

# Programa Nacional de Rastreio Neonatal

## REFLEXÕES ÉTICAS



Comissão de Ética  
Instituto **Nacional de Saúde**  
*Doutor Ricardo Jorge*

Novembro | 2024



Comissão de Ética  
Instituto **Nacional de Saúde**  
*Doutor Ricardo Jorge*

Programa Nacional de Rastreio Neonatal: Reflexões Éticas – CES-INSA 2020-2024

(página em branco)



Comissão de Ética  
Instituto Nacional de Saúde  
Doutor Ricardo Jorge

Programa Nacional de Rastreio Neonatal: Reflexões Éticas – CES-INSA 2020-2024

## COMISSÃO DE ÉTICA DO INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DOUTOR RICARDO JORGE - Mandato 2020-2024

### PROGRAMA NACIONAL DE RASTREIO NEONATAL: REFLEXÕES ÉTICAS

Todos os direitos reservados

Novembro de 2024

COORDENAÇÃO: Nina de Sousa Santos, João Lavinha e Carolino Monteiro

RELATORES: Francisca Avillez, João Vaz Rodrigues, Jorge Machado, e Olga Mayan.

APOIO AOS TRABALHOS: Susana Bento

IMAGEM DE CAPA: chatGPT.com (imagem gerada por inteligência artificial, editada)

Comissão de Ética do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I.P.  
Avenida Padre Cruz  
1649-016 Lisboa, Portugal.  
email: [comissao.etica@insa.min-saude.pt](mailto:comissao.etica@insa.min-saude.pt) .

Para mais informação sobre a atividade ético-científica da Comissão de Ética do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, por favor consulte: <https://www.insa.min-saude.pt/category/institucional/comissao-de-etica/> .



Comissão de Ética  
Instituto **Nacional de Saúde**  
*Doutor Ricardo Jorge*

Programa Nacional de Rastreio Neonatal: Reflexões Éticas – CES-INSA 2020-2024

(página em branco)



## ÍNDICE

Sumário executivo	6
1. Introdução	8
2. Plano de Trabalhos	11
3. Síntese do Processo de audições	15
3.1. Informação para pais e Profissionais de Saúde	15
3.2. Consentimento informado e esclarecido	19
3.3. Conservação das amostras	24
3.4. O diagnóstico positivo	27
3.5. Relação custo/benefício do PNRN	31
3.6. Medidas de melhoria	36
4. Notas Finais	41

“(…) Para ti eu criarei um dia puro  
Livre como o vento e repetido  
Como o florir das ondas ordenadas.”

Sophia de Mello Breyner Andresen  
“Obra Poética”, Ed. Assírio & Alvim, 2015



Comissão de Ética  
Instituto **Nacional de Saúde**  
*Doutor Ricardo Jorge*

Programa Nacional de Rastreio Neonatal: Reflexões Éticas – CES-INSA 2020-2024

(página em branco)



## SUMÁRIO EXECUTIVO

- ♣ O presente estudo foi solicitado à CES-INSA em mandato anterior, mas não tendo sido concluído, foi retomado e executado no mandato 2020-2024, a partir de uma nova metodologia e plano de trabalhos.
- ♣ Do Plano de Trabalhos aprovado destaca-se um conjunto de perguntas-chave que visam abranger os aspetos éticos suscitados pela execução dos procedimentos inerentes às várias fases do Programa Nacional de Rastreio Neonatal (PNRN), colocadas a um conjunto de entidades agrupadas nas seguintes categorias: associações de doentes, sociedades científicas, Ordens Profissionais, especialistas nacionais e internacionais, e responsáveis do PNRN - Presidente, Comissão Executiva e Comissão Técnica Nacional.
- ♣ As perguntas-chave versaram os seguintes aspetos específicos: informação dada aos pais através dos profissionais de saúde intervenientes no processo, as circunstâncias do consentimento informado e esclarecido, a comunicação dos resultados, a conservação das amostras biológicas, e a relação custo/benefício do PNRN. Foi ainda acrescentada uma pergunta final sobre eventuais propostas de melhoria em termos gerais.
- ♣ No total foram realizadas 30 audições, durante o período compreendido entre 6 de junho de 2023 e 14 de outubro de 2024, traduzindo-se neste relatório, de modo objetivo, as observações globalmente oferecidas pelos auscultados, sem que se proceda à sua identificação em termos concretos.
- ♣ Consideramos que o resultado do esforço de todas as partes deu lugar a um expressivo contributo para uma fundamentada reflexão ética, desejando-se que possa servir de inspiração para a adoção de medidas concretas que beneficiem a população portuguesa e contribuam para a melhoria dos índices nacionais de Saúde Pública.
- ♣ O presente Relatório foi aprovado na reunião plenária da CES-INSA de 17 de setembro de 2024 e retificado na reunião plenária da CES-INSA de 22 de outubro de 2024.



Comissão de Ética  
Instituto **Nacional de Saúde**  
*Doutor Ricardo Jorge*

Programa Nacional de Rastreio Neonatal: Reflexões Éticas – CES-INSA 2020-2024

(página em branco)





## 1. INTRODUÇÃO

A elaboração do presente estudo foi solicitada à CES-INSA pelo Presidente do Conselho Diretivo do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, em mandato anterior.

Com vista à prossecução do estudo solicitado, foi então criada uma comissão composta por três dos seus membros com o objetivo de fornecer uma visão geral sobre as questões éticas que pudessem ser suscitadas no âmbito do PNRN. Contudo, essa comissão não logrou a conclusão dos trabalhos. No presente mandato reiniciou-se este procedimento, tendo sido elaborado o Plano de Trabalhos que adiante se descreve.

O PNRN, foi criado pelo Despacho Ministerial de 13 de abril de 1981, com a designação de Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, no então Instituto de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, e posteriormente revisto nos termos do Despacho n.º 752/2010, de 6 de janeiro, e depois pelo Despacho n.º 7276/2019<sup>1</sup>, de 6 de agosto. Mantém-se como um programa nacional de Saúde Pública, de natureza laboratorial, clínica e psicossocial, destinado a todos os recém-nascidos em Portugal, com o objetivo geral de proceder ao diagnóstico pré sintomático de um conjunto de doenças, de modo a intervir através de terapia precoce, com claros benefícios para as pessoas rastreadas e suas famílias.

O PNRN possui os seguintes objetivos específicos:

- a) Rastrear e diagnosticar precocemente, na criança, doenças hereditárias ou não, cujo tratamento evite atraso mental, doença física irreversível ou a morte;
- b) Encaminhar os doentes identificados para os Centros de Tratamento da rede nacional;
- c) Contribuir para a gestão integrada dos cuidados e a resposta às necessidades desses doentes e das suas famílias;
- d) Promover a investigação nessas doenças e a disseminação do conhecimento;
- e) Desenvolver intervenções que melhorem o conhecimento das doenças identificadas pelo rastreio na comunidade e entre os profissionais de saúde.

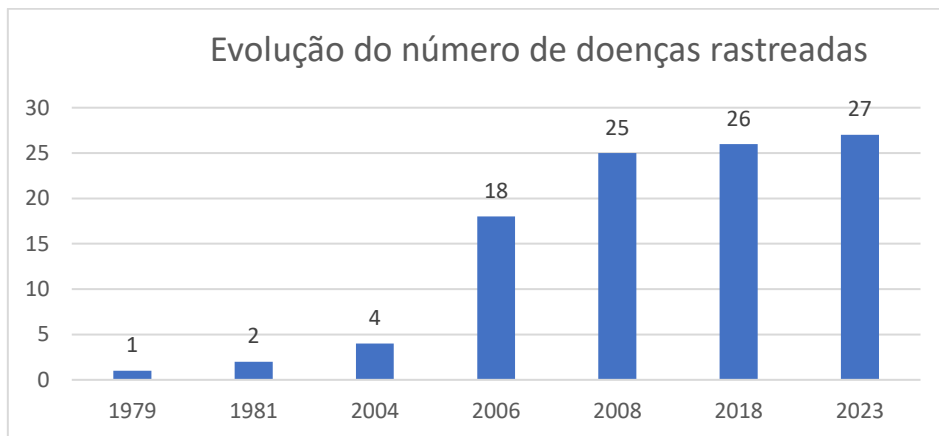
---

<sup>1</sup> Publicado no Diário da República, 2.ª série, n.º 156, de 16 de agosto de 2019.



