
Rastreio Neonatal Princípios- chave

Um documento de posição da EURORDIS

janeiro de 2021

eurordis.org/newbornscreening

Contents



RASTREIO NEONATAL PRINCÍPIOS-CHAVE	1
PRINCÍPIOS-CHAVE PARA O RASTREIO NEONATAL (NBS)	4
1 INTRODUÇÃO	5
2 APELO À AÇÃO	7
APOIE INICIATIVAS DESTINADAS A CONCEBER PROGRAMAS CONSISTENTES DE RASTREIO NEONATAL EM TODA A EUROPA E A COLMATAR AS LACUNAS EXISTENTES NA PRÁTICA DESTES RASTREIOS PELO TERRITÓRIO EUROPEU; E COM ESTE OBJETIVO, CONTINUAR A EXERCER PRESSÃO SOBRE OUTRAS INSTITUIÇÕES EUROPEIAS ATRAVÉS DE INTERPELAÇÕES PARLAMENTARES, POR EXEMPLO, EM CONSONÂNCIA COM O APELO À AÇÃO PROMOVIDO PELO SCREEN4RARE	8
PRINCÍPIOS	9
O rastreio deve identificar oportunidades de ajudar o recém-nascido e a sua família o mais amplamente possível. Isto é, o rastreio deve identificar doenças sobre as quais é possível atuar ou tomar uma iniciativa incluindo as doenças para as quais exista cura ou tratamento.	9
O NBS deve ser organizado como um sistema com papéis, responsabilidades, responsáveis e vias de comunicação bem definidos; incorporado no sistema nacional de saúde e reconhecido como um mecanismo para o diagnóstico precoce de doenças sobre as quais se pode atuar e fazendo parte de um sistema alargado de cuidados de saúde.	10
A família do recém-nascido diagnosticado pelo NBS deve receber apoio psicológico, social e económico por parte das autoridades nacionais de saúde competentes.	11
Todas as partes interessadas devem ser incluídas nas diferentes fases do processo de NBS.	11
É necessário um modelo de governança transparente e robusto para expandir os programas de NBS. Cada país/região deve implementar um procedimento claramente definido, que inclua todas as partes interessadas e que seja transparente, independente, imparcial e baseado na melhor evidência científica para decidir quais as doenças cobertas pelo programa NBS.	11
O modelo de governança dos programas NBS deve ser explícito, abrangente, transparente e com responsáveis reconhecidos perante as autoridades nacionais.	12
O processo de avaliação sobre a inclusão/exclusão de doenças em programas de NBS precisa de ser baseado na melhor evidência científica disponível, considerando também dados de economia da saúde, mas não determinado apenas por aspetos económicos.	12
A informação e educação de todas as partes interessadas sobre doenças raras e sobre todo o processo de NBS são essenciais para uma implementação ampla e justa dos programas NBS.	13

A necessidade de padrões europeus em relação à definição do momento da colheita, métodos de colheita das amostras, acompanhamento e informação partilhada com os pais para garantir qualidade ao longo do processo..... 14

O armazenamento de amostras de sangue em biobancos nacionais para controlo de qualidade e para fins de investigação enquanto que se garantem as salvaguardas adequadas para a proteção de dados e para o acesso aos dados..... 14

Os centros afiliados das ERN (redes europeias de referência) devem ser integrados nas redes de tratamento dos diferentes sistemas de saúde e devem ser considerados como parceiros preferenciais no fornecimento de recomendações sobre as políticas do NBS..... 15

PRINCÍPIOS-CHAVE PARA O RASTREIO NEONATAL (NBS)

