipas especiais que irão acompanhar a sua saúde durante a gravidez e após o nascimento do bebé. O/A seu/sua parceiro/a e quaisquer outras crianças poderão precisar de fazer testes e de tomar vacinas. Para evitar que o bebé contraia hepatite, precisa de quatro vacinas:

- dentro de 24 horas após o nascimento
- quando fizer um mês de idade
- quando fizer dois meses de idade
- uma vacina final com um ano de idade, juntamente com um teste ao sangue para verificar se a infeção foi evitada.

**Se criança necessitar de vacina para a hepatite B, certifique-se que toma todas as quatro doses**

É extremamente importante que o bebé leve todas as doses da vacina para proteger a sua saúde. Se for necessário, peça ao seu médico, enfermeira ou cuidadora para assegurar que o seu bebé as apanha.

Se tiver **VIH**, poderá reduzir muito o risco de transmitir o VIH ao bebé através de cuidados e tratamento especiais, medicamentos e cuidados planeados para o nascimento e ao não amamentar.

Se tiver **sífilis**, precisará de ser referida urgentemente a uma equipa de especialistas. O tratamento consiste normalmente num tratamento de antibióticos. Estes são seguros para o seu bebé. A equipa irá também poder fazer um teste ao seu parceiro/à sua parceira para ver se também precisa de tratamento. O bebé necessitará de um exame e de análises ao sangue após o nascimento, e pode necessitar de antibióticos.

O bebé poderá necessitar de antibióticos depois de nascer.

**Pode pedir que lhe sejam administrados os testes em qualquer altura, se achar que corre o risco de ter qualquer uma destas infeções.**

**Receber os resultados**

Os resultados serão normalmente discutidos antes ou durante a sua próxima consulta pré-natal, por volta das 16 semanas, e registados nos seus apontamentos.

Um profissional de saúde contactá-la-á se tiver um teste de rastreio positivo para o VIH, sífilis ou hepatite B, para marcar consultas de forma a discutir os resultados e para a referir para serviços de especialistas.



## Anemia Falciforme e Talassemia

[nhs.uk/sct](https://www.nhs.uk/sct)

### Para que serve o teste de rastreio?

Para descobrir se é portadora do gene da anemia falciforme ou talassemia, sendo desse modo provável que o transmita ao bebê.

### Acerca destas doenças

A anemia falciforme e a talassemia maior são doenças do sangue hereditárias sérias. Afetam a hemoglobina, a parte do sangue que transporta o oxigênio pelo corpo. Pessoas com estas doenças irão necessitar de cuidados especiais ao longo da vida.

**É melhor fazer o teste antes das 10 semanas de gravidez**

Pessoas com anemia falciforme podem sofrer de ataques de dor muito forte, ter infecções sérias e com perigo de vida e são normalmente anêmicas (os seus corpos têm dificuldade em transportar o oxigênio). Bebés com anemia falciforme podem receber tratamento precoce, incluindo imunização e antibióticos os quais, juntamente com o apoio dos pais, ajudarão a prevenir que adoeça gravemente e irão ajudar a criança a viver uma vida mais saudável.

As pessoas com talassemia maior são muito anêmicas e necessitam de uma transfusão de sangue todas as 4 a 6 semanas e de injeções e medicamentos ao longo da vida. Também existem outras doenças menos comuns e menos sérias da hemoglobina que poderão ser detetadas.

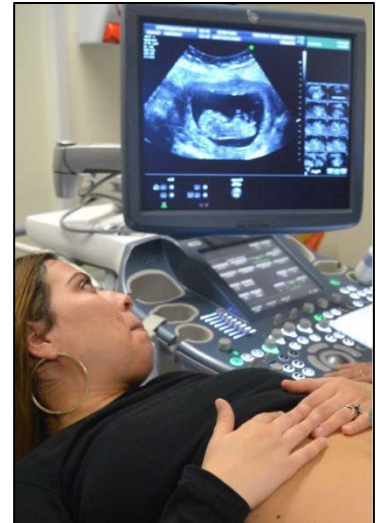
A anemia falciforme e a talassemia são doenças hereditárias transmitidas dos pais para os filhos através dos genes da hemoglobina. Os genes são os códigos nos nossos corpos para coisas como a cor dos olhos e grupo sanguíneo. Os genes funcionam em pares. Herdamos um gene da mãe e um do pai para todas as características hereditárias.

As pessoas só têm anemia falciforme e talassemia se herdarem dois genes de hemoglobina fora do normal – um da mãe e um do pai. Pessoas que herdem somente um gene fora do normal são conhecidas como “portadores” (algumas pessoas chamam a isto ter uma “característica”). Os portadores são saudáveis e não têm a doença, embora possam ter alguns problemas em situações em que os seus corpos não recebam oxigênio suficiente, como por exemplo, ao receberem uma anestesia.

**Ambos os pais necessitam de ser portadores para que a criança seja afetada.**

Quando **ambos os pais** forem portadores, cada bebê terá:

- uma hipótese em quatro (25%) de não ser afetado – o bebê não terá nem será portador da doença



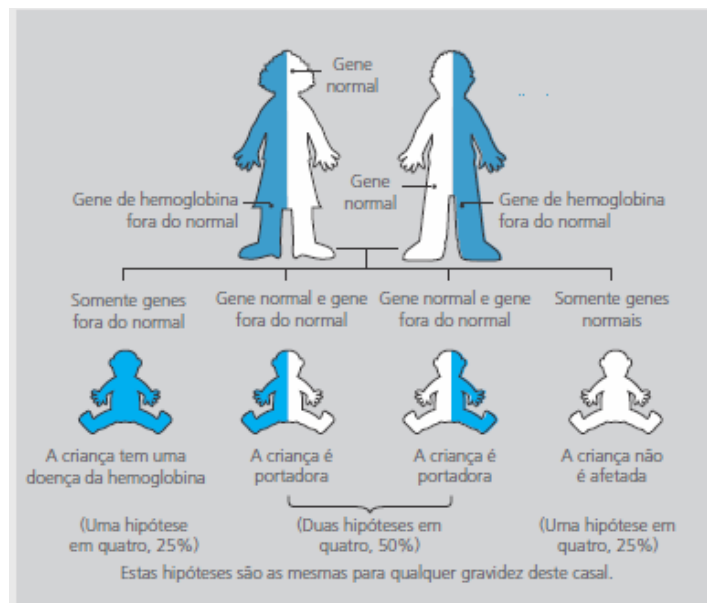
- uma hipótese em quatro (25%) de herdar tanto genes de hemoglobina fora do normal como de ter uma doença da hemoglobina
- duas hipóteses em quatro (50%) de herdar um gene da hemoglobina fora do normal e de ser um portador.