Este é um dos Programas Nacionais de maior sucesso na área da Saúde, pela sua dimensão, duração, efetividade e taxa de cobertura, representando praticamente a totalidade dos recém-nascidos em território nacional, desde há mais de três décadas. Deste modo, as amostras recolhidas no âmbito deste Programa Nacional, vulgarmente denominado ‘Teste do Pezinho’, constituem um dos maiores biobancos humanos do país.

Atualmente, são rastreadas 27 doenças, conforme evolução ilustrada neste gráfico:



Nesta imagem podemos também observar a evolução do PNRN:



Fonte: Relatório de 2022 do PNRN, disponível em <http://repositorio.insa.pt/handle/10400.18/8801>



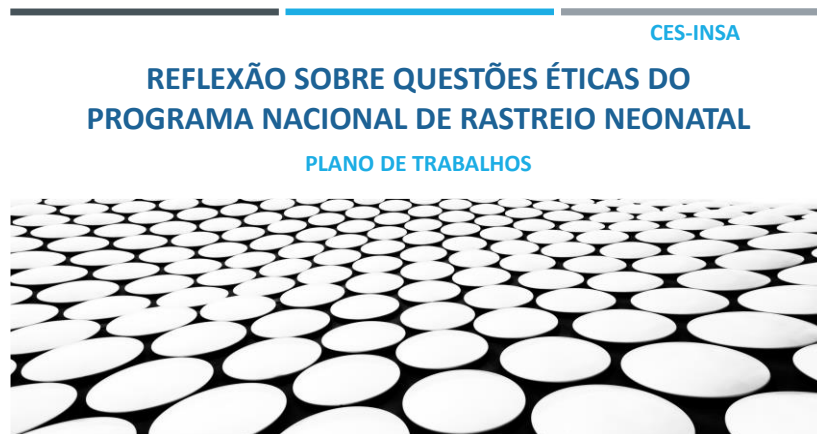
O rastreio neonatal do hipotireoidismo congénito e da fibrose cística, estão acreditados segundo a norma NP EN ISO 15189, pelo Instituto Português de Acreditação.

A presente reflexão bioética parte da ideia do dever-ser, da análise da conduta ou do procedimento que deve ser adotado com vista a apurar a solução que melhor se adegue ao ser humano, atentos os condicionalismos existentes, e muito em particular o respeito pela dignidade humana que, naturalmente, nos remete para a responsabilidade sobre o futuro da Humanidade, a título individual e como comunidade.

Na convicção de que as questões éticas colocadas podem vir a contribuir, no futuro, para melhorias com reflexos ao nível do ambiente familiar, social e cultural, transcendendo o estrito domínio da biomedicina, procurou-se transmitir uma apreciação clara, objetiva e concisa dos resultados apurados.



## 2. PLANO DE TRABALHOS



O Plano de Trabalhos inclui, para além de um cronograma cujos tempos foram largamente ultrapassados, um conjunto de tarefas preparatórias, das quais destacamos as seguintes:

- ♣ Recolha de informação, de teor administrativo e de base técnico-científica;
- ♣ Reflexão e aprovação das questões-chave;
- ♣ Identificação de especialistas a auscultar;
- ♣ Identificação de associações de doentes a auscultar;
- ♣ Preparação dos modelos para as comunicações e execução dos agendamentos;
- ♣ Realização das audições e síntese escrita dos respetivos resumos;
- ♣ Análise e discussão dos resultados;
- ♣ Aprovação da redação final do Relatório;
- ♣ Arquivo e eliminação das gravações.

O plenário da CES-INSA deliberou que as questões com relevância no plano a colocar às entidades e personalidade consultadas deveriam ser as seguintes:

1. Tendo presente a informação que é dada aos pais, no âmbito do PNRN - conteúdo



- (materiais gráficos e comunicação verbal), considera que a mesma é transmitida de modo eficiente, completo, no tempo e contexto (p ex, consulta pré-natal em MGF) adequados e com a empatia necessária?
2. Relativamente ao consentimento informado para a recolha de material biológico, realização dos testes laboratoriais, acesso aos resultados e tratamento dos dados (por exemplo, comunicação dos resultados positivos para o centro de tratamento da área de residência dos pais), é realizado de modo correto e adequado?
  3. Como sabe, os dados e as amostras remanescentes são conservados (sangue seco em papel de filtro - cartão de Guthrie) até aos 5 anos de idade dos seus titulares. Concorda com este limite?
  4. O procedimento para um diagnóstico positivo, que observações suscita?
  5. Relação custo/benefício do PNRN é equilibrada? Os custos (transporte, alimentação, dormida, dias de trabalho perdidos) para a realização do diagnóstico de confirmação de rastreio positivo do Programa Nacional de Rastreio Neonatal são reembolsados?
  6. Que medidas de melhoria poderia recomendar?

Relativamente às audições, foi igualmente estabelecida a seguinte metodologia:

- ♣ Envio prévio, por escrito, das questões-chave, após confirmação do agendamento;
- ♣ Duração prevista de 45 minutos;
- ♣ Consentimento prévio para gravação da audição;
- ♣ Elaboração de resumos escritos das audições;
- ♣ Garantia de sigilo e confidencialidade;
- ♣ Marcação preferencial para as terças-feiras (dia dedicado à CES-INSA);
- ♣ A presença dos membros da CES é opcional devendo garantir-se, no mínimo, 2 membros por audição.

Podemos agrupar as entidades a consultar nas seguintes categorias:

- ♣ Associações de doentes;
- ♣ Sociedades científicas;



- ♣ Ordens profissionais;
- ♣ Especialistas nacionais e internacionais;
- ♣ Responsáveis do PNRN: Presidente, Comissão Executiva e Comissão Técnica Nacional.

Com base neste plano, foram ouvidas as seguintes entidades e personalidades:

#### **ASSOCIAÇÕES DE DOENTES:**

- ♣ Associação Nacional de Displasias Ósseas;
- ♣ Associação das Doenças da Tiróide;
- ♣ Associação Portuguesa de CGD (Défices Congénitos da Glicosilação) e outras Doenças Metabólicas Raras;
- ♣ Federação de Doenças Raras de Portugal (FEDRA);
- ♣ Associação Portuguesa de Fenilcetonúria e Outras Doenças Metabólicas;
- ♣ RD-Portugal, União das Associações das Doenças Raras de Portugal;
- ♣ Associação Portuguesa de Fibrose Quística;
- ♣ Associação Portuguesa de Pais e Doentes com Hemoglobinopatias;
- ♣ Associação Portuguesa de Neuromusculares;
- ♣ Associação Portuguesa das Doenças do Lisosoma.

Das Associações de doentes convidadas a participar, observa-se que apenas não foi possível realizar a auscultação à Associação Nacional de Fibrose Quística, por ausência de resposta.

