

Epidemiologia e biologia molecular do Autismo

O autismo é uma perturbação do neurodesenvolvimento caracterizada por dificuldades na interação social e comunicação e por comportamentos repetitivos e estereotipados. Dada a sua grande heterogeneidade clínica, define-se um espectro de alterações classificadas como *perturbações do espectro do autismo* (PEA). As suas causas e a fisiopatologia não são conhecidas, embora a agregação familiar de autismo e de outros distúrbios do comportamento indiquem uma contribuição importante de factores genéticos, com múltiplos genes envolvidos.

Investigadores do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, do Hospital Pediátrico de Coimbra, do Instituto Gulbenkian de Ciência e do Hospital do Divino Espírito Santo têm vindo a desenvolver um programa de investigação com dois objectivos fundamentais:

- 1) Caracterizar a epidemiologia desta patologia em Portugal, com a determinação da sua prevalência e de parâmetros clínicos relevantes. Um rastreio nas escolas de 1º ciclo, a nível nacional, seguido da avaliação rigorosa das crianças referenciadas, permitiu estimar a **prevalência do autismo em 1 por cada 1000 crianças em idade escolar no Continente e 1,5 por cada 1000 crianças nos Açores**. A disfunção da cadeia piratória mitocondrial foi uma das alterações mais frequentemente encontradas em associação com o autismo, abrindo novas perspectivas para a pesquisa das suas causas.
- 2) Identificar factores de susceptibilidade para o autismo, através da investigação de alterações bioquímicas, imunológicas e genéticas associadas à patologia. Neste contexto, foi demonstrado o envolvimento de variantes específicas do gene do transportador da serotonina nos níveis elevados de serotonina que são encontrados em doentes e nos seus familiares, e estão em progresso estudos que permitam compreender o seu papel no risco para a doença. São frequentes nas crianças com autismo reacções autoimunes, dirigidas contra uma proteína cerebral específica cuja identificação está em curso. Demonstrou-se também que existem alterações em moléculas envolvidas em processos inflamatórios, os quais estão em investigação. Uma outra abordagem pretende identificar factores genéticos subjacentes à diversidade da resposta das crianças autistas a medicação específica e eventuais efeitos secundários. Finalmente, estamos associados a um consórcio internacional, o Autism Genome Project que procura identificar os factores genéticos subjacentes ao autismo, através da análise de todo o genoma numa população que inclui milhares de famílias afectadas recrutadas na Europa e nos Estados Unidos.

Astrid Vicente (Centro de Biopatologia): astrid.vicente@insa.min-saude.pt; tel: 217526349

Se é homem, jovem entre os 15 e 24 anos de idade, português, este artigo é para si!

Paulo Nogueira; Emanuel Rodrigues

No âmbito do projecto ISADORA - Investigação da Sazonalidade das Doenças com Repercussões Acentuadas - que apresentámos no último número, temos vindo a estudar a sazonalidade e periodicidade na série de dados da mortalidade por "todas as causas". Alguns resultados têm sido surpreendentes. É o caso da mortalidade do grupo etário dos 15 aos 24 anos, de que damos agora conta aqui.

Na mortalidade por «todas as causas», deste grupo etário, no período de 1980 a 2000 foi detectada uma clara diferença entre sexos. Na mortalidade feminina não se observou qualquer sazonalidade ou periodicidade. Na mortalidade, no sexo masculino surgem 3 periodicidades: anual, semanal e semestral, detectadas através de decomposição espectral de séries cronológicas homogéneas, teste de Priestley¹

A periodicidade anual detectada na mortalidade destes jovens localizou-se no Verão (Junho, Julho e Agosto) e o pico adicional, responsável pela periodicidade semestral, situou-se no Inverno (Dezembro e Janeiro). (Figura 1)

