


TESTE DO PEZINHO

Apae Salvador

A close-up photograph of a newborn's foot, held gently by a hand. The foot is the central focus, showing the texture of the skin and the shape of the toes. The background is a soft, out-of-focus light color.

**Práticas do Programa
de Triagem Neonatal
na Bahia**

Programa Nacional de Triagem Neonatal do Estado da Bahia
Serviço de Referência em Triagem Neonatal
Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Salvador
APAE Salvador

Práticas do Programa de Triagem Neonatal na Bahia

Salvador-BA
2010

GOVERNO DO ESTADO DA BAHIA
Jacques Wagner

SECRETARIA DE SAÚDE DO ESTADO DA BAHIA
Jorge José Santos Pereira Solla

SUPERINTENDÊNCIA DE ATENÇÃO INTEGRAL À SAÚDE
Giselia Santana Souza

DIRETORIA DE GESTÃO DO CUIDADO
Débora do Carmo

COORDENAÇÃO DO CUIDADO POR CICLO DE
VIDA E GÊNERO
Olga Cristina Lima Sampaio

ÁREA TÉCNICA DE SAÚDE DA CRIANÇA
Isaura Regina Pirajá Coelho
Margareth Hamdan Melo Coelho
Maria Rosário Ribeiro Barretto
Solange da Cruz Coelho
Sônia Cristina Sales Pereira Barreto

Práticas do Programa de Triagem Neonatal na Bahia

Direitos reservados:

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Salvador - APAE Salvador

Serviço de Referência em Triagem Neonatal na Bahia

Alameda Verona, nº32-Pituba

CEP:41.830-465-Salvador-Bahia

Tel.(0**71)3270-8313

Fax(0**71)3270-8355

Site:www.apaesalvador.org.br

E-mail:pezinho@apaesalvador.org.br

Revisão: Neide Azevedo Silveira

Rogério Campodonio

1ª Edição 2006

2ª Edição-2010

É proibida a reprodução total ou parcial deste manual sem autorização por escrito da APAE Salvador. É permitida somente a reprodução de trechos desta publicação desde que citada a fonte de origem.

Presidente

Derval Freire Evangelista

Superintendente

Ilka Santos de Carvalho

Gerente de Saúde

Cleusa Zanetti

Organizadores

Antônio Conceição da Purificação

Helena Maria Guimarães Pimentel dos Santos

Maria Inês Mattos Miranda Fontes

Colaboradores

Fabiana Alves Perin

Isabella Regina G. de Queiroz

Iara Teles Linpinski

Maria Efigênia de Queiroz Leite

Mônica Lima Barbosa Rodrigues

Neyla Borges de Aguiar Otero

Rosana Ribeiro Borges de Barros dos Santos

Tatiana Regia S. Amorim Boa Sorte

Projeto Gráfico: Leonardo Miranda

FICHA CATALOGRÁFICA

Manual de Práticas do Programa de Triagem Neonatal na Bahia. 2.ed. Salvador: APAE Salvador, 2010.

1. Triagem Neonatal. 2. Teste do Pezinho. 3. Coleta de Sangue. I. Título. Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Salvador.

ÍNDICE GERAL

1. APRESENTAÇÃO	07
2. HISTÓRICO DA TRIAGEM NEONATAL NO MUNDO E NO BRASIL	08
2.1 Principais marcos legislativos sobre Triagem Neonatal no Brasil	11
2.2 Programa de Triagem Neonatal na Bahia. Alguns marcos históricos	13
2.3 Saiba um pouco mais sobre o nosso Serviço	15
2.3.1 O que é o Serviço de Triagem Neonatal da APAE Salvador	15
2.3.2 Qual é o objetivo da Triagem Neonatal	15
2.3.3 Como é realizada a Triagem Neonatal	15
2.3.4 Quais as doenças investigadas e os exames realizados no Teste do Pezinho dentro do PNTN no estado da Bahia	16
2.3.4.1 Fenilcetonúria (PKU)	16
2.3.4.2 Hipotireoidismo Congênito (HC)	17
2.3.4.3 Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias	17
2.3.4.4 Aminoacidopatias (EIMaa)	19
3. PROCEDIMENTOS TÉCNICOS	21
3.1 Kit de coleta	21
3.2 Preenchimento da ficha e filtro	22
3.3 Instruções para a coleta	23
3.5 Secagem, acondicionamento e transporte da amostra	27
3.6 Qualidade da amostra	28
3.7 Entrega de resultados	32
4. PROCEDIMENTOS DE RECONVOCAÇÃO E BUSCA ATIVA	34
4.1 Município de Salvador	34

4.1.1 Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria e Aminoacidopatias	34
4.1.2 Doenças Falciformes	35
4.2 Municípios do Interior do estado da Bahia	35
4.2.1 Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria e Aminoacidopatias	35
4.2.2 Doenças Falciformes	35
4.3 Considerações importantes para reconvocação	36
4.4 Outros motivos de reconvocação	37
5. ATENDIMENTO E ACOMPANHAMENTO	38
5.1 Fenilcetonúria (PKU)	38
5.2 Hiperfenilalaninemia	44
5.3 Outras Aminoacidopatias	45
5.4 Hipotireoidismo Congênito	47
5.5 Doenças Falciformes	50
5.6 Atendimento Psicológico	53
5.7 Atendimento do Serviço Social	56
5.8 Aconselhamento Genético	57
5.9 Atendimento Odontológico	57
6. TRIAGEM PARA FIBROSE CÍSTICA-FASE III	59
7. ASSESSORIA DE RELACIONAMENTO	61
8. PARCERIAS	62
9. CONTATO	63
10. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	64

APRESENTAÇÃO

A triagem neonatal - Teste do Pezinho - no estado da Bahia vem sendo realizada pela Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Salvador-APAE, desde 1992, com atendimento médico e acompanhamento dos casos positivos de Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito, tendo incorporado a triagem para Anemia Falciforme a partir de junho 2000.

Com a criação do Programa Nacional de Triagem Neonatal-PNTN, através da Portaria GM/MS nº 822, de 6 de junho de 2001, o estado da Bahia cadastrou como Serviço de Referência em Triagem Neonatal-SRTN a APAE Salvador, conforme Portaria MS/SAS nº 429, publicada em 2/10/2001, habilitando o estado na fase II do PNTN.

O SRTN APAE Salvador, na fase II do PNTN, é responsável pela realização do Teste do Pezinho para Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias e Aminoacidopatia, pela busca ativa dos casos suspeitos, confirmação diagnóstica, tratamento e acompanhamento ambulatorial multidisciplinar especializado.

Após 5 anos da implantação do PNTN no Estado da Bahia, identificou-se a necessidade da elaboração de um material que apresentasse as Práticas do Programa de Triagem Neonatal na Bahia, direcionado aos gestores municipais e todos os profissionais de saúde envolvidos na triagem neonatal, buscando divulgar e padronizar todos os procedimentos e rotinas utilizados, contribuindo para a melhoria da qualidade do programa.