1. O rastreio deve identificar oportunidades de ajudar o recém-nascido e a sua família o mais amplamente possível. Isto é, o rastreio deve identificar doenças sobre as quais é possível atuar ou tomar uma iniciativa incluindo as doenças para as quais existe cura ou tratamento.
2. O NBS deve ser organizado como um sistema com papéis, responsabilidades, responsáveis e vias de comunicação bem definidos; incorporado no sistema nacional de saúde e reconhecido como um mecanismo para o diagnóstico precoce de doenças sobre as quais se pode atuar e fazendo parte de um sistema alargado de cuidados de saúde.
3. A família do recém-nascido diagnosticado pelo NBS deve receber apoio psicológico, social e económico por parte das autoridades nacionais de saúde competentes.
4. Todas as partes interessadas devem ser incluídas nas diferentes fases do processo de NBS.
5. É necessário um modelo de governança transparente e robusto para expandir os programas NBS. Cada país/região deve implementar um procedimento claramente definido, que inclua todas as partes interessadas, e que seja transparente, independente, imparcial e baseado na melhor evidência científica para decidir quais as doenças cobertas pelo programa de NBS.
6. O modelo de governança dos programas NBS deve ser explícito, abrangente, transparente e com responsáveis reconhecidos perante as autoridades nacionais.
7. O processo de avaliação sobre a inclusão/exclusão de doenças em programas de NBS precisa de ser baseado na melhor evidência científica disponível, considerando também dados de economia da saúde, mas não determinado apenas por aspetos económicos.
8. Informação e educação de todas as partes interessadas sobre doenças raras e sobre todo o processo de NBS são essenciais para uma implementação ampla e justa dos programas NBS.
9. São necessários padrões europeus que tratem da definição do momento da colheita, métodos de colheita das amostras, acompanhamento e partilha de informação com os pais de modo a garantir uniformidade e qualidade em todo o processo.
10. As amostras de sangue devem ser armazenadas em biobancos nacionais para fins de investigação, ao mesmo tempo que se garantem as salvaguardas adequadas para a proteção de dados e para o acesso aos dados.
11. Os centros afiliados das ERN (redes europeias de referência) devem ser integrados nas redes de tratamento dos diferentes sistemas de saúde e devem ser considerados como parceiros preferenciais no fornecimento de recomendações sobre as políticas de NBS.

1 INTRODUÇÃO

O direito da criança ao usufruto dos melhores cuidados de saúde possíveis, está consagrado no enquadramento dos direitos humanos e está bem estabelecido e reconhecido a nível mundial. Na Declaração Universal dos Direitos Humanos, as Nações Unidas proclamam que "a infância tem direito a cuidados e assistência especiais". Inequivocamente, a Convenção das Nações Unidas sobre os Direitos da Criança reconhece que "toda a criança tem o direito inerente à vida" (Art. 6º) e afirma que os Estados "se devem esforçar para garantir que nenhuma criança seja privada de seu direito de acesso a cuidados de saúde" e estes " procuram a plena implementação deste direito... para diminuir a mortalidade infantil; ... para desenvolver cuidados de saúde preventivos"(Art. 24º) .

Nos seus recentemente publicados Padrões para Melhorar a Qualidade da Assistência a Recém-nascidos Pequenos e Doentes em Estabelecimentos de Saúde , a Organização Mundial da Saúde lembrou a necessidade de, os direitos dos recém-nascidos serem respeitados, protegidos e cumpridos sem discriminação, com preservação da dignidade em todos os momentos e em todas as circunstâncias durante o atendimento, transporte e acompanhamento.

O Relator Especial para o Direito à Saúde (OHCHR), Dainius Puras, lembrou que toda a criança tem direito à vida e à sobrevivência, a ser protegida das adversidades da primeira infância e que as crianças com doenças raras não devem ser discriminadas, pois elas também têm o direito a tratamento, atenção e apoio de qualidade (Dainius Puras (2017) O direito à saúde e doenças raras).



Estima-se que 72% das doenças raras têm origem genética e que quase 70% destas têm um início pediátrico (até 88% poderá ter início pediátrico, com 18% a ter um início variável incluindo na primeira infância) . Para muitas doenças raras que podem ser crónicas e progressivas, os sinais podem ser

observados ao nascimento ou na primeira infância. O rastreio de recém-nascidos para certas doenças pode dar uma contribuição real para melhorar a qualidade de vida das crianças. Os programas tradicionais de Rastreio Neonatal (NBS em ambientes de saúde pública) visam identificar recém-nascidos com condições tratáveis onde a identificação precoce ajuda a evitar danos irreversíveis à saúde. O rastreio permite a prevenção de doenças através do diagnóstico de doenças graves e raras o mais cedo possível, para que possam ser tratadas de forma adequada, mais bem geridas e até curadas. Também oferece oportunidades para doentes e familiares planearem o seu futuro.