#### **SOCIEDADES CIENTÍFICAS:**

- ♣ Newborn Screening Quality Assurance Program – Proficiency testing (CDC, USA)
- ♣ Sociedade Portuguesa de Genética Humana
- ♣ Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
- ♣ Sociedade Portuguesa de Pediatria
- ♣ Sociedade Portuguesa de Medicina Interna



- ♣ Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas

#### **ORDENS PROFISSIONAIS:**

- ♣ Ordem dos Médicos, Colégio da Subespecialidade de Neonatologia
- ♣ Ordem dos Médicos, Colégio da Especialidade de Genética Médica
- ♣ Ordem dos Enfermeiros

#### **ESPECIALISTAS NACIONAIS:**

- ♣ Brígida Riso
- ♣ Cíntia Águas
- ♣ Elisa Proença
- ♣ Heloísa Santos
- ♣ Lina Ramos
- ♣ Margarida Reis Lima

#### **RESPONSÁVEIS DO PNRN:**

- ♣ Fernando de Almeida – Presidente do PNRN
- ♣ Laura Vilarinho – Comissão executiva
- ♣ Paulo Pinho e Costa - Comissão executiva
- ♣ Henrique de Barros - Comissão Técnica Nacional
- ♣ Maria do Céu Machado - Comissão Técnica Nacional

No total, não distinguindo entre a tipologia das entidades auscultadas, foi possível neste trabalho reunir o entendimento traduzido por 30 opiniões, expressas por intervenientes diretos ou indiretos no processo e de especialistas sobre as matérias técnico-científicas relacionadas com o tema.



### 3. SÍNTESE DO PROCESSO DE AUDIÇÕES

Os resumos das audições elaborados pelos respetivos relatores foram disponibilizados aos membros da CES-INSA presentes em plenário, a fim de assegurar discussão informada dos conteúdos e conclusões a incluir no presente Relatório, independentemente da sua presença no processo de auscultação.

Da análise realizada, foram consensualmente apuradas as observações e recomendações que cada uma das questões suscitou e que passamos a descrever.

#### 3.1. Informação para pais e Profissionais de Saúde

Destacamos seguidamente a questão colocada pela CES-INSA para abordar esta temática e a sua breve explicação.

- 1. Tendo presente a informação que é dada aos pais, no âmbito do PNRN - conteúdo materiais gráficos e comunicação verbal, considera que a mesma é transmitida de modo eficiente, completo, no tempo e contexto (por exemplo, na consulta pré-natal realizada em MGF) adequados e com a empatia necessária?**

Esta questão aborda, portanto, não apenas a informação dada aos pais, emanada a partir do PNRN, mas igualmente a informação recebida em contexto de cuidados de saúde primários, através dos profissionais de saúde que seguem a gravidez, o parto, o período neonatal, fazem a colheita e enviam a amostra para o laboratório.

Quando falamos em informação ao Participante podem estar em causa diversas vias, interlocutores e momentos do processo. Se nos referirmos à informação que se encontra





publicamente disponível somos remetidos para o *website* do PNRN com acesso a partir do endereço: <https://www.diagnosticoprecoce.org/>. Pretendemos ainda considerar a informação que é dada aos pais através dos diversos profissionais de saúde.

Elencamos, de modo objetivo, a síntese dos contributos recolhidos no âmbito das respostas dadas pelos nossos interlocutores a esta questão:

**a) Transmissão da informação aos pais:**

- A informação é transmitida pelos profissionais de saúde, principalmente durante as consultas pré-natais;
- Consideram que a informação é, de modo geral, eficiente, completa e no tempo adequado, embora haja assimetrias e possibilidades de melhoria;
- O momento ideal para informar os pais é durante a gravidez, preferencialmente no 3º trimestre, de forma a estarem preparados;
- Há esforços para atualizar e melhorar os materiais informativos (folhetos, website), tornando-os mais acessíveis e adequados;
- Existe preocupação com a população migrante e a necessidade de adaptação da informação a diferentes línguas e culturas;
- A alta adesão ao programa (quase 100%) é vista como um muito bom indicador.

**b) Formação dos profissionais de saúde:**

- Existe formação anual para os profissionais, mas consideram que pode ser melhorada e mais frequente;
- Sugerem a criação de formação online em módulos, de forma a chegar a um maior número de profissionais;
- Reclamam que os profissionais dos cuidados de saúde primários (médicos e enfermeiros) nem sempre têm informação suficiente sobre o programa.



**c) Melhorias a implementar:**

- Atualização e melhoria do website do programa, tornando-o mais acessível e com informação mais completa;
- Envolver mais os pais no processo, não só como recetores de informação, mas como parte ativa;
- Reforçar a comunicação com os profissionais que acompanham a gravidez (obstetras) e o pós-parto (enfermeiros);
- Adaptar a informação para a população migrante não-lusófona, disponibilizando-a em outras línguas, como o inglês;
- Avaliar de forma mais objetiva a eficácia da informação transmitida e a satisfação dos pais.

Adicionalmente, podemos detalhar o seguinte:

**d)** Relativamente ao conteúdo da informação que é transmitida aos interessados e à empatia como a mesma é realizada, foram, no conjunto, reunidas respostas que apontam para uma perceção com elevada heterogeneidade. Porquanto, se nuns casos a informação terá sido excelente, oportuna, completa e empática, outros houve em que sucedeu o inverso, sendo que ambas as situações podem ter lugar em contexto de hospitais do SNS ou do setor privado.

Assim, consideramos que esta realidade deverá ser objeto de uma análise mais aprofundada, com vista a avaliar a pertinência de uma intervenção dos responsáveis do PNRN, no sentido de ser ministrada uma formação, vocacionada para os profissionais de saúde nos seus diferentes níveis de atuação, que defina um fluxograma de procedimentos que promova a uniformização dos cuidados prestados.

**e)** *Website* pouco apelativo em termos de design, o que não promove a procura ativa de informação por parte do público e dos utilizadores interessados.



A estrutura da informação disponível no *website* do PNRN não está organizada de modo a facilitar a realização de pesquisas por parte dos utilizadores interessados, considerando-se que poderia incluir, designadamente, *links* de acesso que distingam a gestão do Programa, documentação técnico-científica para profissionais de saúde, informação sobre as doenças rastreadas para os utilizadores interessados, modo de acesso ao Programa e procedimentos, e outras informações relevantes como a identificação das associações de doentes relacionadas com os rastreios realizados.

A informação disponível no *website* do PNRN não se encontra atualizada. A título de exemplo, refira-se que o último Relatório que ali se encontra disponível é relativo ao ano de 2017, e que a fibrose cística não se encontra enumerada entre a lista das doenças rastreadas, apesar de ser sido iniciado o estudo-piloto em 2013.

- f) Observa-se que é possível aceder a uma área do *website* do INSA dedicada ao PNRN a partir de uma pesquisa realizada através de motor de busca (cf. <https://www.insa.min-saude.pt/category/areas-de-atuacao/genetica-humana/programa-nacional-de-diagnostico-precoce/>). Contudo, se procurarmos localizar a mesma página através do *website* do INSA (cf. <https://www.insa.min-saude.pt/category/areas-de-atuacao/genetica-humana/>) não é possível localizar a mesma área de informação, existindo apenas um *link*, no inferior da página, para a “área reservada” do PNRN que nos remete para o respetivo *website* (cf. <https://www.diagnosticoprecoce.org/>).
- g) Ainda a este respeito, cumpre observar que a referida área do *website* do INSA relativa ao PNRN, por comparação ao *website* do PNRN, encontra-se mais atualizada, disponibilizando todos os relatórios do PNRN até 2022, contudo, não inclui qualquer referência ao estudo-piloto de rastreio da drepanocitose e, em geral, também poderia ser bastante melhorado com vista à disponibilização da informação organizada em função das necessidades dos utilizadores, ao nível dos cidadãos e profissionais de saúde.
- h) Por seu lado, o *website* do PNRN remete-nos para o *website* do INSA, mas para a sua página inicial, e não para a referida área específica relativa ao PNRN, ora citada.