Qualquer pessoa pode ser um portador de uma doença da hemoglobina. Contudo, é mais comum em pessoas cujos antepassados são originários da África, Caraíbas, Mediterrâneo, Índia, Paquistão, Ásia do Sul e Sudeste e Médio Oriente.

### Em que é que consiste o rastreio?

O rastreio durante a gravidez para anemia falciforme e talassemia envolve um teste ao sangue. Aconselha-se a fazer o teste antes das 10 semanas de gravidez. É oferecido um teste para a talassemia a todas as mulheres grávidas, mas nem todas receberão automaticamente o convite para fazer o teste de anemia falciforme. O convite para o teste de rastreio depende de onde vive.

Em áreas onde as doenças da hemoglobina sejam mais comuns, ser-lhe-á oferecido um teste para a anemia falciforme. Em áreas onde as doenças da hemoglobina sejam menos comuns, usa-se um questionário para identificar as origens da família do pai e mãe do bebé. Se o questionário revelar que um dos pais corre o risco de ser portador da anemia falciforme, será oferecido um teste de rastreio à mulher. Pode pedir que lhe seja administrado o teste, mesmo que as origens da sua família não sugiram que o bebé possa ter alto risco de uma doença da hemoglobina.



### Este teste de rastreio pode-me fazer mal a mim ou ao meu bebé?

O rastreio não lhe vai fazer mal a si ou ao bebé, mas é importante pensar cuidadosamente se o deve fazer ou não. O teste de rastreio pode revelar informação que leve a que tenha que tomar mais decisões importantes. Por exemplo, poderão ser-lhe oferecidos mais testes que tenham um risco de terminação involuntária da gravidez.

**Pai – se a mãe for portadora, é importante que também seja testado.**

Não tem que fazer o rastreio. Algumas pessoas querem saber se o seu bebé tem anemia falciforme ou talassemia e algumas não.

### **E se eu decidir não fazer este teste?**

Se decidir não fazer os testes de rastreio durante a gravidez, poderá ser feito o teste do pezinho aos cinco dias de idade para detetar anemia falciforme.

### **Possíveis resultados**

O teste irá informá-la se é ou não portadora, ou se tem a doença.

### **Necessitarei de mais testes?**

Se for portadora de uma doença da hemoglobina, o pai do bebé será convidado a fazer um teste ao sangue. Se o pai do bebé também for um portador, ser-lhe-ão oferecidos testes de diagnóstico para determinar se o bebé foi afetado.

Se o pai do bebé não se encontrar disponível e se você tiver sido identificada como portadora, ser-lhe-á oferecido o teste de diagnóstico.

Cerca de 1 em 100 (1%) dos testes de diagnóstico resultam numa terminação involuntária da gravidez. A decisão de fazer ou não o teste subsequente é sua.

Existem dois tipos de testes de diagnóstico.

A **CVS (biopsia de vilosidades crónicas)** é normalmente feita entre as 11 e 14 semanas de gravidez. Uma agulha fina, normalmente inserida através do abdómen da mãe, é usada para retirar uma pequeníssima amostra da placenta. As células da amostra podem ser testadas em relação à anemia falciforme e talassemia.

A **Amniocentese** é normalmente feita após as 15 semanas de gravidez.

Uma agulha fina é inserida através do abdómen da mãe até ao útero para recolher uma pequena amostra do fluido que rodeia o bebé. O fluido contém algumas das células do bebé, as quais podem ser testadas em relação à anemia falciforme e talassemia.

Se o resultado demonstrar que o bebé tem anemia falciforme ou talassemia, ser-lhe-á oferecida uma consulta com um profissional de saúde. Poderá obter informação sobre a doença herdada pelo seu bebé e conversar em relação às escolhas que tem disponíveis. Algumas doenças são mais sérias que outras.

Algumas mulheres escolhem continuar com a gravidez, outras escolhem que não querem continuar com a gravidez e fazem uma terminação voluntária da gravidez.

Se tiver que fazer esta escolha, receberá apoio para a ajudar a tomar uma decisão.

Se o teste revelar que é portadora, existe a hipótese que outros membros da sua família também sejam portadores. Pode sugerir-lhes que façam um teste, especialmente se estiverem a planear ter um bebé.

**Receber os resultados**

A pessoa que lhe fizer o teste conversará consigo em relação à maneira de lhe dar seu resultado.

## Síndromes de Down, Edwards e Patau

[nhs.uk/downs](https://nhs.uk/downs)

### Para que serve o teste de rastreio?

Para determinar a probabilidade do bebé ter síndrome de Down (também conhecido por Trissomia 21 ou T21), síndrome de Edwards (Trissomia 18/T18) ou síndrome de Patau (Trissomia 13/T13).

### Acerca destas doenças

Dentro das células dos nossos corpos, existem pequeníssimas estruturas chamadas cromossomas. Estes cromossomas contêm os genes que determinam como é que nos desenvolvemos.

Existem 23 pares de cromossomas em cada célula. Podem ocorrer problemas quando o espermatozoide ou o óvulo são produzidos, os quais podem levar a que o bebé tenha um cromossoma adicional.

Os bebés com as síndromes de Down, Edwards e Patau nascem a mães de todas as idades, mas a probabilidade de ter um bebé com uma destas síndromes aumenta consoante o aumento da idade da mãe.

### Síndrome de Down (T21)

Na síndrome de Down, existe uma cópia adicional do cromossoma 21 em cada célula. Afeta cerca de 1 em cada 1.000 nascimentos.

