



Pelo Instituto Português da Acreditação

## **Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética do Instituto Ricardo Jorge recebe acreditação dos testes genéticos**



A Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, do Departamento de Genética Humana do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (Instituto Ricardo Jorge) acaba de obter a acreditação dos ensaios laboratoriais por parte do Instituto Português da Acreditação (IPAC). Esta acreditação é o reconhecimento externo da competência técnica do Instituto para realizar os testes genéticos agora acreditados externamente.

**Lisboa, 18 de março de 2015**

Os doseamentos da Tirotrófina Humana (TSH) e da Tiroxina (T4) em sangue colhido em papel são os testes acreditados que permitem rastrear o hipotireoidismo congénito. Trata-se de uma doença rara que quando não diagnosticada atempadamente tem um forte impacto na vida dos doentes, conduzindo a atraso mental grave e a alterações neurológicas irreversíveis.

Entre 1981 e o final de 2014 foram rastreados cerca de 1.200 doentes com hipotireoidismo congénito. Estes números revelam uma prevalência ao nascimento de 1 por cada 3.000 recém-nascidos.

Os testes de TSH e T4 fazem parte do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce. Este Programa, que está a cargo da Unidade de Rastreio Neonatal do Instituto Ricardo Jorge, faz o rastreio sistemático de 25 doenças raras em todos os recém-nascidos.

Os testes genéticos foram acreditados pelos requisitos da NP EN ISO 15189, a norma de acreditação para laboratórios clínicos. O IPAC é a entidade portuguesa que reconhece formalmente a competência técnica na realização dos testes genéticos, acreditação que é reconhecida internacionalmente.

O Departamento de Genética Humana do Instituto Ricardo Jorge, desenvolve atividades de Investigação e Desenvolvimento, Prestação de Serviços Diferenciada, Referência, Difusão da Cultura Científica, Formação e Observatório de Saúde em doenças genéticas, genómica funcional e genotoxicidade ambiental. Para concretizar as suas atividades, este Departamento aplica metodologias de epidemiologia genética, genética médica, bioquímica e biologia molecular e celular.

Estas metodologias são utilizadas de forma integrada por pessoal científico e técnico especializado. Este é um trabalho efetuado em equipas multidisciplinares dedicadas à investigação, ao desenvolvimento e à prestação de serviços nas áreas da genética molecular humana, citogenética e bioquímica genética.

*O Instituto Ricardo Jorge desenvolve uma tripla missão como laboratório do Estado no sector da saúde, laboratório nacional de referência e observatório nacional de saúde. O Instituto tem por missão contribuir para ganhos em saúde, para a definição de políticas de saúde e para o aumento da qualidade de vida da população.*

*Foi fundado em 1899 pelo médico e humanista Ricardo Jorge, como braço laboratorial do sistema de saúde português. O Instituto Ricardo Jorge dispõe de unidades operativas na sua Sede em Lisboa, em centros no Porto (Centro de Saúde Pública Doutor Gonçalves Ferreira) e em Águas de Moura (Centro de Estudos de Vectores e Doenças Infecciosas Doutor Francisco Cambournac).*

**Para mais informações contactar:**

**Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge**

Gabinete de Comunicação, Marketing e Relações Externas

Telefones: (00 351) 217 519 395 / (00 351) 963 902 534

Mail: [comunicacao@insa.min-saude.pt](mailto:comunicacao@insa.min-saude.pt) / Internet: [www.insa.min-saude.pt](http://www.insa.min-saude.pt)