Maria Rosário Ribeiro Barretto
Coordenadora Estadual do PNTN na Bahia

HISTÓRICO DA TRIAGEM NEONATAL NO MUNDO E NO BRASIL

O termo “triagem”, que se origina do vocábulo francês “*triage*”, significa seleção, separação de um grupo, ou mesmo, escolha entre inúmeros elementos. Ele define, em saúde pública, a ação primária dos programas de triagem, ou seja, a detecção precoce através de testes aplicados numa população com probabilidade elevada de apresentar determinada doença ou com relevância clínica para a saúde dos indivíduos.

A triagem neonatal tem propósito preventivo, pois permite, através de testes laboratoriais, a identificação de recém-nascidos com exames positivos para alguma das doenças investigadas, assintomáticas ao nascimento e no período neonatal, oportunizando a intervenção no início da doença. Desta forma, é possível a instituição do tratamento precoce específico e a diminuição ou eliminação das possíveis seqüelas associadas a cada doença.

No final da década de 50, o biólogo Robert Guthrie passou a dirigir seus estudos para a prevenção de deficiência mental, adaptando técnicas laboratoriais que permitiram o diagnóstico de alterações metabólicas no sangue de recém-nascidos aparentemente normais. Através da inibição do crescimento da bactéria *bacillus subtilis*, foi possível detectar a presença de níveis elevados do aminoácido fenilalanina no sangue e, com isso, realizar o diagnóstico precoce da Fenilcetonúria (PKU). Neste momento, foi concebido o conceito laboratorial de triagem neonatal.

O uso do papel filtro na coleta de sangue e o surgimento de tecnologias laboratoriais, que permitissem a dosagem de substâncias em “sangue seco”, proporcionaram a logística necessária para o surgimento da triagem populacional de diversas doenças.

A triagem neonatal para doenças como Fenilcetonúria e posteriormente Hipotireoidismo Congênito foi iniciada em diversos países na década de 60 e, no Brasil, na década de 70. Atualmente, existem tecnologias para a avaliação de várias doenças no “sangue seco”. O sangue é obtido por punção de calcanhar de recém-nascidos embebido em papel filtro especial.

No Brasil, os primeiros serviços de triagem neonatal surgiram por iniciativas isoladas, na grande maioria, de instituições não-governamentais. A Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo foi pioneira, iniciando a triagem neonatal para Fenilcetonúria na década de 70. Outros serviços foram surgindo no decorrer dos anos, cada um com estrutura, normas e procedimentos próprios. Esta situação trouxe como consequência a falta de integração entre os diversos serviços, a ausência de rotinas uniformes, a diversidade de doenças triadas e a baixa cobertura populacional, gerando heterogeneidade da triagem entre as diversas regiões brasileiras. A consolidação da triagem neonatal como programa de saúde pública só ocorreu com a implantação de

leis federais e a inclusão do procedimento de triagem neonatal no Sistema Único de Saúde(SUS).

Em 06 de junho de 2001, através de Portaria Ministerial, foi instituído o Programa Nacional de Triagem Neonatal-PNTN e suas normas organizacionais, o que regulamentou a triagem neonatal em todo o país sob a gestão do Governo Federal, através do Ministério da Saúde(MS).

Nesta legislação fica bem definido que um Programa de Triagem Neonatal, como uma ação de saúde pública, consiste não apenas na realização de exames, mas também de confirmação diagnóstica dos casos suspeitos, busca ativa, tratamento e acompanhamento dos pacientes.

Em setembro de 1999, a sociedade científica relacionada ao tema se organizou e fundou a Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal-SBTN. Este também foi um marco na organização deste importante programa de saúde no Brasil.

Principais marcos legislativos sobre Triagem Neonatal no Brasil

A realização dos testes de triagem neonatal - Teste do Pezinho - é direito de todo recém-nascido. É dever do Estado, dos pais e de toda a sociedade civil proporcionar as condições para o seu cumprimento.

Abaixo, algumas das leis relacionadas com o tema:

1 - Lei Federal nº 8.069, de 13 de julho de 1990. Estatuto da Criança e do Adolescente.

Art. 10º - III - Proceder a exame visando ao diagnóstico e terapêutica de anormalidades no metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientações aos pais.

2 - Portaria GM/MS nº 22, de 15 de janeiro de 1992.

Torna obrigatória a inclusão no Planejamento das Ações de Saúde dos Estados, Municípios e Distrito Federal, públicos e particulares contratados em caráter complementar, do Programa de Diagnóstico Precoce de Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito.

3- Portaria Ministerial MS/GM nº 822, de 6 de junho de 2001.

Art. 1º - Instituir, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal.

Art. 2º - "...se ocupará da Triagem Neonatal para: a) Fenilcetonúria; b) Hipotireoidismo Congênito; c) Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias e d) Fibrose Cística.

4- Portaria MS/SAS 429, de 02 de outubro de 2001.

Habilitando o estado da Bahia na Fase II de Implantação do Programa Nacional de Triagem Neonatal e cadastrando a APAE Salvador como o único Serviço de Referência em Triagem Neonatal na Bahia.

5- Portaria SAS/MS nº 847, de 06 de novembro de 2002.

Art. 1º - Aprovar o PROTOCOLO CLÍNICO E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS-FENILCETONÚRIA-Fórmula de Aminoácidos Isenta de Fenilalanina, na forma do Anexo desta Portaria.

6- Portaria SAS/MS nº 848, de 06 de novembro de 2002.

Art. 1º - Aprovar o PROTOCOLO CLÍNICO E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS-HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO-Levotiroxina Sódica, na forma do Anexo desta Portaria.

7- Resolução nº 1.246/88, do Conselho Federal de Medicina.
Código de Ética Médica.

Art. 57º - É vedado ao médico: deixar de utilizar os meios disponíveis de diagnóstico e tratamento a seu alcance em favor do paciente.

Programa de triagem neonatal na Bahia. Alguns marcos históricos.

A APAE Salvador iniciou a realização de triagem neonatal para Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito no segundo semestre de 1992, através de convênio com o Sistema Único de Saúde-SUS e Secretaria de Saúde do Estado da Bahia-SESAB, iniciando a coleta gradativa dos testes de triagem nos postos de saúde de Salvador e de outros municípios. O número de recém-nascidos triados foi aumentando em função de novos contatos e convênios com as secretarias municipais de saúde.

Em julho de 2000, a triagem das Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias foi incorporada ao Teste do Pezinho do estado por iniciativa da APAE Salvador, através de convênio com a SESAB.

Em 02 de outubro de 2001, a APAE Salvador foi credenciada pelo Ministério da Saúde e SESAB como o Serviço de Referência em Triagem Neonatal do estado, habilitado na fase II, que inclui a triagem para Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria e Doenças Falciformes e o tratamento e acompanhamento dos casos confirmados destas doenças. Além das doenças triadas através do convênio com o Ministério da Saúde na fase II, é realizada a triagem para Aminoacidopatias através de convênio com a SESAB.