Um bebé que nasça com a síndrome de Down terá dificuldades de aprendizagem. Isso significa que terá mais dificuldade do que a maioria das pessoas a compreender e aprender coisas novas. Poderão ter problemas de comunicação e dificuldades a lidar com tarefas do dia-a-dia. É impossível determinar o nível de deficiência que um bebé com síndrome de Down irá ter. Pode variar de menos severo até bastante severo.

A maior parte das crianças com síndrome de Down frequentam a escola primária normal. Já se sabe bastante sobre como desenvolver o potencial de crianças com a síndrome de Down. As pessoas com síndrome de Down podem ter uma boa qualidade de vida. Com o apoio da família e de outros, muitas pessoas conseguem obter emprego e viver bastante independentemente.

Existem certos problemas de saúde que são mais comuns em pessoas com síndrome de Down, como por exemplo problemas de coração, problemas com o sistema digestivo, audição e visão. Alguns problemas podem ser sérios, mas podem ser tratados. Com boa assistência de saúde, a esperança de vida de uma pessoa com síndrome de Down é cerca de 60 anos.

As pessoas com a síndrome de Down têm olhos com a forma de amêndoa e feições distintas, mas nem todas têm o mesmo aspeto. Tal como todas as crianças, elas também herdam características dos pais.



## **Síndromes de Edwards (T18) e Patau (T13)**

Os bebês com a síndrome de Edwards têm uma cópia adicional do cromossoma 18 em cada célula. Da mesma forma, os bebês com a síndrome de Patau têm uma cópia adicional do cromossoma 13 em cada célula.

Infelizmente, a maior parte dos bebês com síndrome de Edwards ou Patau irão morrer antes de nascer, ser nados-mortos ou irão morrer pouco depois de nascer. Alguns bebês sobrevivem até à idade adulta, mas isso é raro.

Todos os bebês com a síndrome de Edwards ou Patau irão ter uma série de problemas, os quais são normalmente extremamente sérios, podendo incluir deficiências sérias do cérebro.

Os bebês afetados pela síndrome de Edwards podem ter problemas de coração, as feições e a cabeça fora do normal, problemas de crescimento e serem incapazes de ficar de pé ou de caminhar. A síndrome de Edwards afeta cerca de 3 em cada 10.000 nascimentos.

Os bebês afetados pela síndrome de Patau podem ter problemas de coração, uma fissura lábio palatal, problemas de crescimento, olhos e orelhas malformadas, problemas com os rins e serem incapazes de ficar de pé ou de caminhar. A síndrome de Patau afeta cerca de 2 em cada 10.000 nascimentos.

### **Em que é que consiste o teste?**

O rastreio para estas doenças, chamado "rastreamento combinado", encontra-se disponível entre as 10 e 14 semanas de gravidez.

Se decidir fazer o rastreio combinado, ser-lhe-á tirada uma amostra de sangue. Na ecografia para determinar a idade gestacional, medir-se-á o fluido na parte de trás do pescoço do bebé (conhecida como translucência nucal). A informação destes dois testes é junta e usada para determinar o risco do bebé ter as síndromes de Down, Edwards ou Patau.

### **A decisão de fazer o rastreio ou não é sua.**

Se a sua gravidez já estiver avançada demais para fazer o rastreio combinado para a síndrome de Down, ser-lhe-á oferecido um teste ao sangue entre as 14 e 20 semanas de gravidez. Este teste não é tão preciso como o rastreio combinado. Se a sua gravidez já estiver avançada demais para fazer o teste combinado para as síndromes de Edwards e de Patau, ser-lhe-á oferecida uma ecografia a meio do período de gestação para ver se existem anomalias físicas.

### **Este teste de rastreio pode-me fazer mal a mim ou ao meu bebé?**

O rastreio não lhe vai fazer mal a si ou ao bebé, mas é importante pensar cuidadosamente se o deve fazer ou não. Este teste não lhe pode dizer se o bebé tem definitivamente a síndrome de Down, Edwards ou Patau, ou não. O rastreio pode dar-lhe informação que poderá levar a mais decisões importantes. Por

exemplo, poderão ser-lhe oferecidos testes de diagnóstico com um risco associado de uma terminação involuntária da gravidez.

### **Tenho que fazer este teste?**

Não tem que fazer o rastreio. Algumas pessoas querem saber se o seu bebé tem a síndrome de Down, Edwards ou Patau e algumas não.

Pode escolher fazer o rastreio:

- das síndromes de Down, Edwards e Patau
- apenas da síndrome de Down
- apenas das síndromes de Edwards e Patau
- nenhuma das doenças

### **E se eu decidir não fazer este teste?**

Se decidir não fazer o rastreio para as síndromes de Down, Edwards e Patau, continua a poder fazer outros testes.

Se decidir não fazer o rastreio destas doenças, é importante compreender que, se fizer uma ecografia em qualquer altura durante a gravidez, a ecografia poderá identificar anomalias físicas. Estas poderão estar relacionadas com as síndromes de Down, Edwards ou Patau, mas existe a possibilidade de outros problemas serem identificados na ecografia. A pessoa a fazer a ecografia irá sempre informá-la se for detetada alguma anomalia.

### **Possíveis resultados**

Ser-lhe-ão dados dois resultados de risco: um para a síndrome de Down e outro para as síndromes de Edwards e Patau.

Se o rastreio demonstrar que a possibilidade de o bebé ter a síndrome de Down, Edwards ou Patau é menor do que 1 em 150, denominar-se-á de um resultado de “baixo risco.” Mais de 95 em 100 (95%) dos resultados do rastreio serão de baixo risco.

Um resultado de baixo risco não significa que não existe nenhum risco de o bebé ter a síndrome de Down, Edwards ou Patau. Se o rastreio mostrar que a possibilidade de o bebé ter a síndrome de Down, Edwards ou Patau é mais elevado do que 1 em 150, ou seja, entre 1 em 2 a 1 em 150, a isso chama-se um resultado de “alto risco”.

Um resultado de alto risco não significa que o bebé tem definitivamente a síndrome de Down, Edwards ou Patau.

### **Necessitarei de mais testes?**

Se tiver um resultado de baixo risco, não lhe serão oferecidos mais testes.