Há uma variação marcante na forma como o NBS é conduzido dentro e entre os países e na cobertura dos programas de NBS. Além disso, existe uma variação assinalável nas consequências de um resultado positivo no NBS em toda a Europa, incluindo abordagens divergentes de acesso aos cuidados de saúde e a apoio social, económico e psicológico às famílias.

A ação da UE no domínio da saúde pública deve respeitar o princípio da subsidiariedade e as competências e responsabilidades dos diferentes Estados-Membros pela organização e prestação de serviços de saúde e cuidados médicos, incluindo o NBS. O Conselho da UE e o antigo Comité de Peritos em doenças raras recomendaram uma ação coordenada a nível da UE, preservando simultaneamente as competências nacionais.

Apesar desta recomendação, o Grupo de Trabalho de Rastreio Neonatal da EURORDIS (ver abaixo) reconhece que nenhuma ação colaborativa foi desenvolvida a nível da UE desde então. Hoje em dia, o avanço das técnicas de rastreio e a maior possibilidade de chegar a uma população infantil muito mais vasta impõe uma revisão do status quo. Atualmente, existem discrepâncias significativas entre as políticas e programas do NBS nos países da UE, com um impacto assinalável no acesso dos recém-nascidos à prevenção precoce e às oportunidades de melhorar a qualidade das suas vidas.

Em consequência, a EURORDIS criou o Grupo de Trabalho de Rastreio de Recém-nascidos (GT) para definir 11 princípios-chave que podem ser adotados a nível nacional para enquadrar as discussões sobre políticas e desenvolvimentos dos programas de rastreio NBS. Este documento descreve os princípios definidos pelo Grupo de Trabalho, desenvolvidos posteriormente a partir de consultas com os diferentes partes interessadas e apresenta a posição dos doentes com doenças raras rastreadas nos programas NBS.



O GT da EURORDIS acredita que chegou a hora de reconsiderar completamente os critérios de Wilson e Jungner, apresentar critérios harmonizados que funcionem no contexto do NBS e que possam ser aplicados uniformemente, porque foram desenhados com esse propósito.

Estes princípios são acompanhados por um Apelo à Ação cujo mote é apoiar a ampla aceitação dos princípios-chave e o desenvolvimento de políticas que são necessárias tanto ao nível da UE como dos Estados-Membros para assegurar que todos os recém-nascidos na UE beneficiem, sempre que possível, de programas de NBS, respondendo assim às grandes desigualdades existentes em toda a Europa.

2 APELO À AÇÃO

O impacto positivo do rastreio neonatal e o seu contributo significativo para a prevenção, tratamento e prestação de cuidados exige que todos os recém-nascidos na UE tenham acesso ao rastreio e que as desigualdades existentes na Europa sejam identificadas e tratadas. Os Programas de Rastreio Neonatal nacionais diferem significativamente de estado-membro para estado-membro e a ausência de uma política comum contribui para o aparecimento de disparidades e desigualdades relevantes entre países e patologias.



Em linha com o compromisso da UE de alcançar uma Cobertura Universal de Saúde na Europa, em 2030 e com a Declaração Política das Nações Unidas sobre a Cobertura Universal da Saúde adotada em setembro de 2019, o GT da EURORDIS para o Rastreio Neonatal apela à criação e implementação de políticas adequadas, consistentes e coerentes em toda a Europa, de forma a garantir o cumprimento dos direitos humanos, a obtenção de padrões de saúde mais elevados e a que haja um impacto positivo na vida dos recém-nascidos com doença rara.

Assim, a EURORDIS através do GT para o rastreio neonatal, do seu Conselho das Alianças Nacionais, do seu Conselho das Federações Europeias e de todos os seus membros apelam ao seguinte:

- 1) A criação de um grupo de trabalho de peritos ao nível da UE, composto por representantes dos Estados-Membros, especialistas e as partes interessadas relevantes, que trabalhem em colaboração com a União Europeia em domínios onde possam trazer valor acrescentado, sempre respeitando o princípio da subsidiariedade. Por exemplo, através de:
 - partilha de conhecimento, experiência e boas práticas em rastreio neonatal para doenças raras;