- i) Ainda relativamente ao *website* do PNRN, considera-se oportuno propor, face às constantes alterações em termos da demografia nacional, que abrange atualmente um leque de utilizadores oriundos de vários países, que a informação seja disponibilizada também, pelo menos, em língua inglesa. Também não foi possível aceder à versão em língua inglesa da área do *website* do INSA associada ao PNRN, a que nos referimos anteriormente.
- j) No que concerne aos interlocutores dos pais foi afirmado, praticamente pela totalidade das entidades auscultadas, que a realização deste teste de rastreio é abordada pelos enfermeiros, não estando integrada na narrativa médica das consultas de obstetria e de medicina geral e familiar.

### 3.2. Consentimento informado e esclarecido

Podemos encontrar a questão colocada pela CES-INSA para abordar esta temática no quadro seguinte.

**2. Relativamente ao consentimento informado para a recolha de material biológico, a realização dos testes laboratoriais, acesso aos resultados e tratamento dos dados (por exemplo, comunicação dos resultados positivos para o centro de tratamento da área de residência dos pais), é realizado de modo correto e adequado?**

O que está aqui em causa é o pedido de consentimento, se é realizado e de que modo é feito. Abordamos também nesta questão o acesso ao resultado da análise do teste, considerando a comunicação aos pais e procedimentos subsequentes. Atualmente, no momento da recolha da amostra, o técnico de saúde fornece aos pais um código, para que possam, posteriormente, procurar o resultado da análise, se negativo, no *website* do PNRN.



Elencamos, de modo objetivo, a síntese dos contributos recolhidos no âmbito das respostas dadas pelos nossos interlocutores a esta questão:

**a) Consentimento informado:**

- Não existe um consentimento informado formal, mas sim um consentimento presumido/tácito quando os pais levam o recém-nascido para realizar o teste;
- Há uma discussão em curso sobre a necessidade de um consentimento informado mais formal, especialmente para a utilização e armazenamento das amostras biológicas remanescentes para fins assistenciais e de investigação científica;
- Alguns defendem que o consentimento informado deve ser por escrito, de forma a garantir que os pais têm total conhecimento do processo;
- Outros consideram que o consentimento tácito é suficiente, pois um processo mais formal poderia diminuir a adesão ao programa, especialmente entre populações com menor literacia em saúde;
- O consentimento informado é um aspeto em discussão, havendo diferentes perspetivas sobre a necessidade de um consentimento mais formal *versus* a manutenção do consentimento tácito, tendo em conta a adesão ao programa e a realidade sociocultural da população.

**b) Comunicação dos resultados:**

- Resultados positivos: a comunicação é feita de forma e em tempo adequados aos centros de tratamento, que, por sua vez, contactam os pais e fornecem-lhes a informação;
- Resultados negativos: atualmente não há uma comunicação ativa destes resultados aos pais, podendo alguns não tomar conhecimento. Há propostas para melhorar esta comunicação, através de mensagens automáticas.

**c) Armazenamento de amostras:**

- Existe a prática de armazenar as amostras biológicas, mas nem sempre os pais estão completamente cientes disso;



- Surge a questão do consentimento dos pais para este armazenamento e eventual utilização futura das amostras, nomeadamente para fins de investigação.

**d) Integração no Programa de Saúde Materno-Infantil:**

- Há sugestões para integrar o rastreio neonatal de forma mais formal na política de Saúde Materno-Infantil, em particular da vigilância de Saúde do recém-nascido, de forma a melhorar a comunicação e o consentimento informado.

Adicionalmente, podemos detalhar o seguinte:

- e)** Apesar de se encontrar disponível informação pública sobre o PNRN, que sublinha a não obrigatoriedade da realização deste rastreio, percebemos que a maioria dos auscultados possui a convicção de que a população em geral considera que a realização do rastreio é obrigatória. Daqui decorre que a não obrigatoriedade da realização do rastreio nem sempre será transmitida aos pais pelo técnico de saúde no momento da recolha.

- f)** É muito importante manter a adesão da população a este rastreio nos níveis de praticamente 100% em que a mesma se encontra, contudo, considera-se que a informação deve ser transparente e completa, para que se possa assegurar uma declaração de consentimento que seja efetivamente informada, livre e esclarecida.

Assim, os pais devem ser informados, através de linguagem clara, objetiva e adequada à sua capacidade de compreensão, que a realização do teste de rastreio não é obrigatória, mas também, e enfaticamente, da enorme mais-valia que o mesmo pode representar para a saúde futura do recém-nascido, e, em especial, dos riscos que podem advir na sequência da sua não realização.

Esta circunstância, a par com o referido no ponto anterior, vem contribuir para robustecer a proposta de ser ministrada uma formação complementar, dirigida aos



profissionais de saúde nos seus diferentes níveis de atuação, que inclua a capacitação para o exercício desta competência que garante o cumprimento de mais este requisito essencial à validade do consentimento, dos pontos de vista ético e jurídico.

- g)** Ainda relativamente a esta matéria, foi sugerida numa das audições a possibilidade do PNRN ser dotado de um regime jurídico específico que, reconhecendo a extrema relevância do Programa para os índices de saúde nacionais, determine a sua abrangência a todos os cidadãos nascidos em Portugal, salvaguardando a possibilidade de poder ser criado um registo de todos os que optarem pela não realização deste rastreio. Este procedimento é semelhante ao estatuído na Lei n.º 12/93, de 22 de abril, que regula a colheita e transplante de órgãos e tecidos de origem humana, quando estabelece a dispensa do consentimento para a doação de órgãos após o falecimento dos cidadãos nacionais e os apátridas e estrangeiros residentes em Portugal que não tenham manifestado a sua qualidade de não dadores, e cria para este efeito, o Registo Nacional de Não Dadores.

A transposição deste mecanismo para o regime jurídico do PNRN, do ponto de vista ético, implica a realização de uma reflexão cuidada sobre como se deverá equilibrar a aplicação dos princípios da beneficência e da não-maleficência, com o princípio da autonomia, que frequentemente colidem entre si.

- h)** Da discussão deste ponto cumpre observar, em primeiro lugar, que as consequências da decisão dos pais do recém-nascido não rastreado recaem não apenas na criança e sua família, mas também sobre a sociedade em geral.

Efetivamente, ao seu filho ficam desde logo vedados os procedimentos clínicos que poderiam ser ativados precocemente, logo a partir do conhecimento dos resultados do rastreio, de modo a minimizar o efeito da doença, e de eventuais sequelas.

Por outro lado, a sociedade, por força da decisão dos pais de não realizar o rastreio terá que, solidariamente, prover os cuidados de saúde que sejam necessários, com a manifestação da doença, o que terá um custo proporcionalmente muito superior ao da prevenção, em termos não apenas económicos, mas sociais e humanos.



- i) Cumpre ainda salientar que a dispensa do consentimento nunca significa dispensa da informação, pelo que, mesmo no caso de se atribuir um pendor mais relevante à aplicação dos princípios da beneficência e da não maleficência, em detrimento do princípio da autonomia, jamais poderá ser suprimido o procedimento de prestação de informação aos pais do recém-nascido sobre o objetivo e alcance deste rastreio.
- j) No âmbito desta questão foi ainda abordado o acesso aos resultados do teste de rastreio, que, como se sabe, se encontram disponíveis no *website* do PNRN através de um código, tendo sido realçado que se percebe que a grande maioria dos pais não consulta os resultados, considerando que lhes é dito que serão contactados apenas no caso de a análise revelar um resultado positivo, a carecer de imediata confirmação diagnóstica e intervenção terapêutica.