Se tiver um resultado de risco mais elevado, ser-lhe-á oferecido um teste de diagnóstico para determinar ao certo se o bebé tem a síndrome de Down, Edwards ou Patau, ou não.

Os testes de diagnóstico para a síndrome de Down irão também analisar os cromossomas 18 e 13, por isso o teste irá também dizer-lhe se o bebé tem a síndrome de Edwards ou Patau, ou não. Do mesmo modo, os testes de diagnóstico para a síndrome de Edwards e Patau irão também olhar para o cromossoma 21 para a síndrome de Down.

Cerca de 1 em 100 (1%) dos testes de diagnóstico resultam numa terminação involuntária da gravidez. A decisão de fazer ou não o teste subsequente é sua.

**O rastreio não providencia respostas conclusivas. É por isso que lhe poderão ser oferecidos testes de diagnóstico**

Existem dois tipos de testes de diagnóstico.

A **CVS (biopsia de vilosidades crónicas)** é normalmente feita entre as 11 e 14 semanas de gravidez. Uma agulha fina, normalmente inserida através do abdómen da mãe, é usada para retirar uma pequeníssima amostra da placenta. As células da amostra são então analisadas em relação às síndromes de Down, Edwards e Patau.

A **Amniocentese** é normalmente feita após as 15 semanas de gravidez. Uma agulha fina é inserida através do abdómen da mãe até ao útero para recolher uma pequena amostra do fluido que rodeia o bebé. O fluido contém algumas das células do bebé, as quais podem ser testadas em relação às síndromes de Down, Edwards e Patau.

Um pequeno número de mulheres que fazem o teste de diagnóstico ficará a saber que o seu bebé tem a síndrome de Down, Edwards ou Patau. Elas têm duas escolhas. Algumas mulheres decidem continuar com a gravidez e preparar-se para a sua criança com a doença; outras decidem que não querem continuar com a gravidez e fazem uma terminação voluntária da gravidez.

Se tiver que fazer esta escolha, receberá apoio para a ajudar a tomar uma decisão.

### **Receber os resultados**

Se o seu rastreio revelar um baixo risco, deverá ser informada dentro de duas semanas do teste ter sido feito.

Se o seu rastreio revelar um risco mais elevado, deverá ser informada dentro de três dias úteis do resultado do teste ao sangue se encontrar disponível. Ser-lhe-á oferecida uma consulta para discutir os resultados do teste e as opções que tem ao seu dispor.



## Anomalias físicas (ecografia a meio do período de gestação)

[nhs.uk/anomalyscan](https://www.nhs.uk/anomalyscan)

### Para que serve a ecografia?

Para procurar anomalias físicas no bebé. A ecografia procura somente por certos problemas no bebé e não pode encontrar tudo o que possa estar errado.

### Acerca das doenças que a ecografia irá procurar

A ecografia irá olhar detalhadamente para os ossos, coração, cérebro, medula espinal, face, rins e abdómen do bebé.

Na maior parte dos casos a ecografia vai revelar que o bebé parece estar a desenvolver-se como esperado, mas por vezes deteta-se ou suspeita-se de um problema. Alguns problemas podem ser vistos mais claramente do que outros.

Por exemplo, alguns bebés têm um problema chamado de espinha bífida, o qual afeta a medula espinal. A espinha bífida pode normalmente ser claramente vista numa ecografia e, dos bebés que têm este problema, cerca de 9 em 10 (90%) serão detetados.

Alguns outros problemas, como problemas de coração, são mais difíceis de ver. A ecografia irá identificar cerca de metade (50%) dos bebés que têm problemas de coração.

**A ecografia procura por certas anomalias físicas, mas não consegue encontrar tudo o que possa estar errado.**

Alguns dos problemas que podem ser vistos na ecografia significam que o bebé poderá precisar de tratamento ou cirurgia depois de nascer, por exemplo no caso de uma fissura labial. Num pequeno número de casos, encontram-se problemas muito sérios. Por exemplo, o cérebro, rins, órgãos internos ou ossos do bebé podem não se ter desenvolvido adequadamente. Em alguns casos raros e muito sérios em que não haja tratamento possível, o bebé irá morrer pouco tempo depois de nascer, ou poderá morrer durante a gravidez.

Para mais informação detalhada sobre as doenças principais que são procuradas durante a ecografia a meio do período de gestação, consulte [www.nhs.uk/anomalyscan](https://www.nhs.uk/anomalyscan).

### Em que é que consiste o rastreio?

O rastreio destas doenças normalmente ocorre entre as 18 semanas e as 20 semanas e 6 dias de gravidez. A maior parte das ecografias são feitas por



funcionários com formação especializada chamados ecografistas. A ecografia é feita numa sala com pouca iluminação, para que o ecografista consiga obter boas imagens do bebé.

Ser-lhe-á pedido que se deite num sofá. Ser-lhe-á pedido que levante a sua camisola para o peito e que baixe a saia ou as calças para as ancas.

Colocam-se lenços de papel à volta da sua roupa para a proteger do gel da ecografia, que será então colocado na sua barriga. O ecografista passa então uma sonda manual sobre a sua pele para examinar o corpo do bebé. O gel ajuda a manter bom contacto entre a sonda e a sua pele.

**Poder-lhe-ão ser oferecidos mais testes se houver a suspeita de um problema.**

A ecografia não dói, mas o ecografista poderá ter que aplicar uma leve pressão para obter as melhores imagens do bebé. Isso poderá ser desconfortável. Uma imagem a preto e branco do bebé irá então aparecer no ecrã do Ecógrafo. Durante o exame, os ecografistas necessitam de manter o ecrã numa posição que lhes dê uma boa visão do bebé. O ecrã poderá estar diretamente virado para eles ou num ângulo.

A consulta irá normalmente levar cerca de 30 minutos. Por vezes é difícil obter uma boa imagem se o bebé estiver deitado numa posição difícil, se se estiver a mover muito ou se você tiver peso a mais. Isso não quer dizer que haja qualquer razão para preocupação. Poderá ter que ter a bexiga cheia quando vier para a consulta. O médico ou parteira que a estiverem a acompanhar irão informá-la antes de vir. Se não tiver a certeza, poderá contactá-los e perguntar.