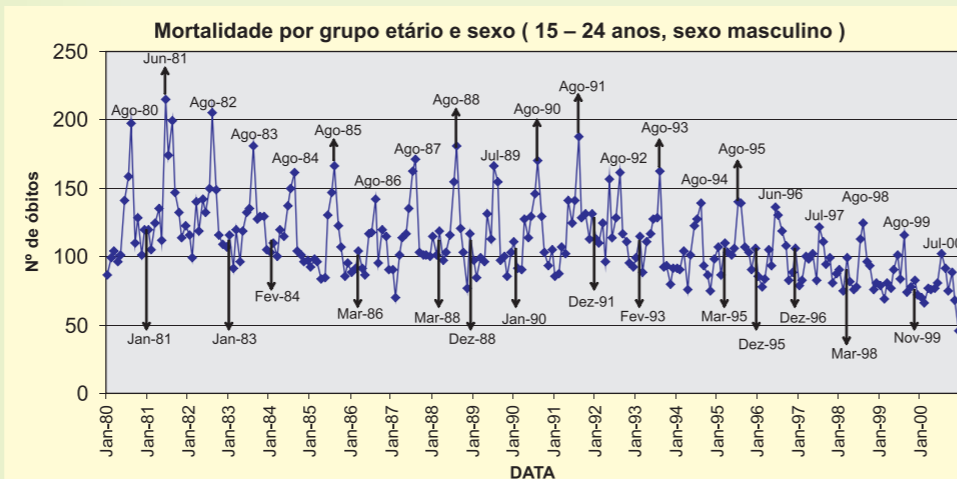


Figura 1 - Periodicidades da mortalidade total por grupo etário e sexo (15-24 anos, sexo masculino) com os dados agrupados por mês (1980 - 2000)

Ainda com os dados de mortalidade relativos ao grupo etário 15-24 anos do sexo masculino, foi pesquisada a ocorrência de periodicidades em cada ano de 1980 a 2000. Apesar de limitações de potência estatística, concluiu-se:

1. Na década de 80, detectou-se 4 vezes uma periodicidade semanal (7 dias), estatisticamente significativa. Em 1986, atingiu mesmo uma magnitude, que a relevou para um primeiro lugar de importância, relativamente às periodicidades semestral e anual.
2. Na década de 90 e no ano 2000 detectaram-se periodicidades semanais que surgiram, como significativas, 8 vezes. Todas elas na 1ª posição de grandeza.

Tomando como exemplo o ano de 1994, a análise da respectiva mortalidade nos meses de Junho, Julho e Agosto mostram que foi nos fins-de-semana (sábados e domingos) que ocorreram os níveis mais elevados de mortalidade destes jovens. (Figura 2)

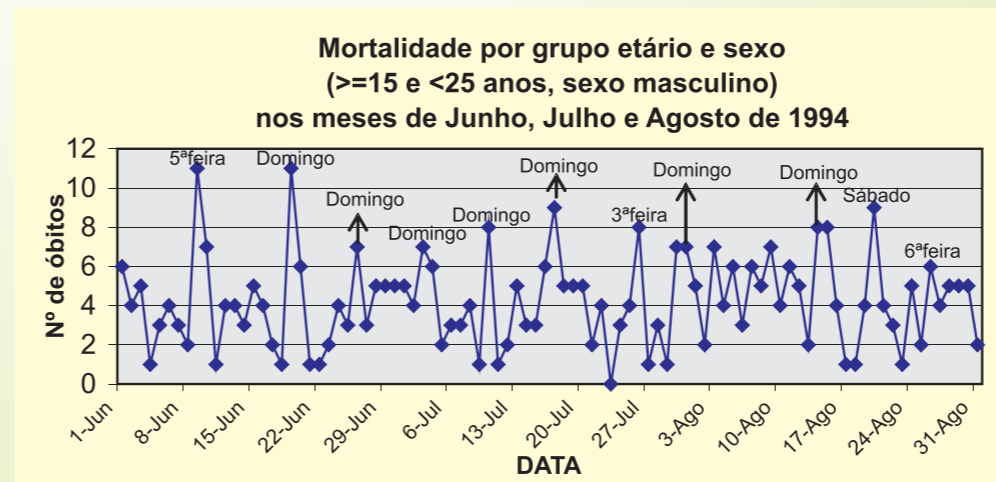


Figura 2 - Periodicidades da mortalidade total por grupo etário (15-24 anos, sexo masculino) nos meses de Junho, Julho e Agosto de 1994