- procura de novas terapias em desenvolvimento de forma a permitir uma tomada de decisões atempada e o desenho e conceção de estudos-piloto adequados;
- recolha de evidência científica e de dados da história natural para avaliar a eficácia dos estudos-piloto ou dos ensaios clínicos, tendo em conta a inclusão de doenças específicas nos programas de rastreio neonatal;
- garantir que novas propostas sobre o alargamento do rastreio neonatal, quando novas tecnologias o permitam, sejam levadas à apreciação da Health Technology Assessment ao nível da UE;
- identificar e definir critérios e mecanismos para a expansão dos painéis das doenças rastreadas;
- definir orientações sobre, por exemplo, a formação de profissionais, a comunicação com famílias e com os cidadãos em geral, etc.; e
- outras áreas de colaboração já identificadas no parecer de 2013 do Comité de Peritos em Doenças Raras da UE2.

O GT irá explorar a possibilidade de confiar ao Centro Comum de Investigação (JCR) da Comissão Europeia ou a outro organismo ou agência de nível europeu (incluindo o ECDC – Centro Europeu de Prevenção e Controlo das Doenças) a coordenação e a execução do comité.

2) Apela também aos organismos, instituições competentes e aos Estados-Membros da UE para que promovam a aceitação dos Princípios-Chave anexos ao presente Apelo à Ação e, em especial, que:

- O Grupo Diretor para a Promoção e Prevenção em Saúde – constituído para assistir a Comissão Europeia com aconselhamento e conhecimentos especializados sobre o desenvolvimento e a execução de atividades no domínio da promoção da saúde, da prevenção das doenças e da gestão das doenças não-transmissíveis – desenvolva uma colaboração de boas práticas com alguns Estados-Membros disponíveis para que entrem em programas-piloto que utilizem estes princípios, numa perspetiva de virem a ser replicados noutros Estados-Membros. Adicionalmente, o Grupo Diretor pode recomendar aos Estados-Membros que considerem estes princípios como suporte para o desenvolvimento e implementação do seu Programa de Rastreio Neonatal;
- A Comissão Europeia, à luz das recomendações do Grupo Diretor PPS, apoie este esforço através da adoção dos Princípios-Chave como sendo as boas práticas a seguir, uma vez que são apoiadas por evidência científica clara e recomendando a sua adoção a nível nacional e europeu;
- Os governos dos Estados-Membros considerem a adoção destes princípios para o desenvolvimento e execução dos seus programas e políticas de rastreio neonatal.



3) O GT também apela ao Parlamento Europeu que:

apoie iniciativas destinadas a conceber programas consistentes de Rastreio Neonatal em toda a Europa e a colmatar as lacunas existentes na prática destes rastreios pelo território europeu; e com este objetivo, continuar a exercer pressão sobre outras Instituições Europeias através de

interpelações parlamentares, por exemplo, em consonância com o Apelo à Ação promovido pelo Screen4Rare.

PRINCÍPIOS

- 1 O rastreio deve identificar oportunidades de ajudar o recém-nascido e a sua família o mais amplamente possível. Isto é, o rastreio deve identificar doenças sobre as quais é possível atuar ou tomar uma iniciativa incluindo as doenças para as quais exista cura ou tratamento.**

Os Programas de Rastreio Neonatal tradicionais, em contexto de saúde pública, visam identificar recém-nascidos com doenças para as quais exista tratamento ou cura e cujo diagnóstico precoce permita evitar danos irreversíveis no seu estado de saúde. Este foco no benefício para o recém-nascido identificado, restringe o acesso ao potencial máximo dos benefícios que o rastreio neonatal pode oferecer. Um conjunto mais alargado de benefícios, que inclua doentes e pais, deve ser considerado. As condições de atuação incluem (1) doenças/patologias para as quais uma intervenção precoce proporcione uma melhoria das condições de saúde do recém-nascido, (2) condições/patologias onde o diagnóstico precoce evite uma longa odisseia de diagnóstico e (3) condições/patologias para as quais os pais possam procurar alternativas em gravidezes subsequentes (ver também o princípio 3):