Ora, sobre esta matéria foi maioritariamente respondido pelos auscultados que os resultados dos testes de rastreio devem ser sempre transmitidos aos pais, mesmo quando sejam negativos. Mais do que enviar o resultado dos testes de rastreio, foi ainda proposto que este envio servisse para, de modo apelativo, criar literacia em saúde, incluindo também informação complementar sobre vacinação e outros cuidados relevantes para o recém-nascido. Com efeito, trata-se de um procedimento que uma vez automatizado pode ser realizado sem custos adicionais, para além da necessidade de atualização dos conteúdos da mensagem a remeter para um endereço eletrónico, ou para um número de telemóvel.

- k) De entre a informação recolhida através das audições, foi detetada a ausência de um mecanismo para a verificação e confirmação da receção das amostras de sangue do recém-nascido no laboratório, evidenciando assim a ausência de procedimentos uniformizados por parte dos serviços que participam neste processo. Julga-se ser de primordial importância garantir a eficiência e segurança relativamente à estratégia de envio e da efetiva receção das amostras, através de uma metodologia a desenvolver especificamente para este efeito, suscetível de poder ser adotada pelos serviços dos cuidados de saúde primários, onde a maioria das colheitas é realizada.





### 3.3. Conservação das amostras

A questão colocada pela CES-INSA para abordar esta temática foi a seguinte.

**3. Como sabe, os dados e as amostras remanescentes são conservados (sangue seco em papel de filtro - cartão de Guthrie) até aos 5 anos de idade dos seus titulares. Concorda com este limite?**

Quando foi iniciada esta reflexão, a informação disponível era de que as amostras remanescentes eram conservadas até aos 15 anos de idade dos seus titulares, tendo sido posteriormente clarificado, no decurso das audições que, afinal, o prazo de conservação das amostras seria por 5 anos, por razões logísticas. O objetivo que subjaz a esta questão é averiguar, dos pontos de vista ético e técnico, qual o prazo de conservação das amostras recolhidas que deve ser considerado adequado.

Elencamos, de modo objetivo, a síntese dos contributos recolhidos no âmbito das respostas dadas pelos nossos interlocutores a esta questão:

#### a) Prazo de conservação das amostras:

- Atualmente as amostras são conservadas por 5 anos, por razões logísticas;
- Existe uma forte crítica generalizada a este prazo, considerado demasiado curto, uma vez que:
  - Pode prejudicar o diagnóstico de doenças de manifestação tardia;
  - Limita a possibilidade de comparar as amostras recolhidas em momentos diferentes da vida dos doentes
  - Impede a possibilidade de aconselhamento genético da família no caso de falecimento do titular;



- Há um consenso de que o prazo de conservação deveria ser alargado, com propostas variando entre 15 anos, 18 anos (até à maioridade) ou mesmo conservação permanente, ou, ainda, por tempo indeterminado, nos termos da lei;
- Existe um claro consenso de que o prazo de conservação das amostras deve ser alargado expressivamente, com uma gestão autónoma do biobanco, que assegure a preservação deste valioso recurso, salvaguardando os direitos e interesses dos titulares;

**b) Consentimento para conservação e utilização das amostras:**

- Atualmente não existem modelos de consentimentos informados formais, respetivamente, para a conservação e utilização das amostras para fins assistenciais, e para fins de investigação científica;
- Defende-se que, quando o titular atingir a maioridade, deverá ser obtido um novo consentimento, permitindo-lhe autorizar a conservação da amostra de modo identificado, a sua anonimização irreversível, ou a sua destruição;
- Como alternativa, foi proposta a anonimização irreversível de uma parte das amostras, permitindo a sua conservação e utilização para fins de investigação, sem necessidade de consentimento individual.

**c) Gestão do biobanco:**

- Foi sugerido dissociar, no sentido de especializar, a função de gestão do biobanco de amostras do rastreio neonatal da função de gestão do próprio programa de rastreio, dentro do PNRN;
- A gestão do biobanco deve ser autónoma, embora mantida sob a coordenação geral do PNRN, de modo a assegurar o cumprimento de normas técnicas, legais e éticas, a par com a sua coerência global.



**d) Utilização das amostras para investigação:**

- As amostras conservadas são consideradas um valioso recurso para a investigação científica, nomeadamente para o estudo da diversidade genética da população portuguesa e sua variação no espaço e no tempo;
- Defende-se a possibilidade de utilização das amostras para fins de investigação desde que devidamente regulamentada e aprovada por comissões de ética competentes.

Adicionalmente, podemos detalhar o seguinte:

- e)** Face ao carácter mais técnico desta questão, podemos observar que as respostas recebidas focaram diversos aspetos da conservação das amostras, desde a necessidade de salvaguardar a privacidade dos dados, impedir a sua utilização abusiva por parte de outrem, designadamente de seguradoras, para prejuízo dos titulares, até à sua mais-valia como contributo para a investigação científica e evolução da ciência.
- f)** De modo geral, a ideia consensualizada que pode extrair-se da auscultação sobre este aspeto corresponde ao prazo com a latitude que seja considerada mais adequada à proteção da saúde dos titulares das amostras, tendo sido revelada uma apreciação muito crítica acerca do período atual de conservação, por se considerar que 5 anos e, mesmo 15 anos, manifestamente não permitem a proteção dos titulares e seus familiares, por ser um prazo demasiadamente diminuto.
- g)** Efetivamente, o processo de diagnóstico e investigação de doenças de manifestação tardia, muito beneficiaria da possibilidade de comparação das amostras recolhidas em dois momentos diferentes da idade do titular, circunstância que é inviabilizada a partir dos cinco anos de idade do titular da amostra devido à sua destruição.
- Se o titular da amostra falecer, esta questão assume ainda maior relevância, porquanto



uma análise comparativa das amostras será a única forma dos seus familiares poderem ter conhecimento de uma eventual doença genética que tenha sido a causa do óbito, de modo a poderem ser direcionados para um programa de aconselhamento genético.

- h)** O facto de qualquer declaração de consentimento dada pelos pais do recém-nascido ser válida até aos seus 18 anos, torna necessário que, uma vez alcançada a maioridade se tenha de obter novo consentimento, a prestar diretamente pelo titular dos dados. A adoção de diligências com vista à execução deste procedimento implica um conjunto de meios que atualmente o PNRN não parece dispor. Contudo, pelos motivos anteriormente expostos, considera-se que a manutenção das amostras é de importância primordial. Acresce que, de modo a cumprir as exigências legais em matéria de proteção de dados, poderá proceder-se à anonimização irreversível das amostras cujos titulares neguem novo consentimento, com vista à sua manutenção por tempo indeterminado e uso futuro para fins de investigação.
- i)** No que concerne à gestão biobanco propriamente dita do, que reúne as amostras de sangue recolhido em cartão de Guthrie no âmbito do PNRN, foi recomendada a sua autonomização, sob a direção do PNRN. Com efeito, o objeto principal do PNRN é a realização do rastreio, sendo a gestão do biobanco uma função complementar, a qual exige conhecimentos técnicos especializados de alguma complexidade, bem como o cumprimento de normas legais e boas práticas, nacionais e internacionais. Nesta medida, esta função deve ser autonomizada em relação às funções inerentes à realização do rastreio, ainda que mantida na dependência da direção do PNRN, de modo a assegurar que converge para a sua missão.

### **3.4. O diagnóstico positivo**

No quadro seguinte consta a questão colocada pela CES-INSA para abordar esta temática.



#### 4. O procedimento para um diagnóstico positivo, que observações suscita?

Trata-se aqui de procurar compreender, do ponto de vista ético, como é realizado o processo que se inicia com o primeiro contacto, atualmente realizado via telefone, entre o laboratório e o centro de tratamento mais próximo da área de residência dos pais, com vista à organização das etapas seguintes conducentes ao diagnóstico de confirmação do rastreio positivo, e subsequente acompanhamento dado ao doente e seus familiares.