Da análise das periodicidades em dois períodos distintos, 1980 a 1990 e 1991 a 2000, para este mesmo grupo etário, concluiu-se que para o sexo feminino não ocorrem quaisquer periodicidades enquanto que no sexo masculino surgem periodicidades (anual e semestral) em ambos os períodos. A periodicidade semanal (7 dias) apresentou primazia no decénio mais recente (1991 a 2000) contrariamente ao que sucedia no período anterior.

Os factos apresentados indiciam que existem comportamentos, provavelmente sociais e culturais, que contribuem para a mortalidade sistemática dos indivíduos do sexo masculino com idades entre os 15 e os 24 anos.

São necessários estudos adicionais para esclarecer a natureza periódica destas mortes. Mas atrevemo-nos a adiantar, que o peso das mortes por acidente de viação neste grupo etário é com certeza um factor a considerar.

Talvez a crieza do facto estatístico: homens jovens, portugueses, morrem de forma sistemática aos fins-de-semana seja mais um contributo para a *conscientização* de todos, que são mortes prematuras e evitáveis.

¹Decomposição espectral, metodologia e aplicações. (Documento Interno do ONSA)

Editorial



MÃES e FILHOS, todos contam

A saúde e o bem-estar de mães e filhos foi o tema proposto para o Dia Mundial da Saúde 2005, celebrado em 7 de Abril.

Esta é uma oportunidade única para cada um de nós, à sua escala, lembrar ao mundo que as mães e os seus filhos são importantes, constituindo a pedra basilar em que assentam comunidades e nações saudáveis e prósperas

Em Portugal, a Direcção-Geral da Saúde lança o tema desafiando-nos a:

Planear o futuro: desenvolver actividades de promoção da saúde orientadas para o período anterior à concepção, em particular, na área do planeamento familiar, contribuindo desta forma para o sucesso da gravidez e, simultaneamente, para a redução da maternidade indesejada e suas consequências - o aborto e os maus tratos infantis.

Nascer em segurança: combater as determinantes da não vigilância da gravidez e melhorar a qualidade dos cuidados pré-natais, designadamente, dos exames ecográficos; promover a humanização do parto e garantir o nascimento em unidades de saúde com os recursos humanos e técnicos adequados.

Crescer saudável: promover a conciliação entre a realização pessoal, profissional e a parentalidade, contribuindo desta forma para que as crianças possam crescer num ambiente familiar mais favorável

Alguma informação sobre mães e filhos, em Portugal:

Em 2003:	
População residente <18 anos	2 139 300
Nº de nascimentos	112 589
Taxa mortalidade infantil	4 ‰ (nados-vivos)
Taxa mortalidade neonatal	3 ‰ (nados-vivos)
Taxa mortalidade perinatal	5 ‰ (nascimentos)
Taxa mortalidade fetal tardia	3 ‰
Probabilidade de uma criança morrer antes do 5 anos (2002)	7 ‰

Em 2003:	
População feminina residente 18-49 anos	2 367 716
Taxa de natalidade	11 ‰ (hab.)
Idade das mulheres parturientes	
≤29	55 %
30-39	42 %
≥40	3 %
Condição perante o trabalho de uma mãe	
Empregadas	72 %
Não activas	23 %
Desempregadas	5 %
Probabilidade de uma mulher morrer entre os 15 e os 59 anos (2002)	65 ‰

Fonte: INE e World Health Report 2004

Maria João Branco

Neste número...

Roteiro dos Laboratórios: Epidemiologia e biologia molecular do Autismo

Ainda sobre a gripe... já quase a desaparecer!