- Do ponto de vista dos doentes e para as doenças sem cura, mas que permitam uma ação, os benefícios do rastreio neonatal residem na possibilidade de gerir a doença conseguindo assim melhorar diversos aspetos de saúde e sociais para o recém-nascido. Mesmo na ausência de uma cura ou tratamento, um diagnóstico precoce permite definir estratégias de intervenção multidisciplinar que promovam uma intervenção médica e social integrada. Os benefícios na Saúde e proteção Social incluem, por exemplo, a prestação de melhores cuidados com base numa gestão informada do diagnóstico e da doença, a prevenção de comorbidades, o acesso facilitado aos apoios e cuidados sociais, o aumento da qualidade de vida e potencialmente o tempo de vida, resultando também, em última análise, numa melhor integração na sociedade.
- Pela perspetiva dos pais e/ou cuidadores, reside na possibilidade de evitar um penoso caminho de diagnóstico e de obter informação acerca do risco para gravidezes subsequentes, assim como decisões no estilo de vida das famílias (residência na proximidade de serviços de saúde e educação adequadas) e de outros elementos da família podem também ser benefícios relevantes para rastrear doenças, para já sem cura, mas que permitam ações ou iniciativas. Finalmente, numa perspetiva social mais alargada, o rastreio das doenças sobre as quais se pode atuar vai fomentar a investigação, dado que o acesso a um conjunto de indivíduos diagnosticados com uma determinada doença proporciona dados para melhor

conhecer a história natural dessa doença e permite obter coortes para a realização de muitos estudos.

2 O NBS deve ser organizado como um sistema com papéis, responsabilidades, responsáveis e vias de comunicação bem definidos; incorporado no sistema nacional de saúde e reconhecido como um mecanismo para o diagnóstico precoce de doenças sobre as quais se pode atuar e fazendo parte de um sistema alargado de cuidados de saúde.

O sistema possui várias componentes que precisam de ser totalmente definidas em todas as fases do processo de rastreio e em todos os elementos da plataforma de rastreio. É necessário um único ponto de responsabilização nacional de forma a garantir o funcionamento, qualidade e integração do circuito e da plataforma de NBS. O rastreio neonatal no sangue necessita de ser incorporado num programa de NBS abrangente que possa incluir o rastreio para perda de audição, anomalias cardíacas, displasia do desenvolvimento da anca.



As fases do NBS incluem informação e educação dos pais, recolha da amostra, encaminhamento apropriado dos recém-nascidos com teste positivo, diagnóstico e seguimento. Cada fase precisa de ser adequadamente planeada e o seu desempenho monitorizado (incluindo auditorias regulares).

As plataformas de triagem precisam de incluir os seguintes elementos:

- **Campanhas de Sensibilização para o público, educação pré-concepcional e informação durante a gravidez;**
- **Cobertura integral e acesso à população de recém-nascidos,** seja por acesso aos locais de nascimento, pela visita a clínicas no período pós-natal imediato. Devem ser identificados padrões de qualidade para o transporte das amostras. Todo o corpo clínico que atende grávidas ou os recém-nascidos deve receber treino específico, relevante para sua função e atualizado regularmente. É necessária uma equipa adequada para fazer os testes e o acompanhamento dos resultados incluindo a gestão dos casos com resultado positivo e com resultado inconclusivo.
- **Os laboratórios de rastreio neonatal** devem estabelecer parcerias para fornecer uma cobertura abrangente da população-alvo. Devem ser identificados e credenciados a nível nacional de forma a garantir a uniformidade dos métodos utilizados, que devem estar otimizados para evitar o risco de falsos positivos.
- **Laboratórios credenciados** para os testes diagnósticos de confirmação.
- **Centros clínicos de doenças rastreadas para** o acompanhamento de recém-nascidos positivos. Devem ser membros da rede nacional de centros de referência. Devem ser disponibilizados tratamentos/cuidados de saúde abrangentes a todos os recém-nascidos diagnosticados através do NBS.

Cada elemento da plataforma de triagem precisa de ter recursos suficientes, treino suficiente, procedimentos padronizados e credenciados e um programa de qualidade de acordo com os padrões

internacionais. O sistema precisa de ser coerente para funcionar adequadamente, cada elemento precisa de comunicar com os outros elementos devendo também existir uma supervisão de todo o sistema.

Um programa NBS irá gerar quantidades significativas de dados valiosos. É importante para a comunidade de doenças raras que esses dados sejam usados. Os dados devem ser usados internamente para facilitar a revisão regular e o aperfeiçoamento dos programas de rastreio. Os dados devem ser compartilhados externamente de forma apropriada para fomentar a investigação e facilitar o planeamento dos serviços de saúde. O consentimento informado para a recolha e uso desses dados deve ser incluído no processo (ver princípio 10).