Desde então, a APAE Salvador é o serviço credenciado no estado da Bahia a realizar o Teste do Pezinho pelo PNTN. É, portanto, o responsável pela realização do programa em todo o estado. Isto permite a organização e qualidade do Programa, além do

cumprimento de todas as fases do processo, desde a coleta até o acompanhamento regular dos casos confirmados.

Todos os municípios do estado deverão estar cadastrados e conveniados ao Programa através da APAE Salvador, para que o objetivo principal de prevenção e cobertura de 100% dos recém-nascidos seja alcançado.

Saiba um pouco mais sobre o nosso serviço

O que é o Serviço de Triage Neonatal da APAE Salvador

É o Serviço credenciado pelo Ministério da Saúde e SESAB como referência para realização do PNTN no Estado da Bahia e em todos os municípios do Estado da Bahia.

Qual é o objetivo da triagem neonatal

Diagnosticar e tratar precocemente, em 100% dos recém-nascidos, as doenças detectadas através do Teste do Pezinho: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e Aminoacidopatias. Com isto, prevenimos complicações e diminuimos a morbi-mortalidade destas doenças. Ressaltamos a prevenção da deficiência mental no caso da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito e algumas aminoacidopatias.

Como é realizada a triagem neonatal

O primeiro passo é a coleta do sangue por punção de calcanhar para o Teste do Pezinho, em todos os recém-nascidos vivos do Estado. O Teste do Pezinho é um exame de sangue, que deve ser colhido em papel filtro com lanceta apropriada, através de punção de calcanhar dos recém-nascidos. As amostras de sangue são analisadas no laboratório. Os recém-nascidos com exames alterados são reconvocados pela busca ativa do SRTN para nova coleta, a fim de obter a confirmação diagnóstica. Os casos confirmados são acompanhados por equipe multidisciplinar de saúde e, além do tratamento, fazem controle laboratorial e clínico periodicamente na Apae Salvador.

Quais são as doenças investigadas e os exames realizados no Teste do Pezinho dentro do PNTN no estado da Bahia

DOENÇAS TRIADAS	DOSAGEM
Fenilcetonúria	Dosagem de Fenilalanina - PKU
Hipotireoidismo Congênito	Dosagem de TSH - neonatal
Doenças Falciformes e Hemoglobinopatias	Teste para Hemoglobinas
Aminoacidopatias (Erros inatos do metabolismo dos aminoácidos)	Cromatografia de aminoácidos de camada delgada - CROaa

1. Fenilcetonúria-PKU

A Fenilcetonúria é um Erro Inato do Metabolismo-EIM, de origem genética, com herança autossômica recessiva que leva à deficiência da enzima que metaboliza o aminoácido fenilalanina. Este aminoácido acumula-se no sangue do recém-nascido, provocando efeitos tóxicos no Sistema Nervoso Central, que leva à deficiência mental, agitação e agressividade. O tratamento precoce com dieta especial previne as alterações e propicia desenvolvimento psicomotor dentro dos padrões normais da população. O tratamento é por toda a vida. A incidência varia entre 1/12.500 a 20.000 nascidos-vivos.

A triagem neonatal e o tratamento precoce continuado dos pacientes previnem a deficiência mental por Fenilcetonúria.

2. Hipotireoidismo Congênito-HC

O Hipotireoidismo Congênito é um distúrbio decorrente da deficiência da produção dos hormônios da tireóide, que ocorre por diferentes causas. O recém-nascido com Hipotireoidismo Congênito geralmente não apresenta sintomas ao nascer, mas com o tempo a deficiência dos hormônios tireoidianos leva ao atraso de desenvolvimento e deficiência mental grave. O tratamento precoce e contínuo com reposição de hormônio tireoidiano resulta em desenvolvimento normal da criança. O tratamento é por toda a vida. Incidência: 1: 3.500 a 4.000 nascidos-vivos.

A triagem neonatal e o tratamento precoce dos pacientes previnem a deficiência mental por Hipotireoidismo Congênito.

3. Doenças Falciformes-DF e outras Hemoglobinopatias

Doenças Falciformes é o nome dado ao grupo de doenças de origem genética, de herança autossômica recessiva, que apresenta alterações morfológicas na molécula da hemoglobina(Hb).

A Doença Falciforme mais conhecida e de maior incidência em nossa população é a Anemia Falciforme(AF). Na Anemia Falciforme, a hemoglobina normal (padrão), chamada de HbA, não está presente nas hemácias e sim uma hemoglobina variante chamada de hemoglobina S (HbS). O paciente com Anemia Falciforme tem a HbS em dose dupla (homozigose) e não tem nenhum exemplar da

hemoglobina normal (HbA). No exame, o resultado HbSS determina o diagnóstico de Anemia Falciforme. Outras formas de Doenças Falciformes se caracterizam pela ausência da HbA e pela presença de HbS associada a outra variante, e os resultados encontrados podem ser HbSC, HbSD, HbS Betatalasemia, etc.

As Doenças Falciformes HbSS e HbSC são as formas mais frequentes e as mais importantes, pela gravidade. Elas apresentam quadro clínico de: anemia crônica, crises hemolíticas, crises vaso-oclusivas e crises álgicas (dor). O diagnóstico e tratamento profilático introduzidos precocemente melhoram o prognóstico da doença e a qualidade de vida dos indivíduos, além de proporcionar orientação familiar e aconselhamento genético.

As outras formas de Doenças Falciformes como a HbSD apresentam quadro clínico de anemia crônica, mas com sintomas e gravidades diferentes das outras Doenças Falciformes (HbSS ou HbSC).

Existem outras Hemoglobinopatias, como a HbCC e a HbCD, que não têm a presença da Hemoglobina S e portanto não apresentam fenômenos de falcização. Por isso não são incluídas entre as Doenças Falciformes. Estas se caracterizam por anemia hemolítica crônica e o quadro clínico é mais leve.

As Doenças Falciformes e as outras Hemoglobinopatias não estão relacionadas com a deficiência mental.

A identificação precoce na triagem neonatal e a introdução de

atendimento especializado associado ao tratamento precoce com medidas profiláticas e preventivas dos pacientes com Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias diminuem a morbimortalidade destas doenças.

A incidência das Doenças Falciformes depende da composição étnica da população estudada. Em nossa população, a incidência é de 1:650 nascidos-vivos demonstrada nestes 10 anos de triagem para DF.

Detecção dos casos de traço:

As técnicas disponíveis para detecção de alterações da Hemoglobina permitem a identificação precoce da maioria das Doenças Falciformes e também a identificação dos indivíduos portadores de traços de hemoglobinas variantes em dose única (heterozigose). Nos casos de traço, o exame demonstra a presença da Hemoglobina normal (HbA) acompanhada de uma variante de Hemoglobina, seja HbAS, HbAC, HbAD, etc. Estes indivíduos, na grande maioria das vezes, não apresentam sintomas clínicos e portanto, são considerados indivíduos saudáveis. Os traços não necessitam tratamento e não evoluem para a doença.