Elencamos, de modo objetivo, a síntese dos contributos recolhidos no âmbito das respostas a esta questão dadas pelos nossos interlocutores:

##### a) Comunicação do resultado positivo:

- O PNRN comunica o resultado positivo ao centro de referência e/ou tratamento da área de residência dos pais;
- O centro de referência entra em contacto com os pais de forma tranquilizadora, para organizar a confirmação do diagnóstico e início do acompanhamento;
- Reconhece-se a necessidade de os profissionais que comunicam os resultados positivos terem formação adequada, não só científica, mas também de comunicação empática;
- Propõe-se a disponibilização de material informativo (folheto) sobre a doença e os próximos passos, incluindo informação sobre associações de apoio às pessoas com as doenças rastreadas;
- O processo de comunicação de resultados positivos e o acompanhamento subsequente é considerado globalmente eficaz, não obstante existirem propostas de melhoria, nomeadamente ao nível do apoio multidisciplinar às famílias e da prevenção da discriminação.



**b) Tempo entre o nascimento e o início do tratamento:**

- Nos últimos 10 anos, o PNRN tem conseguido um tempo médio entre o nascimento e o início do tratamento de 10,3 dias (2022) e 9,3 dias (2021), o que é considerado um excelente desempenho;
- Este curto espaço de tempo é crucial para o sucesso do programa, requerendo grande empenho e coordenação dos profissionais envolvidos.

**c) Acompanhamento multidisciplinar:**

- Após a confirmação do diagnóstico propõe-se que seja disponibilizado um acompanhamento multidisciplinar ao doente e família, envolvendo diversas especialidades (médicas, enfermagem, psicologia, nutrição, fisioterapia, entre outros);
- Este acompanhamento holístico é considerado essencial para promover o melhor bem-estar do doente e da família.

**d) Apoio a famílias:**

- Várias associações de doentes sublinharam a necessidade de rever e reforçar os apoios disponíveis para as famílias, nomeadamente a nível social, financeiro e de integração.

**e) Prevenção da discriminação:**

- Existe uma preocupação ética em prevenir a discriminação dos doentes e suas famílias em contextos familiares, escolares, laborais e sociais;
- Sugere-se a realização de campanhas de informação e sensibilização da população para promover a integração destas famílias.

Adicionalmente, podemos detalhar o seguinte:



**a)** Foi afirmado pela maioria dos respondentes uma forte preocupação com o primeiro contacto no qual se dá conhecimento que o resultado do rastreio foi positivo, momento que, inevitavelmente, marca para sempre a família. Quando o profissional de saúde do centro de referência e/ou tratamento telefona aos pais para organizar a avaliação clínica e laboratorial inerente à confirmação do resultado do rastreio, este cria um momento de ansiedade ao qual deve imprimir especial sensibilidade. Este contacto terá de ser o mais tranquilizador possível, no sentido de informar sem criar alarme, e de apoiar sem alimentar expectativas negativas ou positivas, mantendo o rigor dos factos disponíveis. As informações complementares sobre programas de proteção dos doentes, meios financeiros e outros apoios diferentes, devem, idealmente, ser desde logo disponibilizados. Contudo, cabe a cada família, no seu tempo próprio, escolher o momento em que irá necessitar de aprofundar essa informação. Com efeito, este momento é individual e está intimamente relacionado com o modo como a doença será percecionada no seio da família e, ainda, com o perfil psicológico dos membros que compõem o agregado familiar e suas características socioeconómicas.

**b)** Um dos aspetos mais importantes do PNRN - poder-se-á afirmar que é mesmo o seu elemento crucial - é o espaço de tempo que medeia o nascimento e o início da intervenção terapêutica.

Em média, este espaço de tempo corresponde a um período de cerca de 10 dias, como referido no Relatório do PNRN de 2022, sendo que existem centros de referência com um período de 9 dias. Cumpre, assim, realçar a excelência desta atuação do PNRN, e os seus evidentes benefícios para os doentes-alvo e suas famílias.

Com efeito, entre o nascimento e o início da intervenção terapêutica existem duas etapas, como a primeira comunicação aos pais, e a subsequente confirmação do diagnóstico, que devem acontecer num intervalo temporal que permita que a intervenção terapêutica se inicie o mais rapidamente possível. O cumprimento destes objetivos em termos temporais implica um empenho muito dedicado por parte dos profissionais de saúde que nele interagem, condição imperiosa para o sucesso da missão do PNRN.



- c) Tendo presente a complexidade deste processo, e do que o mesmo representa para a família, conforme descrito, foi ainda proposto que na etapa posterior ao diagnóstico de confirmação do resultado do rastreio, em tempo oportuno a definir, fosse disponibilizado ao doente e seus familiares um apoio multidisciplinar com vista a uma visão holística do doente.

Este apoio deveria contemplar acompanhamento médico, de enfermagem e de outras especialidades profissionais nas áreas de genética-médica, de psicologia, de nutrição, de fisioterapia, de desenvolvimento psico-motor e de outras valências que, em cada caso, se considere que contribuem para promover o melhor bem-estar do doente e da sua família.

- d) Neste âmbito, várias foram as associações de doentes que sublinharam a necessidade de serem revistos os apoios aos familiares, matéria que será abordada na resposta à próxima questão dedicada à relação custo-benefício do PNRN.

- e) Do ponto de vista ético, a nossa preocupação centra-se também na prevenção da discriminação do doente e dos seus pais, em contexto familiar, escolar, laboral e social. É fundamental que existam campanhas de informação com vista à literacia da população para a integração destas famílias em qualquer dos contextos em que se apresentem.

Em nome do cumprimento do princípio da justiça, e da equidade que lhe é inerente, não podemos deixar de apelar para a carência de meios colocados ao serviço do combate à discriminação, e promoção de uma sociedade solidária e responsável.

### **3.5. Relação custo/benefício do PNRN**

A CES-INSA considerou adequado abordar esta temática através da seguinte questão:





**4. Relação custo/benefício do PNRN é equilibrada? Os custos (transporte, alimentação, dormida, dias de trabalho perdidos) para a realização do diagnóstico de confirmação de rastreio positivo do Programa Nacional de Rastreio Neonatal são reembolsados?**

A relação custo/benefício pode ser interpretada em diversos sentidos. Do ponto de vista do doente são realçados os aspetos atinentes ao custo global da doença, que inclui custos diretos com transportes e demais despesas associadas à realização do diagnóstico, tratamento e acompanhamento da doença, bem como as receitas indiretas que se perdem devido à necessidade de foco no doente por parte da família. Um outro ponto de vista prende-se com a execução do PNRN propriamente dita, no sentido de saber se o resultado do rastreio compensa o investimento financeiro do Estado neste Programa. Por fim, poderá ainda ser suscitada uma interpretação relativa ao custo/benefício de um programa de rastreio ideal, na visão macro da política de saúde, sem referência direta ao PNRN vigente.

Nas respostas apresentadas iremos procurar distinguir estas diferentes perspetivas.

Elencamos, de modo objetivo, a síntese dos contributos recolhidos no âmbito das respostas dadas pelos nossos interlocutores a esta questão:

**a) Relação custo-benefício do PNRN:**

- É considerada fortemente positiva, uma vez que permite a deteção e o tratamento precoce de graves doenças, evitando consequências irreversíveis;
- A otimização dos procedimentos técnicos tem permitido manter os custos em níveis aceitáveis, mesmo com o alargamento progressivo do número de doenças rastreadas;



- A relação custo-benefício do PNRN é globalmente considerada muito positiva, embora existam preocupações relativas aos custos pós-diagnóstico suportados pelas famílias e a necessidade de reforçar os apoios disponíveis.