3 A família do recém-nascido diagnosticado pelo NBS deve receber apoio psicológico, social e económico por parte das autoridades nacionais de saúde competentes.

O apoio psicológico às famílias deve ser efetuado no momento do rastreio e também após os resultados do teste de confirmação. Os pais do recém-nascido que foi diagnosticado pelo NBS devem ser informados sem demora injustificada sobre os resultados, a doença, o possível tratamento e cuidados e os centros de referência para aquela doença específica. Além disso, eles devem receber, desde o momento da confirmação do diagnóstico, apoio psicológico, económico e social, incluindo informações sobre as organizações de doentes relevantes.

4 Todas as partes interessadas devem ser incluídas nas diferentes fases do processo de NBS.

Todas as partes interessadas, incluindo doentes, associações de doentes, público em geral, hospitais, profissionais de saúde, investigadores, ERN, biobancos, autoridades nacionais e Estados da UE devem ser incluídos no processo NBS e devem considerar o recém-nascido como o centro do processo. Os doentes e seus defensores devem ter um papel/uma contribuição no processo de tomada de decisão, pois são o grupo mais afetado pelo resultado da decisão.

Os Estados-Membros da UE devem desenvolver planos para coordenar os processos do NBS procurando eficiência e eficácia em torno da melhoria da saúde destes doentes a curto prazo. Uma vez que o NBS é realizado para todos os recém-nascidos, neonatologistas, cuidadores primários e outras organizações profissionais também devem ser incluídos como partes interessadas. Um programa abrangente deve considerar também como partes interessadas as famílias dos recém-nascidos saudáveis e dos recém-nascidos falso-positivos, devendo fornecer-lhes acompanhamento e apoio também.

5 É necessário um modelo de governança transparente e robusto para expandir os programas de NBS. Cada país/região deve implementar um procedimento claramente definido, que inclua todas as partes interessadas e que seja transparente, independente, imparcial e baseado na melhor evidência científica para decidir quais as doenças cobertas pelo programa NBS.

Todas as prestações de cuidados de saúde requerem um uso equilibrado dos recursos. Uma organização precisa de ser responsável pelas decisões sobre o NBS. Esta organização tem de envolver todas as partes interessadas para que se possam tomar decisões equilibradas. Esse envolvimento deve ocorrer tanto no processo de tomada de decisão, como no fornecimento de evidência científica. As decisões para incluir/excluir uma doença no programa de rastreio devem ser feitas de acordo com

as perspetivas das comunidades da doença rara em questão e as evidências científicas - todas as evidências devem estar disponíveis internacionalmente.

Os órgãos de tomada de decisão, incluindo todas as partes interessadas, devem discutir os aspetos técnicos, financeiros e éticos (sensibilidade, especificidade do teste, ATS - Avaliação de Tecnologias de Saúde - reporte de portadores) antes de introduzir uma nova doença no programa nacional de NBS. O processo deve incluir medidas para garantir que as propostas rejeitadas tenham uma explicação clara sobre quais as lacunas do conhecimento que precisam ser preenchidas para que uma proposta futura seja bem-sucedida. Esses requisitos devem ser proporcionais à realidade das doenças raras e não devem ser irrazoáveis ou impossíveis. Às propostas rejeitadas deve ser possível entrar novamente no processo de avaliação de forma célere, logo que a evidência científica em falta tenha sido recolhida (e não deve ter de esperar a conclusão de um ciclo). Do ponto de vista do doente e dos pais, seria preferível ter acesso igual ao processo de rastreio em toda a Europa. As doenças incluídas nos programas NBS devem ser preferencialmente as mesmas em cada país (um programa NBS europeu), exceto para doenças que estão descritas como altamente prevalentes numa região e quase inexistentes noutras.

6 O modelo de governança dos programas NBS deve ser explícito, abrangente, transparente e com responsáveis reconhecidos perante as autoridades nacionais.

O modelo de governo dos programas de NBS deve ter origem num mandato nacional e ser incorporado num Centro de Coordenação Nacional. O estabelecimento de Centros de Coordenação Nacional a nível dos Estados-Membros deve ser providenciado para monitorizar a implementação das normas e atividades exigidas.