A cruz de quem tem dor nas cruzes! Resultados de um estudo da rede Médicos-Sentinela, em 2003

Mesmo sem brincar com o fogo...fazem-se Queimaduras

Se é homem, jovem entre os 15 e 24 anos de idade, português, este artigo é para si!

Ainda sobre a gripe... já quase a desaparecer!

Isabel Marinho Falcão, Coordenadora da Rede Médicos-Sentinela, ONSA/INSA

A Rede Médicos-Sentinela contribui, regularmente, desde 1990, para a vigilância epidemiológica semanal da síndrome gripal, em estreita colaboração com o Centro Nacional da Gripe (CNG).

Decorrente da vigilância clínica e laboratorial é elaborado, semanalmente, um boletim de vigilância epidemiológica, como o que se apresenta na Fig. 1.

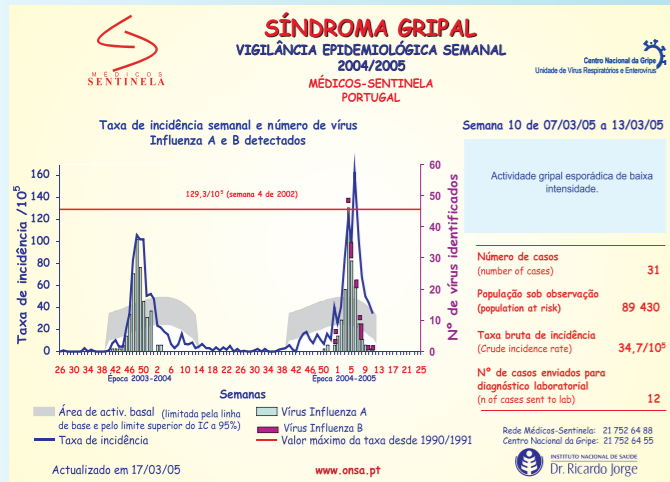


Figura 1- Boletim de vigilância do síndrome gripal, referente à semana 10 de 2005

Em Portugal, a época 2004 (Outubro)-2005 (Março) caracterizou-se por uma actividade gripal epidémica de intensidade elevada, cujo aumento se verificou a partir da semana 2 de 2005 tendo atingido o valor máximo na semana 05 de 2005, para a qual foi estimada uma taxa de incidência de 163,1/10⁵ utentes. A partir da semana 6 a taxa de incidência decresceu, progressivamente, até atingir, na semana 10, um valor próximo do limite superior do IC a 95%, considerando *actividade gripal basal*.

O valor de 163,1/10⁵, estimado para 2004-2005, foi o valor mais elevado alguma vez verificado desde que a rede Médicos-Sentinela iniciou a vigilância clínica da síndrome gripal, em 1990.

As estimativas definitivas das taxas de incidência, relativas à época 2004-2005, em Portugal, serão disponibilizadas brevemente.

Durante o período de vigilância 2004-2005, alguns médicos participantes em Médicos-Sentinela enviaram, para o CNG, exsudados nasofaríngeos de utentes com síndrome gripal diagnosticado com base em critérios clínicos. Assim, desde a semana 49 de 2004, o CNG recebeu 282 exsudados nasofaríngeos, dos quais 158 (56,0%) foram positivos para vírus influenza, sendo 149 (94,3%) do tipo Influenza A e 9 (5,7%) do tipo influenza B.

Na EUROPA, através do sistema EISS (European Influenza Surveillance Scheme), é possível conhecer, de modo satisfatório, a actividade gripal na Europa. Assim, na maior parte dos países (Espanha, Portugal, Bélgica, Suíça, Holanda, Alemanha, Áustria, Itália, República Checa, Luxemburgo, Polónia, Roménia e Eslovénia) verificou-se na época 2004-2005 uma actividade gripal superior à da época anterior (2003-2004), com o pico máximo da incidência registado durante o mês de Fevereiro em quase todos os países. Apenas em Espanha e na Irlanda o pico máximo da incidência foi registado nas primeiras semanas de Janeiro. Na Dinamarca, Eslovénia, França, Inglaterra, Irlanda e Lituânia a actividade gripal em 2004-2005 foi menor à da época 2003-2004.