4. Aminoacidopatias

As aminoacidopatias são um grupo de doenças genéticas que fazem parte dos Erros Inatos do Metabolismo-EIM. As mais frequentes são: Fenilcetonúria, Tirosinemia e Doença do Xarope de Bordo.

A Cromatografia de Aminoácidos em camada delgada é um exame de triagem semi-quantitativo que, quando apresenta alguma anormalidade, levanta a suspeita de uma aminoacidopatia. Neste caso, o paciente deverá repetir o exame em papel filtro, realizar a pesquisa de Erros Inatos do Metabolismo na urina e Cromatografia de Aminoácidos em plasma para confirmação diagnóstica.

PROCEDIMENTOS TÉCNICOS

Kit de coleta

O kit para coleta do Teste do Pezinho é composto por ficha individual do recém-nascido com filtro e lanceta. O mesmo será fornecido pelo SRTN e repostado mediante solicitação do município. A liberação do kit é gradativa, de acordo com a expectativa de nascidos-vivos do município e número de coletas realizadas, visando a cobertura de 100% dos nascimentos. O município poderá solicitar o envio de kits por telefone, fax ou pessoalmente, no SRTN e controlar o estoque e distribuição dos kits no município, para evitar interrupção da coleta.

A APAE Salvador firmou convênio com a Empresa Brasileira de Correios e Telégrafos para o envio de kits e dos resultados dos exames para os municípios, e o retorno do papel filtro com as coletas do Teste do Pezinho. O convênio disponibiliza gratuitamente para os municípios credenciados, a postagem das coletas efetuadas. Cada município tem direito a 5 (cinco) postagens por mês, ou seja, uma remessa semanal. Esta medida foi adotada para evitar a retenção de amostras coletadas no local de origem. Ressaltamos que o envio deverá ser semanal, mesmo com apenas uma amostra.

Preenchimento da ficha e filtro

LOTE: 4031
VAL.: 31612007
SAS 903

NÃO DESTAQUE

Nome: _____
Responsável Coleta: _____

Amostrador em ambiente seco e arejado

Serviço de Referência em Triagem Neonatal

1ª AMOSTRA
 RECONVOCADO Nº ETIQUETA: _____
 CONTROLE Nº ETIQUETA: _____

Serviço de Referência em Triagem Neonatal

NOME: _____
NOME DA MÃE: _____
ENDEREÇO/TELEFONE: _____
NOME DO POSTO / AMPARO / TELEFONE: _____

DATA COLETA: ____/____/____ SEXO: M F PESO AO NASCER: _____ kg _____ g CPF: _____

PREENCHER COM LETRA DE FORMA

REMBUSO: S N ANTI-BIÓTICOS: S N TRANSFUÇÃO: S N GÊMEOS: S N ADENIZAÇÃO: S N
DATA: ____/____/____ Im: _____ Data: _____

REJ: TIR: Hb: Coe: SO: Ht: Td: GAL: CIDRUC:
17:CHP: TOXO: Hb: GMD: SGL: Wt: Chg: SGL: SGL: Wt: ACAD: Td: SGL:

DESTAQUE ESTE PROTOCOLO E GUARDE ATÉ O RECEBIMENTO DO RESULTADO.
Para informações adicionais,
Tels.: 71 270-8316 / 8315

"TESTE DO PEZINHO, DIREITO DE TODO RECÉM NASCIDO"

É obrigatório o preenchimento completo com letra de forma de todos os campos da ficha do Teste do Pezinho e do filtro de coleta. Para a sua utilização, é necessário seguir as seguintes instruções:

- Nunca destacar a ficha do filtro.
- Preencher todos os dados da ficha e do protocolo de resultados.
- O nome da criança deve ser idêntico ao da certidão de nascimento.
- Quando a criança não tiver registro, solicitar a identidade da mãe, identificando na ficha a criança como RN (recém-nascido), seguida do nome completo da mãe. Exemplo: RN de Maria de Jesus Almeida.
- O mesmo nome que constar na ficha deverá obrigatoriamente constar no filtro.
- O nome da mãe deverá constar no campo específico da ficha.
- Confirmar o nome da criança junto ao responsável no momento da coleta.

Para admissão da amostra no SRTN da APAE Salvador, é

fundamental o preenchimento de todos os campos da ficha e do filtro, pois todos serão importantes para a identificação e localização do recém-nascido no caso de uma nova coleta. Para facilitar o cadastramento e reconvocação, quando necessário, colocar o nome completo do posto de coleta.

É obrigatório que o posto de coleta mantenha o registro de todos os dados referentes ao recém-nascido, principalmente o endereço completo com referência e número do telefone de contato.

A coleta do “Teste do Pezinho”

1 - Instruções para coleta

- O profissional que realizar a coleta deve ser obrigatoriamente da área de saúde, estar inscrito junto ao seu órgão de classe, treinado e habilitado para realizar o procedimento.
- Antes da coleta, conferir o nome da criança, confirmando-o com o responsável.
- A posição ideal para coleta é manter a criança no colo do responsável em “posição de arrotar”.
- Para aumentar o fluxo de sangue, massagear levemente o calcanhar antes de puncionar.
- Fazer assepsia do calcanhar com álcool etílico (70%). Nunca utilizar álcool iodado.
- Enxugar o calcanhar com algodão seco antes de puncionar.
- Selecionar o lugar de punção nas laterais dos calcanhares, nunca no centro.
- Durante a coleta, só utilizar algodão seco.

- Abrir a lanceta na presença do responsável, chamando sua atenção para o fato da mesma ser esterilizada.
- Puncionar o calcanhar com lanceta descartável, fornecida pelo SRTN da APAE Salvador.
- Nunca utilizar agulha para puncionar o calcanhar.
- Aguardar a formação de uma grande gota de sangue.
- Encostar levemente um dos lados do papel filtro na gota de sangue, deixando o sangue impregnar o papel até o preenchimento do círculo.
- Aguardar a formação de outras gotas de sangue e repetir o procedimento.
- Não sobreponha as gotas.
- Observar a parte reversa do papel para ter certeza de que o mesmo foi embebido.
- Nunca fazer qualquer tipo de compressão durante a coleta, pois poderá causar hemólise ou diluição do sangue.

2 - Idade ideal da coleta:

- A idade ideal para coleta é entre o 3º e 7º dia de vida do recém-nascido. Isto permite que o início do tratamento dos casos confirmados ocorra no primeiro mês de vida.
- As coletas realizadas após o 7º dia serão processadas, mas quanto mais tarde, por exemplo, acima de 30 dias maiores as probabilidades de atraso no tratamento dos casos confirmados.
- Mesmo os RNs que permaneçam internadas na maternidade devem fazer o Teste do Pezinho na primeira semana de vida.

- Nos RNs que tenham algum impedimento de coleta no calcanhar (como uso de gesso) ou que estejam com veia puncionada, a coleta pode ser feita com seringa e então o sangue ser gotejado no papel filtro.