A transparência na estrutura de governo do programa NBS em cada país deve ser aumentada, tanto para as decisões de políticas, como para adicionar/excluir novas doenças ao programa, como para a execução do programa. Os doentes e as suas famílias, juntamente com especialistas em doenças raras e outras partes interessadas relevantes a nível nacional, como representantes de comissões de ética e cidadãos ou empresas da área de seguros de saúde, devem ser incluídos nas estruturas de governo e nas discussões sobre a potencial expansão dos programas NBS para as suas doenças.

Cada estado-membro deve regular o processo por meio de uma lei nacional ou legislação vinculativa equivalente, dependendo do nível de modelo de governo competente, a fim de conceder o NBS a todos os recém-nascidos como um direito à saúde, mantendo a possibilidade de autoexclusão pelos pais. Fundos específicos do Estado devem ser alocados ao NBS para que o teste seja concedido gratuitamente a todos os recém-nascidos. Por último, os centros de coordenação nacionais devem estar ligados à Comissão ao nível da UE, conforme indicado no Apelo à Ação.

7 O processo de avaliação sobre a inclusão/exclusão de doenças em programas de NBS precisa de ser baseado na melhor evidência científica disponível, considerando também dados de economia da saúde, mas não determinado apenas por aspetos económicos.

As políticas e práticas do NBS devem ser analisadas por cada estado-membro para desenvolver diretrizes comuns a todos os processos de avaliação da inclusão de novas metodologias nos programas nacionais de NBS. Deve haver uma representação mínima de associações de doentes e de profissionais especialistas nomeadamente nas doenças em avaliação, que devem ser incluídos nas comissões responsáveis pela avaliação dos programas de NBS.

A relação custo-eficácia deve ser integrada numa análise económica de saúde mais abrangente, incluindo resultados adicionais e estudos de caso (de alta importância para os doentes e suas famílias) sobre os encargos financeiros, psicológicos e sociais, incluindo modelos comparativos do impacto de receber um diagnóstico tardio versus receber um ao nascer ou logo depois. É necessário que esteja em vigor um mecanismo que determine a eficiência de incorporar uma doença em programas de NBS que já foram implementados noutros Estados-Membros e partilha de avaliações, especialmente para países de baixo e médio rendimento, onde pode não ser viável realizar um estudo de custo-eficácia.

8 A informação e educação de todas as partes interessadas sobre doenças raras e sobre todo o processo de NBS são essenciais para uma implementação ampla e justa dos programas NBS.

As atividades de divulgação da informação sobre a necessidade de expansão/melhoria de um acesso igual ao NBS e a sensibilização do público em geral para o impacto vital do diagnóstico precoce devem ser feitas através de campanhas de sensibilização com financiamento público. Todos os profissionais de saúde envolvidos no processo de NBS (incluindo ginecologistas, enfermeiras, parteiras, conselheiros genéticos e médicos de medicina geral/cuidados primários) devem ser formados. A formação deve ser pensada de modo a refletir as incertezas, exceções ou omissões e o impacto da evolução do NBS na testagem e nos caminhos pós diagnósticos. Devem ser implementados protocolos de seguimento para a educação dos pais dos recém-nascidos com diagnóstico positivo.

Os legisladores devem ser aconselhados sobre a importância do NBS, no que diz respeito aos dados das melhores práticas, de forma a realçar o valor do NBS e os resultados positivos que tem nos orçamentos da saúde e da segurança social. A indústria farmacêutica também deve ser envolvida e deve disponibilizar informação acerca das terapias em desenvolvimento de forma a assegurar que as decisões para doenças com terapias que estão perto de obter a autorização de introdução no mercado sejam tomadas atempadamente. Para além disso, as autoridades competentes nacionais e europeias devem apoiar as associações de doentes a contribuir com informações/dados através do financiamento de projetos específicos ou através do lançamento de candidaturas específicas levando também à criação de elos de ligação entre todas as partes interessadas e aumentando também a consciencialização para a importância do NBS.



9 A necessidade de padrões europeus em relação à definição do momento da colheita, métodos de colheita das amostras, acompanhamento e informação partilhada com os pais para garantir qualidade ao longo do processo.