A ecografia a meio do período de gestação poderá por vezes encontrar problemas com o bebé. Poderá querer que alguém venha consigo para a consulta da ecografia. A maior parte dos hospitais não permitem a presença de crianças em consultas de ecografia, uma vez que normalmente não têm creches disponíveis. Por favor consulte o seu hospital em relação a isso antes da sua consulta.

### **A ecografia pode-me fazer mal a mim ou ao bebé?**

Não existem riscos para o bebé ou para a mãe associados à ecografia mas é importante que considere cuidadosamente se deseja fazer a ecografia ou não. A ecografia pode revelar informação que significa que poderá ter que tomar mais decisões importantes.

Por exemplo, poderão ser-lhe oferecidos mais testes que tenham um risco de terminação involuntária da gravidez.

### **Preciso desta ecografia?**

Não tem que fazer a ecografia. Algumas pessoas querem saber se o seu bebé tem problemas e outras não.

### **E se eu decidir não fazer esta ecografia?**

Se decidir não fazer a ecografia, o seu acompanhamento pré-natal continuará normalmente.

### **Possíveis resultados**

A maior parte das ecografias mostram que o bebé se está a desenvolver como esperado e não são detetados quaisquer problemas.

Se for detetado, ou se suspeitar de algum problema, o ecografista poderá requerer uma segunda opinião de um colega.

As ecografias não conseguem detetar todos os problemas. Existe sempre a possibilidade que um bebé nasça com um problema de saúde que as ecografias não podiam ter identificado.

### **Necessitarei de mais testes?**

Poder-lhe-á ser oferecido outro teste de forma a determinar exatamente se existe um problema.

Se lhe forem oferecidos mais testes, ser-lhe-á dada mais informação em relação a eles de forma a poder decidir se os deseja fazer ou não. Poderá conversar com a sua parteira ou médico em relação a isto. Se necessário, será referida para um especialista, possivelmente noutra hospital.

### **Receber os resultados**

O ecografista poderá informá-la dos resultados da ecografia imediatamente.

## Problemas dos olhos em mulheres com diabetes

[nhs.uk/diabeticseye](https://nhs.uk/diabeticseye)

### Para que serve o teste?

Para procurar indícios de retinopatia diabética e outros problemas oculares causados pela diabetes e para supervisionar a saúde dos seus olhos se estiver grávida e tiver diabetes de tipo 1 ou 2. Não necessitará de fazer o rastreio visual para diabéticas se não tinha diabetes antes da gravidez.

Algumas mulheres desenvolvem a diabetes gestacional numa fase mais tardia da gravidez (28 semanas ou mais) A diabetes gestacional pode ser tratada através de alterações na dieta e, normalmente, desaparece após o nascimento do bebé. Não lhe será proposto o rastreio visual para diabéticas se contrair a diabetes gestacional.

**O rastreio só lhe será oferecido se já tinha diabetes antes de engravidar.**

### Acerca desta doença

A retinopatia diabética é causada quando a diabetes afeta os vasos sanguíneos pequenos da retina na parte de trás dos olhos.

O rastreio aos olhos é oferecido a todas as pessoas com diabetes, mas o rastreio é extremamente importante quando está grávida porque o risco de problemas sérios dos olhos é mais elevado.

### Em que é que consiste o teste?

Ser-lhe-á oferecido o rastreio durante, ou pouco após, a sua primeira visita à clínica pré-natal e também após 28 semanas de gestação. Se for detetada retinopatia numa fase inicial durante o primeiro rastreio, ser-lhe-á oferecido um novo teste entre as 16 e as 20 semanas de gestação. Se o rastreio identificar retinopatia séria, será referida para um especialista.

O rastreio da retina durante a gravidez é o mesmo do que o rastreio visual de rotina quando tem diabetes. Os funcionários de rastreio irão anotar os seus detalhes e nível de visão. Irão pôr gotas nos seus olhos para dilatar as suas pupilas, de forma que as retinas possam ser vistas mais claramente e para tirar fotografias digitais delas.

Se as imagens não forem suficientemente claras, será referida a um especialista dos olhos para fazer um teste diferente.

**O rastreio só lhe será oferecido se já tinha diabetes antes de engravidar.**

### Este teste de rastreio pode-me fazer mal a mim ou ao meu bebé?

A fotografia é indolor e a câmara não entra em contacto com o olho. As gotas nos olhos poderão picar durante uns segundos e causar visão distorcida durante 2 a 6 horas após o teste. Leve todos os seus óculos normais consigo. Leve óculos de sol

consigo para usar até chegar a casa, uma vez que tudo poderá parecer muito brilhante após o teste de rastreio.

Organize transporte público ou apanhe uma boleia para voltar para casa. **Não deverá conduzir após o rastreio, porque as gotas podem distorcer a visão.**

Muito raramente, as gotas poderão causar um aumento súbito e dramático da pressão dentro do olho. Sintomas do aumento de pressão incluem:

- dor ou sério desconforto no olho
- parte branca do olho vermelha
- visão constantemente distorcida.

Se sentir algum destes sintomas após o rastreio, deverá voltar à unidade visual ou dirigir-se a um Departamento de Urgências.

### **Preciso deste teste?**

Este teste é seriamente recomendado se já tinha diabetes antes de ficar grávida.

O rastreio visual faz parte da gestão da sua diabetes e a retinopatia diabética pode ser tratada, especialmente se identificada precocemente.

### **E se eu decidir não fazer este teste?**

As pessoas com diabetes podem decidir não comparecer a consultas de rastreio visual.

Se decidir não fazer o teste, deverá notificar o médico que esteja a acompanhar a sua diabetes durante a gravidez.

### **Possíveis resultados**

Se fizer o rastreio, os possíveis resultados são:

- nenhuma retinopatia
- sinais de retinopatia numa fase inicial
- retinopatia mais séria que requer que seja referida para um especialista.

Se o seu teste revelar sinais precoces de retinopatia, o seu profissional de saúde aconselhará-la em relação ao tratamento da sua diabetes durante a gravidez e ser-lhe-ão marcados testes de rastreio adicionais durante a gravidez. Se for fumadora, procure obter ajuda para parar de fumar, ou pelo menos fume menos.