Observe a seguir a seqüência de fotos que demonstra como a coleta deve ser feita:

Mostrar lanceta estéril



Criança na posição de arrotar



Puncão no calcanhar



Formação de uma grande gota



Impregnação do papel-filtro



Secagem, acondicionamento e transporte da amostra

Após a coleta, deixar o papel filtro na posição horizontal, secando por aproximadamente duas horas, em temperatura ambiente, até atingir a cor marrom avermelhada. O papel filtro deve ficar distante de líquidos, insetos, da luz do sol e de outras fontes de calor.

Após a secagem, acondicionar as amostras em saco plástico e guardar na geladeira em temperatura de 2 a 8°C. Colocar preferencialmente na porta da geladeira, para evitar risco de molhar com degelo. Nunca colocar no congelador.

Envio das amostras

Enviar semanalmente ao SRTN da APAE Salvador os filtros coletados. Os mesmos devem ser acompanhados de listagem com os nomes dos recém-nascidos, o nome do posto, o nome e o número do telefone de contato do responsável. Uma cópia da listagem deve ficar com o posto de coleta para posterior conferência. No caso de municípios com mais de um posto de coleta, é importante salientar que será enviado por semana apenas um grande envelope com todas as amostras do município. Entretanto, cada posto deverá identificar separadamente seus exames anexados às respectivas listagens.

Não é necessário refrigerar os filtros durante o transporte, mas, caso deseje fazê-lo, só utilizar gelo reciclável. O envio do material deve ser via Correios ou através de portador no mínimo semanalmente. As amostras não enviadas uma semana após a coleta serão consideradas amostras retidas e podem ter seu processamento

alterado com resultado duvidosos.

Qualidade da amostra

É importante lembrar que o sangue coletado no papel filtro será analisado no laboratório do SRTN da APAE Salvador. A qualidade desta amostra é fundamental para a obtenção de resultados satisfatórios em todo o processo de triagem neonatal. Buscando obter material adequado para execução dos exames laboratoriais, faz-se necessário observar os erros mais freqüentes:

Sangue envelhecido

Encaminhamento tardio da amostra para o laboratório do SRTN, ou seja, retenção de amostra.



Papel filtro raspado ou arranhado

O papel filtro com amostra de sangue raspada, arranhada, amassada, dobrada, entre outros.



Sangue contaminado

A amostra contaminada com marcas de canetas e/ou substâncias desconhecidas.

Sangue com fungo

Presença de pontos brancos ou manchas esbranquiçadas na amostra de sangue. Não armazenar os kits em local úmido e não deixar a amostra exposta a insetos.



Quantidade insuficiente de sangue

Coleta de poucas e pequenas gotas de sangue, não preenchendo todo o círculo em ambos os lados do papel.



Amostra úmida

Amostra guardada na geladeira antes da secagem adequada do sangue. Note sangue vermelho e não amarronzado.

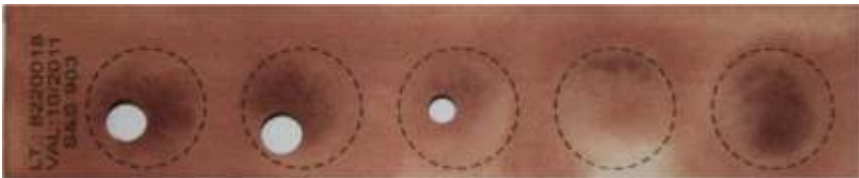


Amostra supersaturada

Coleta realizada, possivelmente, com agulha ou outro dispositivo, impregnando excessivamente o papel-filtro.

Amostra hemolisada ou diluída (com anéis de soro)

Compressão excessiva ou contato do papel-filtro com o álcool utilizado para assepsia do calcanhar.



Amostra coagulada

Coleta de várias gotas de sangue sobrepostas, levando à não absorção e coagulação.



Amostra ressecada

Quando o papel filtro é exposto a fontes de calor durante a secagem, a exemplo de: secador, estufa, microondas, sol, entre outros.

Amostra não-coletada

Filtro encaminhado ao SRTN sem sangue.



Fluxo das amostras no SRTN

As amostras enviadas pelos postos chegam ao apoio operacional do SRTN, onde são contadas, conferidas com a listagem, registradas no livro de entrada e etiquetadas. Após este processo, a ficha é destacada do filtro. O filtro segue para o laboratório, para realização dos procedimentos técnicos, e a ficha segue para o cadastramento, onde os dados são digitados.

No laboratório, os filtros são classificados segundo critérios de qualidade das amostras, picotados e as dosagens são executados. Após realização dos exames, interpretação e análise dos resultados, os mesmos são liberados para impressão.

Os resultados destinados aos postos de coleta são impressos na forma de folha de resultados e os destinados aos pais ou responsáveis pela criança são impressos na forma de laudo individual do recém-nascido.

Entrega dos resultados

Os laudos e folha de resultados de cada posto serão enviados separadamente para o posto responsável pela distribuição dos mesmos. O prazo oferecido pelo SRTN da APAE Salvador é de 06 (seis) dias úteis após a chegada da amostra ao laboratório, possibilitando que os postos de coleta reduzam o prazo de entrega dos resultados, com a conseqüente melhora da qualidade do serviço prestado. Sugerimos que o posto de coleta disponibilize os resultados no prazo de 20 dias após a coleta. O laudo deverá ser entregue aos pais do recém-nascido.

No caso do não-recebimento do laudo, o posto de coleta deve solicitar o mesmo imediatamente ao SRTN por telefone. É necessário que o posto de coleta faça o controle e a análise mensal dos Testes do Pezinho coletados para conferir se os laudos recebidos estão de acordo com o número de amostras enviadas.

O município poderá solicitar envio de laudos em duas circunstâncias excepcionais:

1. Quando não receber, no prazo estabelecido, a 1ª via dos laudos

referentes às coletas enviadas.

2. Solicitar 2ª via de laudo por motivo de perda ou extravio da 1ª via já recebida.

Estas solicitações poderão ser feitas por telefone, fax ou pessoalmente, no SRTN. Todos os dados dos recém-nascidos deverão ser fornecidos no momento da solicitação e, no máximo, em 48 horas, os mesmos estarão disponíveis para envio ao município. Recomenda-se que, antes de solicitar os laudos, seja verificado se os mesmos não se encontram retidos nos Correios ou no posto centralizador.

PROCEDIMENTOS DE RECONVOCAÇÃO E BUSCA ATIVA

Os recém-nascidos triados através do Teste do Pezinho serão reconvocados quando tiverem resultado alterado, ou seja, fora dos valores de referência que se encontram impressos no laudo. Cada doença tem valores de referência específicos.

O Serviço Social do SRTN responsável pela busca ativa será informado pela equipe do laboratório dos casos que estiverem com os resultados alterados, para que este entre em contato com o município para realização de novo exame e confirmação diagnóstica.

A Busca Ativa no SRTN da APAE Salvador consiste na localização imediata do recém-nascido com suspeita das doenças Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doença Falciforme e Aminoacidopatias. O objetivo é trazer o recém-nascido em tempo hábil para a confirmação diagnóstica, introdução do tratamento dos casos confirmados, possibilitando a prevenção das possíveis complicações.