Cada estado-membro deve estabelecer padrões para garantir um certo nível de consistência na qualidade e implementação dos diferentes passos e procedimentos envolvidos no NBS, incluindo o prazo para execução do teste e para informar as famílias, colher amostras de sangue, enviá-las para o centro de rastreio, processar as amostras, telefonar à família do recém-nascido em caso de necessidade de um segundo teste de confirmação, providenciar hospitalização de emergência se necessário, confirmar o diagnóstico e comunicar o resultado à família. Estes padrões devem ser monitorizados de forma apropriada, reportados e reforçados através da garantia de qualidade, procedimentos de controlo da qualidade e acreditação regular.

O processo de candidatura/implementação de procedimentos apropriados à atividade do laboratório e da certificação de premissas e métodos de acordo com padrões internacionais validados é particularmente importante no NBS. Os Profissionais da saúde têm de frequentar cursos de formação especializados; além disso, deve ser criado um registo de forma a ter um seguimento sistemático através do NBS de todos os recém-nascidos identificados com uma doença.

10 O armazenamento de amostras de sangue em biobancos nacionais para controlo de qualidade e para fins de investigação enquanto que se garantem as salvaguardas adequadas para a proteção de dados e para o acesso aos dados.

Em muitos países, são armazenadas amostras de sangue seco depois de os testes de rastreio terem sido feitos. Os objetivos do armazenamento são, numa primeira fase, o controlo de qualidade, mas também podem ser usados numa investigação. As amostras armazenadas podem ser usadas em estudos futuros para melhorar o NBS e os cuidados de saúde. Os pais têm de ser claramente informados do armazenamento e da possibilidade de as amostras serem usadas para potenciais estudos de investigação no futuro. Os pais têm de preencher um consentimento informado em que dão ou não a sua autorização.



A coleção/armazenamento dos cartões do NBS pode ser organizada em colaboração com as infraestruturas europeias de biobancos. O armazenamento e o acesso às coleções de amostras de sangue seco (dried blood spots) podem basear-se na tecnologia usada nos biobancos que adotam salvaguardas apropriadas ao uso secundário dos dados. O direito de acesso deve ser transferido do progenitor ao

indivíduo em causa ou ao seu guardião legal quando a idade adulta for atingida.

Cada estado-membro deve ser responsável por assegurar que são seguidos os padrões e protocolos apropriados (de acordo com o RGPD e outras legislações nacionais, se relevantes) para aceder aos dados e para estabelecer a sua rede de partilha e de infraestruturas.

11 Os centros afiliados das ERN (redes europeias de referência) devem ser integrados nas redes de tratamento dos diferentes sistemas de saúde e devem ser considerados como parceiros preferenciais no fornecimento de recomendações sobre as políticas do NBS.

De modo a evitar a disparidade atual dos programas do NBS pela Europa, os centros afiliados das ERN devem ser envolvidos no desenvolvimento da regulamentação do NBS dos diferentes sistemas de saúde nacionais de acordo com a opinião dos especialistas, de modo a que a oportunidade de acesso nos países da UE ao NBS seja a mesma para cada pessoa independentemente de onde nasceu. Como as ERN são entidades que agregam doentes e clínicos de diferentes origens, são as estruturas ideais para o desenvolvimento de linhas de orientação para os programas de NBS e que teriam em consideração os constrangimentos éticos, legais e geográficos.

O registo e seguimento de todos os casos positivos nos registos das ERN podem permitir a obtenção de uma riqueza de conhecimento com informação epidemiológica atualizada e outro tipo de informação incluindo a vigilância e o seguimento do impacto dos tratamentos efetuados e das intervenções realizadas.

RASTREIO NEONATAL

PRINCÍPIOS-CHAVE

January 2021 | eurordis.org/newbornscreening

“Our vision is harmonised newborn screening programmes across Europe that leave no families of a newborn with a rare disease in uncertainty regarding their diagnosis, care and treatment, regardless of the country where they are born.”



EURORDIS-Rare Diseases Europe

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot
75014 Paris ♦ France

EURORDIS Brussels Office

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11
1000 Brussels ♦ Belgium

EURORDIS Barcelona Office

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia
Calle Sant Antoni M^a Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

EURORDIS.ORG

This paper was produced thanks to funding received under an operating grant from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