Se o teste revelar que tem uma retinopatia que requer que seja referida, receberá uma consulta com um especialista dos olhos.

### **Receber os resultados**

Ser-lhe-á enviada uma carta a si e ao seu Médico de Família dentro de 6 semanas após a sua consulta de rastreio.



## Coração, olhos, ancas e testículos (exame físico)

[nhs.uk/newborninfantexam](https://www.nhs.uk/newborninfantexam)

### Para que serve o teste de rastreio?

Dentro de 72 horas após o parto, ser-lhe-á oferecido um exame físico completo para o seu bebé. Isto irá incluir quatro testes de rastreio específicos para determinar se o seu bebé tem algum problema com os olhos, coração, ancas ou, em rapazes, testículos, problemas esses que beneficiariam de investigação precoce e possível tratamento.

Os testes de rastreio são repetidos novamente após as 6 a 8 semanas de idade, uma vez que certas doenças não se desenvolvem ou manifestam até essa altura.

**O rastreio faz parte de um exame da cabeça aos pés do seu bebé**



### Acerca das doenças

Cada parte do exame físico está a investigar doenças diferentes.

**Olhos** – o exame verifica a aparência e movimento dos olhos e investiga se o seu bebé tem cataratas ou outros problemas. Cerca de 2 ou 3 bebés em cada 10.000 nascem com cataratas – uma névoa na lente transparente dentro do olho. O exame não consegue determinar quanto é que o seu bebé consegue ver.

**Coração** – é feito um exame geral ao coração do seu bebé e, por vezes, é possível identificar sopros cardíacos. Um sopro é um barulho feito pelo sangue à medida que passa através do coração. Em quase todos os casos, quando se houve um sopro, o coração está normal. Os sopros são comuns em bebés, e não significa necessariamente que haja um problema. Contudo, cerca de 1 em cada 200 bebés tem um problema de coração que necessita de tratamento.

**Ancas** – os bebés podem nascer com articulações nas ancas que não tenham sido bem formadas e, se não forem tratadas, isso poderá resultar em que coxeiem e a problemas nas articulações. Cerca de 1 ou 2 em cada 1.000 bebés tem problemas nas ancas que necessitam de tratamento.

**Testículos** – os bebés masculinos são examinados para se assegurar que os seus testículos estão no sítio correto. Pode levar vários meses até que os testículos desçam até ao escroto.

### Em que é que consiste o exame?

O profissional de saúde irá conduzir um exame físico do seu bebé e irá fazer-lhe perguntas sobre a alimentação do bebé, o seu estado de alerta e o seu estado geral de bem-estar. O seu bebé terá que estar despido durante parte do exame.

Durante o exame, o profissional de saúde irá:

- olhar para os olhos do seu bebé, concentrando-se em como é que os seus olhos aparentam e como é que se movem
- auscultar o seu coração usando um estetoscópio para detetar sons cardíacos
- examinar as suas ancas para se assegurar que as articulações se encontram no sítio correto
- examinar bebés masculinos para verificar se os seus testículos se encontram no sítio correto.

Estes testes de rastreio são feitos dentro de 72 horas após o bebé nascer, e novamente quando o bebé tiver entre 6 a 8 semanas de idade.

**O rastreio é oferecido dentro de 72 horas do nascimento e novamente as 6 a 8 semanas.**

### **Este exame pode fazer mal ao meu bebé?**

Não existem riscos associados a este teste.

### **O meu bebé necessita de fazer este teste?**

O propósito do exame é identificar qualquer um dos problemas precocemente para que o tratamento possa ser iniciado assim que possível.

O exame físico geral, incluindo este rastreio, aconselha-se desse modo ao seu bebé.

### **E se eu decidir que o meu bebé não deve fazer este exame?**

Pode decidir que o seu bebé seja examinado e rastreado para qualquer uma ou todas as doenças. Se tiver alguma preocupação, deverá discuti-la com a sua parteira e com o profissional de saúde que lhe faz o exame.

### **Possíveis resultados**

Normalmente não se irá encontrar nada de preocupante. Se o profissional de saúde encontrar um possível problema, o seu bebé será referido para mais avaliação e testes, se adequado.

**A deteção precoce de problemas significa tratamento mais rápido e melhores resultados de saúde**

### **Receber os resultados**

O profissional de saúde a fazer o exame irá dar-lhe os resultados imediatamente. Se for necessária uma referência para avaliação subsequente, isso também será discutido consigo na altura do exame.

Os resultados serão anotados no processo do seu bebé e no boletim de saúde infantil (“livro vermelho”). Terá que manter este registo seguro e certificar-se que se encontra disponível quando o seu bebé for a uma consulta com um profissional de saúde.

## Perda auditiva

[nhs.uk/newbornhearing](https://www.nhs.uk/newbornhearing)

### Para que serve o teste de rastreio?

Para identificar bebês que tenham perda auditiva para que apoio e aconselhamento possam ser oferecidos logo desde o começo.

**A maior parte dos bebês com perda auditiva nascem de famílias sem um historial prévio.**

### Acerca desta doença

Entre 1 a 2 bebês em cada 1.000 nascem com uma perda auditiva permanente num ou em ambos os ouvidos. A maior parte destes bebês nascem em famílias sem nenhum historial de perda auditiva.

A perda auditiva permanente pode afetar significativamente o desenvolvimento de um bebê. A deteção precoce pode dar uma melhor hipótese a estes bebês de desenvolverem capacidades de fala e linguagem. Ajudará os bebês a desfrutar ao máximo das relações com a sua família e prestadores de cuidados desde uma tenra idade.

### Em que é que consiste o teste?

Em muitos hospitais ser-lhe-á oferecido um teste de rastreio auditivo para o seu bebê antes que lhe seja dada alta ou convidado a ir a uma consulta clínica. Em algumas áreas, será feita pelo assistente de saúde dentro das primeiras semanas. Idealmente, o teste é feito nas primeiras 4 a 5 semanas mas pode ser feito até aos 3 meses de idade.



O teste chama-se OEA (exame de otoemissões acústicas automatizado) e leva uns minutos. Um pequeno auricular com a ponta macia é colocado na parte externa na orelha do seu bebê e são tocados leves sons de cliques. Quando a orelha recebe um som, a parte interna (chamada a cóclea) responde, e o equipamento de rastreio consegue detetá-lo.