A Busca Ativa utiliza procedimentos específicos para cada doença e de acordo com a procedência do recém-nascido.

MUNICÍPIO DE SALVADOR

- Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria e Aminoacidopatias
- A equipe da busca ativa faz contato telefônico com o posto de coleta, solicitando a localização do recém-nascido e o seu comparecimento

ao SRTN da APAE Salvador para colher a 2ª amostra do exame e, dependendo da gravidade da alteração, agenda-se também consulta para atendimento imediato com o médico especialista.

- Doenças Falciformes

A equipe da busca ativa faz contato telefônico com o posto de coleta, solicitando a localização do paciente e o agendamento de consulta na APAE Salvador para atendimento com Hematologista Pediátrico e repetição do exame no RN e coleta de exames dos pais.

MUNICÍPIOS DO INTERIOR DO ESTADO DA BAHIA

- Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria e Aminoacidopatias

A equipe da busca ativa faz contato telefônico com o posto de coleta e envia comunicado para a Secretaria de Saúde do Município, informando a suspeita e solicitando a localização do recém-nascido para a coleta da 2ª amostra do Teste do Pezinho no próprio município. A depender da gravidade da alteração, o agendamento de consulta no SRTN da APAE Salvador será efetuado imediatamente.

- Doenças Falciformes

A equipe da busca ativa faz contato telefônico com o posto de coleta e envia comunicado para a Secretaria de Saúde do Município, informando a suspeita e solicitando a localização do paciente e o agendamento de consulta no SRTN da APAE Salvador para atendimento com Hematologista Pediátrico e repetição do exame no RN e exame dos pais.

Considerações importantes para facilitar a reconvocação dos pacientes:

- O preenchimento adequado da ficha de coleta, com letra legível, o número de registro do 1º laudo e todos os dados necessários, facilita a localização do paciente reconvocado.
- O posto de coleta deverá estar sempre atento aos laudos com resultado alterado para localizar o paciente em tempo hábil.
- Os recém-nascidos com traço falciforme não são incluídos na Busca Ativa e não necessitam agendar consulta por não serem considerados doentes. Nestes casos, recomendamos a coleta de nova amostra do recém-nascido e oferecemos a testagem dos pais no próprio posto de coleta para uma confirmação do traço falciforme e avaliação familiar.
- A APAE Salvador disponibiliza palestra de orientação genética para famílias com traço falciforme do município de Salvador e encaminha material informativo para as famílias do interior do Estado. Este folder deverá ser entregue à família junto com o laudo.
- A mãe deverá ser informada sobre a importância de retornar ao posto de coleta para receber o resultado do Teste do Pezinho.
- Os pacientes do interior e da capital do estado que comparecem para consulta periódica deverão permanecer na APAE Salvador durante todo o dia, com previsão de retorno para o município de origem no final da tarde.
- O município onde o paciente reside é inteiramente responsável por disponibilizar o transporte para o seu deslocamento até Salvador.
- Os pacientes com diagnóstico confirmado deverão comparecer à Apae Salvador periodicamente, ficando o controle desta frequência sob a responsabilidade do município.

- A Busca Ativa utiliza também informes anexados aos laudos, além de cartas encaminhadas aos municípios para a localização do recém-nascido com exame alterado.
- Somente os pais dos reconvocados de Doenças Falciformes precisam fazer a coleta, sendo que esta não é obrigatória.

Outros motivos de reconvocação para uma nova coleta vêm indicados no laudo:

- Além da reconvocação por resultado alterado poderá ser necessário a coleta de nova amostra pelos motivos abaixo.
- Coleta precoce: ocorre quando a coleta foi efetuada antes das 48h do nascimento. Este procedimento pode gerar resultados inadequados para RN (falso negativo) e então é necessário nova amostra.
- Amostra inadequada, amostra insuficiente, não eluiu: gera necessidade de nova coleta.
- Dados incompletos na ficha: gera resultados com dados incompletos, gera contato com município para obtenção de informação.
- Inconclusivo: quando não é possível definir o padrão da hemoglobina, indicando uma provável hemoglobina rara.
- Esta observação constam no laudo do paciente.

ATENDIMENTO E ACOMPANHAMENTO

O SRTN da APAE Salvador possui equipe multidisciplinar composta por médico pediatra, endócrino-pediatra, nutricionista, assistente social e psicóloga, como está previsto na portaria do PNTN. Além desses profissionais, estão incorporados à equipe: médico geneticista, hematologista e odontólogo.

Fenilcetonúria-PKU

A triagem para Fenilcetonúria-PKU é realizada através da dosagem de fenilalanina no sangue coletado no papel-filtro. Os recém-nascidos com valores acima de 3,5mg% são reconvocados para novo exame e, nos casos confirmados, será agendada uma consulta para atendimento pela equipe multidisciplinar: pediatra, nutricionista, psicólogo, geneticista e assistente social.

O paciente deverá chegar ao SRTN até às 7h30min. O horário de chegada deve ser rigorosamente seguido, uma vez que na chegada será colhido material para realização de exames, que estarão prontos para a consulta da tarde. Os resultados dos exames são imprescindíveis para a confirmação da doença na primeira consulta, e também nas subseqüentes, uma vez que é este resultado que irá guiar a nutricionista na prescrição da dieta.

Em todas as consultas, o paciente permanecerá no SRTN durante todo o dia, estando liberado apenas no final da tarde. Esta conduta é necessária para que sejam realizados no mesmo dia exames e consultas com todos os profissionais envolvidos no tratamento.

A equipe responsável pelo paciente atua de maneira interdisciplinar, ou seja, com interação entre os profissionais e discussão de todos os casos, visando estabelecer a melhor conduta para cada paciente e sua família.

Orientação Nutricional

O tratamento da fenilcetonúria é realizado com base no seguimento de dieta restritiva em alimentos protéicos (carnes, leites e derivados, ovos e derivados, leguminosas, grãos e derivados, etc.), que são fontes do aminoácido fenilalanina(L-fal), e complementação alimentar com fórmula metabólica de aminoácidos isenta de fenilalanina. Para tanto, é necessário que seja realizado cálculo específico e individualizado pela nutricionista de forma a atender as necessidades específicas de cada indivíduo. Assim, nas diferentes etapas da vida, a prescrição nutricional é realizada, levando-se em conta o sexo, a idade, o estado nutricional e a tolerância à fenilalanina de cada paciente.

- No momento do diagnóstico:

1- De acordo com os níveis de fenilalanina (L-fal) no momento do diagnóstico, avalia-se a necessidade de tratamento e classifica-se a doença de acordo com o quadro a seguir:

* Valores de referência: podem ser modificados por questões técnicas.

Tabela I - Classificação da fenilcetonúria(PKU) de acordo com a atividade enzimática e os níveis sanguíneos de fenilalanina (L-fal).