Em todos os países referidos o vírus Influenza prevalente foi o tipo A, à excepção da Eslovénia onde foi o tipo B.

A cruz de quem tem dor nas cruces!

Resultados de um estudo da rede Médicos-Sentinela, em 2003

José Augusto Simões (Centro de Saúde de Góis), Isabel Falcão (ONSA/INSA)

O episódio agudo de lombalgia (EAL) é o sofrimento mais frequente da espécie humana, depois da “constipação comum”¹ e a esmagadora maioria dos indivíduos tem, pelo menos, um daqueles episódios, ao longo da vida. O primeiro EAL apresenta-se, mais frequentemente, entre os 30 e os 50 anos de idade. Cerca de 90% dos EAL, resolvem-se em menos de 8 semanas, independentemente do tratamento. Contudo, alguns doentes sofrerão ataques agudos recorrentes ou evoluirão para uma situação crónica, com considerável sofrimento e incapacidade¹.

A Rede Médicos-Sentinela constituída por cerca de uma centena e meia de Clínicos Gerais/Médicos de Família, estudou este tema, durante o ano de 2003. Foram, assim, notificados para o ONSA, todos os novos casos de EAL de que aqueles médicos tiveram conhecimento, ocorridos nos utentes das respectivas listas. Os resultados que a seguir se apresentam foram estimados partir desses dados.

Os EAL foram considerados como novos, sempre que decorreram, pelo menos, 10 dias, sem queixas, desde o último EAL, independentemente de se tratar do 1º EAL na vida do utente ou dum segundo, terceiro ou mais.

Foram notificados **1906 novos casos** de EAL, sendo 713 (37%) do sexo masculino e 1193 (63%) do sexo feminino. A idade média do aparecimento dos EAL foi semelhante, nos dois sexos, 51,8 anos nos homens e 52,7 anos nas mulheres, não havendo diferença estatisticamente significativa entre os sexos.

Os novos casos corresponderam a 398 primeiros episódios (20,9%) e a 1496 segundos e outros episódios (78,5). Em 12 casos (0,6%) não houve informação sobre esta variável.

Verificou-se que a taxa de incidência dos 1ºs EAL atingiu o valor máximo nos homens entre os 45 e 54 anos (446,3/10⁵) e nas mulheres entre os 35 e os 44 anos (759,0/10⁵) e decresceu progressivamente nos grupos etários seguintes (Tabela 1).

Apenas no grupo etário 35-44 se verificou uma diferença estatisticamente significativa entre os sexos. Considerando todos os grupos etários em conjunto, não se verificou diferença estatisticamente significativa entre os sexos (p=0,097).

Em relação à ocorrência do 2º e outros EAL, verificamos que as taxas de incidência foram persistentemente mais elevadas no sexo feminino, sendo esta diferença estatisticamente significativa, para todos os grupos etários entre os 25 e os 74 anos de idade (Tabela 2).

Tabela 2- Distribuição das taxas de incidência dos novos (2ºs e outros) episódios agudos de lombalgia por sexo, segundo o grupo etário e respectivos intervalos de confiança a 95%

Grupo etário	Taxa Homens	IC 95%	Taxa Mulheres	IC 95%	p value
10 a 14	0,0	(0 ; 90,323)	32,3	(0,807 ; 179,8)	n.s
15-24	207,3	(118,474 ; 336,611)	245,0	(147,486 ; 382,555)	n.s
25-34	548,0	(408,049 ; 720,567)	825,8	(653,826 ; 1029,249)	0,022
35-44	1100,6	(888,32 ; 1348,296)	1752,4	(1489,029 ; 2048,994)	<0,001
45-54	1534,2	(1260,907 ; 1849,093)	2668,4	(2311,419 ; 3065,002)	<0,001
55-64	1802,9	(1468,511 ; 2190,718)	3063,9	(2655,886 ; 3516,759)	<0,001
65-74	1801,6	(1460,996 ; 2197,845)	2967,2	(2571,178 ; 3407,012)	<0,001
75 e+	1834,6	(1427,44 ; 2321,829)	1647,7	(1340,649 ; 2004,07)	n.s

(artroses, etc.) que ocorreu, nos homens com uma taxa de 688,2/10⁵ e nas mulheres com uma taxa cerca de 1,8 vezes mais elevada (1269,7/10⁵), sendo esta diferença estatisticamente significativa (Tabela 3).