Nem sempre é possível obter respostas claras no primeiro teste. Isso não significa necessariamente que o seu bebê sofra de uma perda auditiva. Pode querer dizer que:

- o seu bebê estava desconfortável quando o teste foi feito
- havia barulho ambiente
- o seu bebê tem fluido ou o ouvido temporariamente bloqueado – isto é muito comum e passa com o tempo
- o seu bebê tem uma perda auditiva

Nestes casos, será oferecido outro teste ao seu bebê. Poderá ser o mesmo que o primeiro teste, ou outro tipo de teste chamado de PEATC (teste automatizado de potenciais evocados auditivos do tronco cerebral).



Esse teste requer três sensores que são colocados na cabeça e pescoço do seu bebê. Colocam-se auscultadores macios sobre as orelhas do seu bebê, onde soam leves sons de cliques. Este teste leva entre cinco a quinze minutos.

**O teste auditivo é muito simples e a maior parte dos bebês dorme durante o teste inteiro**

#### **Este teste poderá fazer mal ao meu bebê?**

Não há riscos associados a estes testes.

#### **O meu bebê necessita de fazer este teste?**

Recomenda-se que o seu bebê faça este teste de rastreio. Identificar perda auditiva precocemente é importante para o desenvolvimento do seu bebê.

#### **E se eu decidir que o meu bebê não faça o teste?**

Se decidir não fazer o teste auditivo de rastreio, ser-lhe-ão dadas listas para a ajudar a verificar a audição do seu bebê à medida que cresce e, se tiver alguma preocupação, deverá contactar o seu assistente de saúde ou Médico de Família.

#### **Possíveis resultados**

Se o seu bebê responder claramente em ambos os ouvidos, é pouco provável que tenha perda auditiva. Contudo, o rastreio auditivo para recém-nascidos não identifica todos os tipos de perdas auditivas e as crianças podem desenvolver perdas auditivas mais tarde. É importante verificar a audição da sua criança à medida que cresce. A lista no boletim de saúde infantil do seu bebê (“livro vermelho”) diz-lhe como o fazer. Se tiver alguma preocupação em relação à audição da sua criança, informe o seu assistente de saúde ou médico de família.

Se os resultados do teste de rastreio não revelarem uma resposta clara de um ou ambos dos ouvidos do seu bebê, será marcada uma consulta com o departamento de audiologia para ver um especialista em audição. Entre 2 a 3 bebês em cada 100 não demonstram uma resposta clara nos testes de rastreio. O facto de ser enviado para mais testes não significa necessariamente que o seu bebê tenha uma perda auditiva.

Deverá ter uma consulta com um especialista em audição dentro de quatro semanas do rastreio auditivo do seu bebê. É muito importante que compareça à consulta no caso de o seu bebê ter uma perda auditiva.

#### **Receber os resultados**

Irá obter os resultados do seu bebê assim que o teste auditivo seja feito.

## Teste do Pezinho

[nhs.uk/bloodspot](https://nhs.uk/bloodspot)

### Para que serve o teste?

Para determinar se o seu bebé tem alguma de entre nove doenças raras, mas sérias. O tratamento precoce pode melhorar a saúde do seu bebé e prevenir deficiência severa ou mesmo a morte. Se você, o pai do bebé, ou um familiar já tiverem uma destas doenças, por favor informe o seu profissional de saúde imediatamente.

### Acerca destas doenças

#### Anemia falciforme

Cerca de 1 em cada 2.000 bebés nascidos no Reino Unido têm anemia falciforme. Estas são doenças do sangue hereditárias sérias. Afetam a hemoglobina, a parte do sangue que transporta o oxigénio pelo corpo. Bebés que tenham estas doenças irão necessitar de cuidados de especialistas ao longo da vida.

Pessoas com anemia falciforme podem sofrer de ataques de dor muito forte, ter infeções sérias e com perigo de vida e são normalmente anémicas (os seus corpos têm dificuldade em transportar o oxigénio). Bebés com anemia falciforme podem receber tratamento precoce, incluindo imunização e antibióticos os quais, juntamente com o apoio dos pais, ajudarão a prevenir que adoeça gravemente e irão ajudar a criança a viver uma vida mais saudável.

**Recomenda-se que faça o teste do pezinho, uma vez que pode salvar a vida do seu bebé**

#### Fibrose cística

Cerca de 1 em cada 2.500 bebés nascidos no Reino Unido tem fibrose cística. Esta doença hereditária afeta a digestão e os pulmões. Bebés com fibrose cística podem ter dificuldade em aumentar de peso e ter infeções respiratórias.

Bebés com fibrose cística podem ser tratados precocemente com uma dieta alta em energia, medicamentos e fisioterapia. Embora crianças com fibrose cística possam ainda ficar muito doentes, pensa-se que o tratamento precoce as possa ajudar a viver vidas mais longas e saudáveis.

#### Hipotiroidismo Congénito

Cerca de 1 em cada 3.000 bebés nascidos no Reino Unido tem Hipotiroidismo Congénito (HC). Bebés com HC não têm a hormona tiroxina suficiente. Sem tiroxina, os bebés não crescem adequadamente e podem desenvolver problemas físicos sérios permanentes e dificuldades de aprendizagem. Bebés com HC podem ser tratados precocemente com comprimidos de tiroxina, o que lhes permitirá desenvolverem-se normalmente.

#### Doenças metabólicas hereditárias

É importante informar o seu profissional de saúde se tiver um historial de doenças metabólicas na sua família.



Os bebês são rastreados em relação a seis doenças metabólicas hereditárias. Elas são:

- fenilcetonúria (PKU)
- deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD)
- leucínose (MSUD)
- acidemia isovalérica (IVA)
- acidúria glutárica (GA1)
- homocistinúria (não responde a piridoxina) (HCU).

Cerca de 1 em cada 10.000 bebês no Reino Unido tem PKU ou MCADD. As outras doenças são mais raras, ocorrendo entre um em cada 100.000 bebês a um em cada 150.000 bebês.