TIPO	Atividade enzimática	L-fal sanguínea	Tratamento
FCN clássica	< 1%	> 20 mg%	SIM
FCN leve	1 – 3%	10 – 20 mg%	SIM
Hiperfenilalaninemia	> 3%	< 10 mg%	NÃO

Adaptado de Trefis e colaboradores.

2 - Iniciar dieta isenta de proteínas, a fim de reduzir rapidamente os níveis alterados de L-fal, de acordo com esquema a seguir, introduzindo a fórmula metabólica isenta de fenilalanina assim que houver redução dos níveis séricos;

Níveis de L-fal:

10 20 mg/dL retirar L-fal por 48 horas

21 39 mg/dL retirar L-fal por 72 horas

> 40 mg/dL retirar L-fal por 96 horas

- No acompanhamento:

1-Realizar acompanhamento e monitoramento mensal após o início do tratamento, com dosagem sérica quantitativa do aminoácido fenilalanina, a fim de avaliar a eficácia da conduta nutricional e realizar os devidos ajustes dietéticos para que os níveis séricos permaneçam abaixo de 3,5mg%.

2-Realizar avaliação do estado nutricional em toda consulta, a fim de acompanhar o perfeito crescimento e desenvolvimento do ponto de

vista ppondero-estatural da criança;

3-Durante as consultas de acompanhamento, prestar todas as informações e orientações aos familiares sobre a conduta dietética (alimentos permitidos e proibidos, quantidades estabelecidas, fornecimento de receitas de preparações específicas para a doença, a fim de variar a dieta), procurando avaliar possíveis fatores de não-compreensão familiar sobre o tratamento, para evitar conseqüências negativas em relação ao controle metabólico da criança.

4-Orientar introdução dos alimentos de acordo com recomendações específicas para idade, sexo, estado nutricional e tolerância à fenilalanina de cada paciente. Realizar educação nutricional e de higiene alimentar.

5-Fornecer material educativo e de apoio ao tratamento da doença (tabelas de composição dos alimentos, listas de prescrição alimentar e receitas, entre outros).

6-No caso de fenilcetonúria materna, intensificar controle metabólico para garantir o controle dos níveis de L-fal < 3,5 mg% 3 meses antes da concepção ou até antes da 10^a semana pós-concepção, como forma de evitar complicações para o feto (microcefalia, cardiopatias congênitas, entre outras). Outras recomendações específicas:

- Ajustar oferta de nutrientes específicos para gestação.
- Realizar exames de controle quantitativos mais rigorosos e com maior freqüência durante toda a gestação.
- Realizar avaliação antropométrica mensal (peso, estatura, IMC pré-gravídico, pregas cutâneas, circunferências, etc.).

7-Nos casos de doenças ou infecções:

- Ajustar oferta calórica e protéica para necessidades aumentadas nesse período.
- Aumentar aporte de vitaminas e minerais.
- Aumentar frequência e volume da fórmula metabólica.
- Aumentar oferta de líquidos da dieta.
- Orientar os pais sobre uso continuado da fórmula metabólica.

Obs. A fórmula metabólica é fornecida gratuitamente pelo Ministério da Saúde e Secretaria Estadual de Saúde, através do Programa Estadual de Medicamentos de Alto Custo-PEMAC.

Orientação dos pacientes quanto à atenção básica, urgência e emergência:

Com exceção da restrição em sua alimentação, os pacientes afetados pela Fenilcetonúria-PKU e tratados precocemente são crianças, adolescentes ou adultos como quaisquer outros, com as mesmas necessidades de saúde ou intercorrências médicas. A PKU tratada precocemente não se relaciona com risco aumentado de complicações.

Assim, no caso das crianças, é fundamental o acompanhamento de pediatria/puericultura, que deve ser realizado no próprio município, seguindo as orientações da Organização Mundial da Saúde para os cuidados de saúde na infância. As vacinas deverão ser administradas de rotina, como preconizado pelo Calendário de Vacinação do Ministério da Saúde. As doenças próprias da infância deverão ser

tratadas normalmente. Apenas a alimentação destas crianças não deverá sofrer quaisquer alterações em relação ao orientado pela nutricionista do SRTN, sob risco de lesão neurológica. Em caso de dúvidas, o profissional que atende a criança na rede básica, ou eventualmente na emergência, deverá imediatamente entrar em contato com os profissionais do SRTN (ver contatos no final deste manual), não devendo em hipótese nenhuma modificar a dieta sem a orientação do nutricionista responsável pelo tratamento do paciente no SRTN.

Caso a criança apresente qualquer doença aguda que necessite de atendimento, poderá ser tratada normalmente na unidade de emergência local.

Os pacientes não devem ser encaminhados para o SRTN da APAE Salvador para atendimento de urgência/emergência, uma vez que, além de ser um encaminhamento desnecessário, este serviço não dispõe de unidade de pronto-atendimento.

Nos casos de pacientes com diagnóstico e tratamento tardio, e conseqüentemente portadores de seqüelas neurológicas, pode ser necessário acompanhamento com especialistas (neurologista e outros). Tal seguimento pode ser realizado por qualquer profissional devidamente habilitado na especialidade, e não apresenta peculiaridades relativas à PKU, ou seja, não difere do acompanhamento de pacientes com seqüelas neurológicas de outra etiologia (exceto, é claro, no que se refere à dieta).

Hiperfenilalaninemia

Quando o resultado de Fenilalanina de um recém-nascido se encontra na faixa entre 3,5 e 10mg%, este exame está alterado, mas o paciente não é considerado como Fenilcetonúrico, e sim como apresentando Hiperfenilalaninemia. Esta condição, embora não configure doença, e não necessite de tratamento, também necessitará de atendimento no SRTN para confirmação da benignidade do caso e orientação aos pais.

Diante de uma criança com Hiperfenilalaninemia, duas situações podem estar ocorrendo, a saber:

1. Hiperfenilalaninemia transitória: nesta condição, existe um aumento da fenilalanina no sangue por imaturidade do fígado. É mais freqüente em crianças prematuras, mas pode também ocorrer em bebês nascidos a termo. Não é doença e não há alteração genética. Habitualmente, os níveis de fenilalanina normalizam-se até os 6 meses de idade. Até que esta normalização ocorra, o paciente será acompanhado no SRTN pelo pediatra. O nutricionista atenderá o paciente apenas em casos em que haja erro alimentar, uma vez que não é necessária a introdução de dieta específica para PKU. Quando os níveis de fenilalanina normalizam, o paciente recebe alta do SRTN.
2. Hiperfenilalaninemia benigna persistente (ou Hiperfenilalaninemia não-PKU): ocorre uma elevação persistente dos níveis de fenilalanina no sangue (permanecendo sempre entre

3,5 e 10mg%), que não desaparece por volta dos 6 meses. Esta condição é causada por um defeito genético mais leve, que permite algum funcionamento da enzima fenilalanina-hidroxilase. Também não causa doença e não é necessária a dieta. Entretanto, este paciente não recebe alta, sendo atendido três vezes ao ano no primeiro ano de vida, e depois duas vezes ao ano. Isto é especialmente importante no caso das meninas, uma vez que níveis de fenilalanina maiores que 4mg% são tóxicos para o desenvolvimento fetal, causando malformações e deficiência mental. Assim, quando estas meninas com Hiperfenilalaninemia não-PKU atingem a idade reprodutiva e desejam engravidar, é necessário iniciar dieta pobre em fenilalanina, que deverá começar três meses antes da concepção e ser mantida durante toda a gestação. Este acompanhamento também será realizado, sempre que necessário, pela equipe do SRTN.