**b) Critérios para inclusão de novas doenças:**

- A inclusão de novas doenças no programa deve obedecer a critérios rigorosos, nomeadamente, os clássicos definidos por Wilson e Jungner em 1968, reavaliados à luz da realidade do século XXI<sup>2</sup>.
- Realização pela Comissão Técnica do PNRN de uma análise periódica para avaliar a pertinência da inclusão/exclusão de novos testes.

**c) Apoios às famílias:**

- Existe uma preocupação relativamente aos custos adicionais suportados pelas famílias com filhos diagnosticados (transporte, alimentação, dias de trabalho perdidos, entre outros);
- Sugere-se a revisão e o reforço dos apoios psicológicos, sociais, financeiros e de integração disponíveis para estas famílias, de modo a mitigar o impacto negativo do diagnóstico;
- Destaca-se a necessidade de um acompanhamento multidisciplinar (médico, psicológico, social) para apoiar de forma abrangente os doentes e famílias.

**d) Indicadores de gestão do PNRN:**

- Manifesta-se a necessidade de atualização dos relatórios de atividade do PNRN, de modo a incluir indicadores de gestão detalhados.

**e) Perspetiva macro da política de saúde:**

- Reconhece-se que as melhorias propostas implicarão custos adicionais, que deverão ser ponderados no âmbito do planeamento global das políticas de saúde e respetivo financiamento.

---

<sup>2</sup> A este respeito ver, por exemplo, Schnabel-Besson et al 2024, disponível em <file:///C:/Users/M80399/Downloads/IJNS-10-00062-1.pdf>



Adicionalmente, podemos detalhar o seguinte:

**f)** Conforme atrás mencionado, diversas associações de doentes sublinharam a necessidade de serem revistos os apoios aos familiares. Foi descrito que, na maior parte das vezes, um diagnóstico positivo significa que um dos pais tem que abandonar a sua atividade profissional, na medida em que o seu exercício se torna completamente incompatível com a imperiosa necessidade de prestar ao seu filho os cuidados diários. Daqui resulta uma redução substancial do rendimento da família que, apesar de poder ser colmatada com alguns apoios existentes, está muito longe, em termos genéricos, de cobrir todas as necessidades.

Cumprе lembrar, a este respeito, que os centros de referência se situam nos grandes polos urbanos, o que constitui uma barreira acrescida para as famílias que residem no interior do País, e que são obrigadas a realizar deslocações frequentes com as inerentes despesas com transporte e também estada, quando a duração dos tratamentos é prolongada, o que robustece a necessidade de ativação da figura do centro afiliado a um centro de referência para a prestação de cuidados de proximidade, prevista no artigo 12º da Portaria n.º 194/2014, de 30 de setembro.

**g)** A par com a perspetiva financeira, existem outros constrangimentos que poderiam ser ultrapassados através da adoção de medidas legislativas dirigidas especificamente a estes doentes, como seriam a justificação das faltas ao trabalho dos pais sem descontos remuneratórios, sempre que, comprovadamente, acompanharem os filhos em consultas ou tratamentos, e a reapreciação da política da comparticipação de medicamentos. Deverá também observar-se que existem diferentes acordos que se aplicam a diferentes doenças, em função da sua gravidade, processo terapêutico e outros critérios clínicos.

**h)** Um último ponto abordado pelas associações de doentes prende-se com a demora do processo de obtenção do atestado médico de incapacidade multiuso que comprova, para



todos os efeitos legais, que a pessoa tem uma determinada incapacidade, graduada em termos de percentagem. Efetivamente, esta questão não é específica das situações associadas ao PNRN, existindo uma miríade de outros casos em que este mesmo problema se reflete. Contudo, apesar de se tratar de uma questão transversal, não podemos deixar de enfatizar que também constitui um prejuízo para as famílias com rastreio positivo no âmbito do PNRN.

i) Na perspetiva da execução do PNRN propriamente dita, foram obtidas algumas respostas que se pronunciaram no sentido de a informação disponível não se encontrar atualizada, considerando que, à data de 27 de novembro de 2024, data de conclusão do presente documento, o último Relatório disponível é relativo ao ano de 2022<sup>3</sup>, e não inclui dados ao nível de indicadores de gestão, os quais, caso fossem detalhados e informativos, seriam da maior utilidade.

j) A interpretação que contempla a visão macro da política de saúde, remete-nos para o facto de que todas as propostas de melhoria a implementar correspondem a um custo financeiro específico que deverá ser adicionado ao atual orçamento do PNRN.

Não é responsável advogar a introdução do conjunto de medidas que foram propostas neste processo de audição, sem acautelar a realização da sua devida ponderação no plano económico-financeiro da política de saúde.

Com esta certeza, poder-se-á afirmar que à partida, num plano teórico ideal, todas as medidas que visam contribuir para a melhoria do PNRN podem ser justificadas à luz dos benefícios que visam obter, contudo, a sua aprovação pode ditar que a subsequente implementação, implique um conjunto de etapas que permitam mais facilmente acomodar a correspondente despesa no plano global de investimentos do Ministério da Saúde.

---

<sup>3</sup> Cf. <https://www.insa.min-saude.pt/programa-nacional-de-rastreio-neonatal-%E2%94%80-relatorio-2022/>



### 3.6. Medidas de melhoria

Esta pergunta, a última, foi delineada propositadamente para ser uma questão aberta, de carácter genérico, com o objetivo de estimular os participantes no processo de audições a realizarem as suas propostas de medidas de melhoria, independentemente da fase do processo do rastreio a que dissessem respeito.

#### 2. Que medidas de melhoria poderia recomendar?

Para melhor organização da leitura do presente Relatório, reiteramos as observações consideradas mais relevantes, e elencamos as propostas que ainda não foram integradas nas respostas às questões anteriores.

##### a) Gestão de recursos:

- Para agilizar a gestão financeira dos serviços prestados pelo INSA foi proposta a verificação dos atuais procedimentos, de modo a permitir maior flexibilidade à sua administração.
- Apreciação da necessidade de atualização de tecnologias associadas ao processamento das amostras e a outros equipamentos.
- Recomenda-se a realização de um investimento em formação adicional dirigida a profissionais de saúde, nas vertes técnica, ética e de comunicação emocional tendo presente as diferentes fases do PNRN.
- Melhoria do website do PNRN, com destaque para a acessibilidade, designadamente, ao nível da modernização do design, reorganização dos conteúdos, mapa do website, ligações úteis e quantidade/qualidade da informação disponibilizada.
- Implementação de notificação automática (mensagem para telefone ou email) para informação aos pais da receção da amostra e dos respetivos resultados negativos.



**b) Gestão científica:**

- Análise regular do painel de doenças rastreadas à luz dos critérios científicos e éticos consensualizados de Wilson e Junger.
- Foi proposto que o PNRN seja considerado na política mais abrangente de saúde materno-infantil, designadamente, no âmbito da missão da Comissão Nacional da Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente, criada pelo Despacho n.º 8434/2024, publicado no Diário da República n.º 144, II Série, de 26 de julho de 2024.
- A partilha de boas-práticas entre os centros de referência, a Comissão Nacional da Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente, e o PNRN, teria efeitos positivos na integração de cuidados e no acompanhamento dos doentes.
- A implementação de um processo de controlo de qualidade do PNRN permitiria assegurar uma dinâmica de melhoria contínua.
- Foi apontada a necessidade de melhorar a divulgação dos relatórios de atividade do PNRN, na sua forma, no que se refere à periodicidade, e na sua substância, incluindo, designadamente, uma análise custo-benefício e a indicação dos ganhos em Saúde.
- O reforço da prevenção é indicado como prioritário, designadamente, através da aplicação de novos testes no rastreio em fase preconcepcional.
- Fomentar a literacia é igualmente prioritário, tendo sido destacada a importância de campanhas de informação e sensibilização pública sobre o PNRN e doenças raras.
- Propõe-se uma maior cooperação com sociedades científicas relevantes, nacionais e internacionais, com vista à criação de sinergias.