A segunda causa mais frequentemente associada ao aparecimento de EAL foi “patologia discal” (alterações dos discos intervertebrais, etc), registando-se uma taxa de incidência mais elevada nas mulheres do que nos homens (diferença estatisticamente significativa). Em “outras” foi incluída patologia inflamatória, infecciosa, tumoral e ósseo-metabólica (Tabela 3).

A incapacidade temporária, o absentismo e a procura de cuidados médicos que o aparecimento de lombalgias origina, têm determinado, nos últimos anos, uma maior reflexão sobre este problema e sobre uma possível *alteração dos estilos de vida* que, porventura, a ele possam estar associados.

Bibliografia:

Silva, JA. Reumatologia Prática.

Coimbra: Diagnóstico, 2004, pp. 11.2

Tabela 1- Distribuição das taxas de incidência dos 1ºs episódios de EAL por sexo, segundo o grupo etário e respectivos intervalos de confiança a 95%

Grupo etário	Taxa Homens	IC 95%	Taxa Mulheres	IC95%	p value
10-14	90,4	(18,661 ; 264,305)	32,3	(0,807 ; 179,8)	n.s
15-24	336,8	(220,029 ; 493,535)	335,2	(218,979 ; 491,181)	n.s
25-34	354,6	(244,101 ; 498,001)	407,7	(289,912 ; 557,328)	n.s
35-44	402,4	(278,651 ; 562,272)	759,0	(589,407 ; 962,228)	0,002
45-54	446,3	(305,272 ; 630,042)	560,4	(403,869 ; 757,465)	n.s
55-64	303,5	(176,776 ; 485,88)	348,9	(221,144 ; 523,449)	n.s
65-74	371,5	(226,913 ; 573,7)	265,7	(157,484 ; 419,959)	n.s
75 e+	186,1	(74,821 ; 383,488)	148,3	(67,804 ; 281,513)	n.s

O valor máximo da taxa registou-se, nas mulheres com idade entre os 55 e os 64 anos e, nos homens com mais de 74 anos (Tabela 2).

Verificou-se, também, a ocorrência de cialgia em 717 EAL (37,6%; n=1906), sendo 250 (34,9%) no sexo feminino e 467 (65,1%) no masculino, não sendo esta diferença estatisticamente significativa (teste de qui quadrado; p=0,079).

Verificou-se ainda que a causa mais frequentemente associada ao aparecimento de EAL foi “alterações degenerativas”

Tabela 3- Distribuição das taxa de incidência de EAL segundo a etiologia, por sexo

Etiologia	Homens		Mulheres		H+M		p value			
	Nº de casos N=713	Taxa/10 ⁵	Nº de casos N=1193	Taxa/10 ⁵	Total	Taxa/10 ⁵				
Alterações degenerativas	349	48.9	688.2	715	59.9	1269,7	1064	55.8	893,9	p<0.001
Patologia discal	210	29.5	414.1	320	26.8	568,3	530	27.8	445,3	p=0.001
Outras	12	0.02	43.4	50	0.04	111,9	62	3.3	52,1	p<0.001
Desconhece	186	26.1	-	251	21.0	-	437	-	-	

As várias etiologias não são mutuamente exclusivas

Mesmo sem brincar com o fogo... fazem-se Queimaduras

Baltazar Nunes, Catarina Pimenta

Os acidentes domésticos e de lazer (ADL) que resultaram em queimadura representaram, em 2003, 1,7% do total dos ADL registados pelo sistema ADELIA.