Bebês com estas doenças hereditárias não conseguem processar certas substâncias na sua comida. Sem tratamento, os bebês com algumas destas doenças podem ficar subitamente e seriamente doentes. Os sintomas das doenças são diferentes. Algumas doenças podem causar perigo de vida ou levar a sérios problemas de desenvolvimento. Elas podem todas ser tratadas através de uma dieta gerida cuidadosamente, a qual é diferente em relação a cada doença e pode incluir medicamentos adicionais.

**A informação recolhida no cartão do teste do pezinho do seu bebé é importante. Certifique-se que os detalhes estão todos corretos.**

### **O que é que o teste envolve para o meu bebé?**

Quando o seu bebé tiver cinco dias de idade, o profissional de saúde irá picar o calcanhar do seu bebé usando um aparelho especial para recolher algumas gotas de sangue num cartão. Ocasionalmente, isso poderá ser feito mais tarde do que aos cinco dias. A picada no calcanhar poderá ser desconfortável e o seu bebé poderá chorar. Poderá ajudar ao certificar-se que o seu bebé está quente e confortável, e ao abraçá-lo e alimentá-lo.

Por vezes, é necessária uma segunda amostra de sangue mais tarde. Se for esse o caso, ser-lhe-á explicada a razão. Não significa necessariamente que haja algo de errado com o seu bebé.

### **Este teste poderá fazer mal ao meu bebé?**

Não existem nenhuns riscos conhecidos para o seu bebé associados ao teste.

### **O meu bebé necessita de fazer este teste?**

O rastreio do seu bebé para todas estas doenças é recomendado mas não obrigatório. Pode escolher fazer o rastreio para a Anemia Falciforme, Fibrose Cística ou Hipotireoidismo Congénito individualmente, mas somente pode escolher fazer o rastreio para todas as seis doenças metabólicas hereditárias ou nenhuma delas. Se não quiser que o seu bebé seja rastreado em relação a alguma destas doenças, por favor converse com a sua parteira sobre isso.

### **O meu bebé pode fazer o teste mais tarde, se eu mudar de ideias?**

Sim. Se mudar de ideias, os bebés podem ser rastreados até aos 12 meses de idade em relação a todas as doenças, à exceção da Fibrose Cística (somente até às oito semanas de idade). Se tiver alguma preocupação em relação a algum destes testes, por favor discuta-o com o seu profissional de saúde.

### **Possíveis resultados**

A maior parte dos bebés terão resultados normais, indicando que é improvável que tenham qualquer uma das doenças. Num pequeno número de bebés será identificada uma das doenças e serão referidos para tratamento por um especialista. Isto não significa que têm esse problema mas têm mais probabilidades de o ter. Se necessário, será referida para um especialista, possivelmente noutra hospital.

O rastreio de fibrose cística identifica alguns bebés que podem ser portadores genéticos da doença. Estes bebés poderão necessitar de testes adicionais. O rastreio não deteta todos os portadores.

Ocasionalmente, outras doenças poderão ser identificadas através destes testes de rastreio. Por exemplo, bebés com beta talassemia maior (uma doença do sangue séria) serão normalmente detetados. Estas crianças também necessitam de ser referidas para tratamento e prestação de cuidados ao longo da vida.

O rastreio de anemia falciforme também identifica bebés que são portadores genéticos desta ou de outras doenças das células vermelhas. Os portadores são saudáveis, embora possam ter alguns problemas em situações em que os seus corpos não recebam oxigénio suficiente, como por exemplo, ao receberem uma anestesia.

### **Receber os resultados**

Deverá receber os resultados de um profissional de saúde quando o seu bebé tiver entre seis a oito semanas de idade. Os resultados deverão ser registados no boletim de saúde infantil do seu bebé ("livro vermelho"). Mantenha-o seguro e traga-o consigo a quaisquer consultas subsequentes.

Será contactada mais cedo, se se achar que existe algum problema com o seu bebé.

### **O que é que acontece ao cartão do teste do pezinho do meu bebé e à informação após o rastreio?**

Após o rastreio, os cartões do teste do pezinho são guardados durante pelo menos cinco anos e poderão ser usados:

- para verificar o resultado ou para fazer outros testes recomendados pelo médico
- para melhorar o programa de rastreio
- para investigação de forma a ajudar a melhorar a saúde de bebés e das suas famílias no Reino Unido.

Esta investigação não irá identificar o seu bebé e não será contactada. O uso destes cartões do teste do pezinho é regulamentado pelo código de conduta que se encontra disponível através da sua parteira, ou no portal da internet.

Existe uma pequena possibilidade de que os investigadores a possam querer convidar a si ou à sua criança para participarem em pesquisas associadas a este programa de rastreio. Se não quiser ser convidada a participar nas pesquisas, por favor informe a sua parteira.

Também é importante saber que informação identificável sobre os bebés afetados por anemia falciforme e talassemia poderá ser usada para avaliar e melhorar o rastreio. Se não quiser que a informação de rastreio do seu bebé seja usada deste modo, ligue para o 0207 848 6627 ou saiba mais em [www.gov.uk/newbornoutcomes-project-definition-and-implementation](http://www.gov.uk/newbornoutcomes-project-definition-and-implementation).

Publicado pela primeira vez em outubro de 2014  
Atualizado em abril de 2016  
Revisão prevista em outubro de 2016  
Referência 1014ANPL



© Patente da Coroa 2016

Pode reutilizar gratuitamente esta informação (excluindo os logótipos) em qualquer formato ou meio, ao abrigo dos termos da Open Government Licence v3.0. Para ver esta licença, consulte a OGL ou envie um email para [psi@nationalarchives.gsi.gov.uk](mailto:psi@nationalarchives.gsi.gov.uk).

Endereço do portal [www.gov.uk/topic/population-screening-programmes](http://www.gov.uk/topic/population-screening-programmes)

Agradecimento pelas fotografias Com agradecimento à “Down’s Syndrome Association” (Associação da Síndrome de Down) por permissão para usar as fotografias na página 13. As imagens neste documento, que são utilizadas ao abrigo da licença, não são abrangidas pela Open Government Licence. Contacte o(s) detentor(es) dos direitos de autor para obter autorização para a sua utilização.