Em resumo, as principais medidas de melhoria sugeridas abrangem diversas áreas, desde a gestão e financiamento, ao investimento em equipamentos e formação, passando pela análise do painel de doenças, melhoria da comunicação e transparência, relações institucionais, monitorização e avaliação, e promoção da prevenção e literacia.

Adicionalmente, podemos detalhar o seguinte:



- a) A questão da literacia sobre o PNRN, doenças raras e temas associados foi frequentemente suscitada, sob diversos ângulos e perspectivas. Em termos gerais, considera-se necessário desenvolver campanhas de informação destinadas à população em geral, com enfoque na população em idade fértil, que ilustre os extremos benefícios do PNRN e contribua para que a taxa de adesão continue a ser praticamente 100%.
- b) Acreditamos que os passos dados no sentido de promover a literacia podem igualmente contribuir para reduzir o estigma social relativamente a estas doenças, ainda que as campanhas de informação necessitem de ser complementadas com conteúdos específicos que versem esta preocupação. Esta, em especial, é uma medida suportada por todos os princípios éticos da beneficência, da autonomia e da justiça que muito beneficiaria os doentes e as suas famílias.
- c) Foi sugerido que a equipa do PNRN reforçasse a relação de cooperação com outras entidades e sociedades científicas, nas áreas de genética humana, obstetrícia, ginecologia e pediatria, com o objetivo de alargar a sua abertura à sociedade e, desse modo, ampliar os apoios e contributos para uma melhoria contínua do PNRN.
- d) Distingue-se da recomendação ora referida, mas encontra-se com a mesma intimamente relacionada, a ideia de envolver o PNRN, de forma articulada, no que foi identificado como uma política dedicada à saúde da mulher e da criança, pretendendo-se correlacionar neste âmbito, em termos organizacionais, as questões relativas à préconceção, gravidez, parto, puerpério e cuidados pediátricos para recém-nascidos.
- e) Foi igualmente recomendada a apreciação da lista de doenças rastreadas com vista à revalidação da sua inclusão no PNRN à luz de critérios atualizados, designadamente, nos planos científico e ético, bem como a divulgação pública das conclusões das recomendações que venham a ser emanadas.

A este respeito cumpre referir os critérios clássicos e consensualmente aceites de Wilson e Jungner, a considerar neste exercício, e que elencamos:



- a) A doença deve ser reconhecida como um problema de saúde importante;
  - b) Deve existir a possibilidade de intervenção/tratamento;
  - c) Os meios para o diagnóstico e tratamento devem estar disponíveis;
  - d) A doença latente deve poder ser identificada numa fase prévia;
  - e) Deve existir um método de rastreio eficaz;
  - f) O procedimento de rastreio deve ser aceitável para os doentes;
  - g) O tratamento deve ter um impacto favorável no prognóstico;
  - h) O rastreio deve ter custos razoáveis;
  - i) O rastreio é um processo contínuo.
- f) Foi revelada a existência de um hospital que passou a adotar a metodologia de efetuar a picada na mão do recém-nascido, em vez da tradicional picada no “pezinho”, a fim de evitar infeções motivadas por múltiplas picadas e situações de necrose do calcâneo, entretanto registadas, que implicam internamento. Esta necessidade surgiu porque o volume da amostra a colher tem vindo a aumentar, a fim de permitir o rastreio do conjunto de doenças atualmente incluídas no PNRN.
- Atendendo a esta informação<sup>4</sup>, considera-se oportuno analisar a mais-valia de ser estendida esta prática aos demais centros de recolha.
- g) Numa dinâmica externa à área de atuação do PNRN, foi ainda sugerido o reforço da prevenção, no âmbito da saúde da mãe e da criança, através da realização de testes genéticos para doenças recessivas no período pré-concepcional, com a ênfase colocada na anemia das células falciformes, também designada por drepanocitose.

---

<sup>4</sup> Corroborada por uma revisão sistemática da literatura publicada em 2011: “*Venepuncture, when performed by a skilled phlebotomist, appears to be the method of choice for blood sampling in term neonates. The use of a sweet tasting solution further reduces the pain. Further well designed randomised controlled trials should be conducted in settings where several individuals perform the procedures.*” (Shah VS, Ohlsson A. Venepuncture versus heel lance for blood sampling in term neonates. Cochrane Database Syst Rev. 2011;2011:CD001452.





#### 4. NOTAS FINAIS

Desenvolver este trabalho, é imperioso que seja enfaticamente sublinhado, foi de uma enorme riqueza para os membros da CES-INSA que nele colaboraram mais diretamente, e cremos que todos os que conosco partilharam as suas vivências, as suas estratégias de superação, os seus conhecimentos técnico-científicos, e as suas ideias para o futuro, também beneficiaram deste exercício de reflexão conjunta.

Sublinhando também e, mais uma vez, a extraordinária importância do PNRN para a promoção da Saúde individual e coletiva em Portugal, consideramos que o resultado do esforço de todas as partes deu lugar a um expressivo contributo para o bem-comum.

Estamos assim profundamente gratos a todos quantos foram os que conosco aceitaram colaborar, e reconheceram o carácter pioneiro deste trabalho, pelo facto de ser desenvolvido por uma Comissão de Ética.

Esta circunstância, algo original, que se inclui no âmbito das competências da CES-INSA, nos termos do disposto na al. b) do n.º 1 do art. 3.º e no n.º 5 do art. 6.º, ambos do Decreto-Lei n.º 80/2018, de 15 de outubro, poderá servir de incentivo a outras comissões de ética que encontrem a disponibilidade, a resiliência e o gosto em desenvolver, por sua iniciativa, estudos e pareceres.

O presente Relatório foi aprovado na reunião plenária da CES-INSA de 17 de setembro de 2024 e retificado na reunião plenária da CES-INSA de 22 de outubro de 2024.

Será enviado ao Conselho Diretivo do INSA para conhecimento e efeitos tidos por convenientes, incluindo a sua publicitação no espaço do *website* do INSA reservado à CES-INSA.

Será igualmente remetido a todos os que contribuíram para o processo de auscultação, para efeitos de informação, de acordo com as premissas mencionadas no convite que lhes foi dirigido.



Por fim, gostaríamos de sublinhar que consideramos que esta reflexão ética deve ser vista como um contributo para o desenvolvimento do estudo desta temática.

Estudos futuros podem dedicar-se a uma abordagem geral, como assumido no presente trabalho, ou, dada a especial complexidade de cada área que lhe está associada, focar-se em aspetos mais concretos, relacionados, designadamente, com a comunicação a nível interno e externo, o impacto social do PNRN, os níveis de literacia sobre este assunto, a disponibilidade de recursos e as exigências da operacionalização, as necessidades ao nível da formação dos profissionais de saúde, a estrutura organizacional adotada, o modelo de decisão, a transparência e os seus limites, as alternativas em termos de manifestação de autonomia da vontade, a mais-valia da conservação das amostras, a análise detalhada do custo-benefício, a eficácia dos apoios sociais, os outros exemplos que existem internacionalmente, sem esgotar aqui este elenco.

A História recente ensinou-nos que, em particular no setor da Saúde, as decisões políticas devem ser fundamentadas, também, no conhecimento científico, pelo que o desenvolvimento de novos estudos, bem como, novas abordagens de estudos já existentes, que possam vir a apoiar políticas de Saúde, será sempre, inequivocamente, um contributo importante.

Neste sentido, esta reflexão deve ser interpretada não como uma conclusão, mas como um gesto de partida para uma ação efetiva que, devidamente enquadrada, seja propulsora de melhorias reais na Saúde de todos.