Estima-se que em 2002 tenham ocorrido, em Portugal, cerca de 549000 ADL assistidos num serviço de urgência do SNS, portanto, cerca de **9332 ADL por queimadura**.

Apesar de representarem uma proporção relativamente pequena dos ADL, merecem a nossa atenção, pois são aqueles que apresentam das mais elevadas percentagem de internamento, 9,6%, aproximadamente o dobro da percentagem observada no total dos ADL 5,1%. Por outro lado, a duração média do internamento nestes casos é estimada em 8.9 dias, um pouco mais elevada que a verificado para todos os ADL com internamento (6.5 dias).

Entre Agosto de 2001 e Setembro de 2004, o sistema ADELIA registou 1.667 ADL que tiveram como mecanismo da lesão a queimadura. Destes, **82,1% ocorreram em «casa»**, fundamentalmente na «cozinha» onde se registaram 61% das queimaduras em ambiente doméstico.

Registe-se ainda, que cerca de **39% dos ADL** com estas características envolvem **indivíduos com 12 ou menos anos de idade**.

Na Figura 1 é apresentada a distribuição percentual dos ADL que tiveram como mecanismo de lesão a queimadura, segundo os produtos e as situações mais prevalentes, nos grupos dos indivíduos com 12 ou menos anos e com mais de 12 anos. É importante referir que esta informação foi obtida com base na descrição constante no registo do ADL e que apenas 50% das notificações do ADELIA tem este campo preenchido.

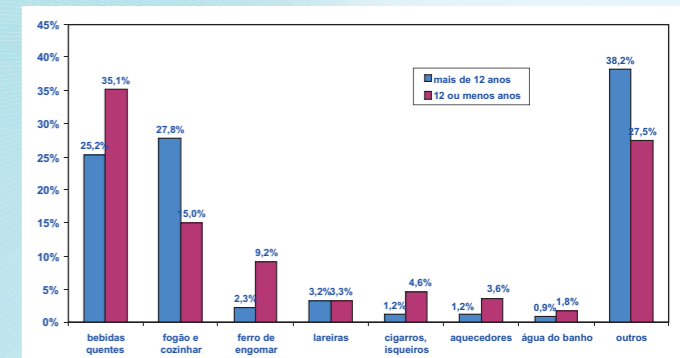


Figura 1 - Distribuição percentual dos ADL com «Queimadura», por um conjunto de produtos e situações mais relevantes, em dois grupos etários (indivíduos com ≤12 anos e os >12 anos)

A análise do gráfico permite-nos concluir que as situações mais prevalentes são as queimaduras com **'bebidas quentes'** (12: 35,1%, >12: 25,2%) seguidas das que envolvem o **'fogão e a actividade de cozinhar'** (12: 15%, >12: 27,8%) e do **'ferro de engomar'** (12: 9,2%, >12: 2,3%).

Ao compararmos os perfis da distribuição nos dois grupos etários estudados, verificamos que estes não são iguais, com efeito as **'bebidas quentes'**, o **'ferro de engomar'**, **'cigarros e isqueiros'** e **'aquecedores'** parecem ser mais prevalentes nos **indivíduos com 12 ou menos anos**, por outro lado, o **'fogão e actividades de cozinhar'** estão comparativamente mais prevalentes nos **indivíduos com mais de 12 anos**.

As queimaduras não são uma fatalidade... previnem-se!

Ficha Técnica

Propriedade: ONSA - Observatório Nacional de Saúde
 Responsável: Maria João Branco
 Equipa Redactorial: Baltazar Nunes, Paulo Nogueira
 Sede: Avenida Padre Cruz 1649-016 LISBOA
 Tel: 21.752 64 04 Fax: 21.752 64 99 e-mail onsa@insa.min-saude.pt
 Tiragem: 6 000 exemplares Distribuição: gratuita
 ISSN 0874-2928 Depósito Legal: 125868/98
 Produção Gráfica: Litomaioir Ind. Litográfica, Lda. - Rio Maior