Quando da confirmação do diagnóstico, o paciente recebe um laudo médico, onde constam informações sobre o mesmo.

Outras aminoacidopatias

Embora não seja uma exigência da Portaria do Ministério da Saúde, o SRTN da APAE Salvador realiza de rotina o exame de Cromatografia de Aminoácidos em Camada Delgada, através de convênio com a SESAB, com o objetivo principal de otimizar o diagnóstico de Fenilcetonúria, através do achado de alteração no aminoácido fenilalanina. Entretanto, como este exame avalia uma

série de outros aminoácidos, pode eventualmente triar outras aminoacidopatias, a exemplo da Tirosinemia, onde há elevação do aminoácido Tirosina, e da Doença da Urina do Xarope de Bordo, na qual há elevação de Valina, Leucina e Isoleucina. Nestes casos, o paciente também inicia acompanhamento com a equipe multidisciplinar do SRTN.

Nos casos de elevação da Tirosina, esta alteração pode ser transitória ou configurar doença. Na Tirosinemia transitória ocorre um aumento de Tirosina no sangue secundário à imaturidade do fígado, uso de medicações, prematuridade, entre outros. A criança deverá ser encaminhada ao SRTN para avaliação com o pediatra. Estando clinicamente bem, é orientado o uso de vitamina C (auxilia na metabolização da tirosina) durante um mês. Após este período, o paciente será reavaliado. Caso haja normalização dos níveis do aminoácido, o paciente receberá alta. Se houver alteração clínica sugestiva de doença e os níveis de tirosina permaneçam elevados, o paciente realizará exames confirmatórios para Tirosinemia e iniciará tratamento específico realizado pela equipe multidisciplinar, incluindo orientação dietética específica.

Em caso de alteração em qualquer dos outros aminoácidos, o paciente deverá ser encaminhado para consulta com pediatra do SRTN, quando será avaliado e realizará os exames necessários para confirmação da suspeita. Caso confirmada, o tratamento específico será instituído pela equipe do SRTN. Se o exame normalizar, o paciente receberá alta do SRTN.

Quando da confirmação da doença, o paciente recebe um laudo médico, onde constam informações sobre a doença.

Sempre que um paciente receber alta por não-confirmação da alteração, será emitido um relatório de alta.

Hipotireoidismo Congênito-HC

Na triagem para Hipotireoidismo Congênito-HC, é dosado no papel filtro o TSH(hormônio estimulante da tireóide), sendo seu nível de corte $TSH > 9,0$ uU/ml. Os recém-nascidos com valores acima de $9,0$ uU/ml são reconvocados para novo exame e, nos casos confirmados, será agendada uma consulta para atendimento pela equipe multidisciplinar: endocrinopediatra, pediatra, geneticista e assistente social.

Os pacientes reconvocados devem comparecer na Apae Salvador, no período matutino, para coleta de soro para dosagem de TSH, T4 Total e T4 Livre, que são necessários para orientação do tratamento.

O paciente deverá chegar ao SRTN até 7h30min. O horário de chegada deve ser rigorosamente seguido, uma vez que na chegada será colhido sangue para realização de exames: TSH, T4 Total e T4 Livre, que estarão prontos para a consulta da tarde. Os resultados dos exames são imprescindíveis para a confirmação da doença na primeira consulta, e também nas subseqüentes, uma vez que é este resultado que irá guiar a endócrino-pediatra no tratamento.

Em todas as consultas, o paciente permanecerá no SRTN durante todo o dia, estando liberado apenas no final da tarde. Esta conduta é necessária para que sejam realizados no mesmo dia, exames e consultas com todos os profissionais envolvidos no tratamento.

Os pacientes confirmados iniciarão o tratamento de reposição hormonal com a Levotiroxina sódica, inicialmente em torno de 8 a 10mcg/kg/dia.

- No acompanhamento:

As doses serão reajustadas conforme as dosagens séricas de TSH, T4T, T4L e critérios clínicos. Os controles laboratoriais serão realizados no dia das consultas subseqüentes. Os níveis de TSH e T4L devem ser mantidos dentro dos níveis da normalidade.

O intervalo entre as consultas e realização de exames é determinado de acordo com as orientações do Ministério da Saúde. Nos primeiros seis meses de vida, deverá ser a cada quatro ou seis semanas, com idade entre seis e dezoito meses poderão ser a cada dois ou três meses e, após este período, a cada quatro ou seis meses. Este intervalo poderá ser modificado conforme as necessidades do paciente.

No seguimento, a criança deverá realizar avaliação psicológica e clínica, com ênfase no crescimento e no desenvolvimento puberal.

Quando há suspeita de hipotireoidismo transitório, após três anos de idade, a medicação é suspensa por quarenta e cinco dias, para confirmar se o hipotireoidismo é permanente ou transitório.

Em casos de hipotireoidismo permanente confirmado ou com forte suspeita, após três anos de idade, serão solicitados exames para diagnóstico etiológico, como ultrassonografia de tireóide e exames de medicina nuclear.

O paciente com malformações associadas (cardiopatias, alterações esqueléticas, entre outras) é encaminhado para o serviço de referência. Uma vez que o hipotireoidismo encontra-se compensado a doença tireoidiana não influencia no tratamento dos outros diagnósticos.

Os demais procedimentos, incluindo dieta, vacinas e tratamento de doenças próprias da infância, deverão ser conduzidas como em qualquer outra criança.

Dentre os benefícios esperados com o tratamento, devem ser ressaltados:

1. Pacientes com diagnóstico e tratamento precoces, realizados através da triagem neonatal, se beneficiarão com a prevenção da deficiência mental e dos demais danos provocados pela doença.
2. Crianças com diagnóstico e tratamento tardios (iniciados com

mais de trinta dias de vida) apresentarão:

- **Melhora do desenvolvimento neuropsicomotor.** Na ausência de tratamento precoce, 40% dos indivíduos afetados mostram QI inferior a 70, e 19% dos indivíduos afetados, QI menor de 55. A média do QI da população geral está em torno de 80. Com o tratamento, muito do prejuízo intelectual é recuperado, mas nunca serão restabelecidos os níveis normais. É possível que, em algumas crianças, a perda no desenvolvimento intelectual não apresente recuperação com o tratamento pós-natal.
- **Recuperação do ritmo de ganho pondero-estatural.**
- **Normalização das funções orgânicas que sofrem influência dos hormônios da tireóide,** tais como, aspecto da pele, função cardíaca, ritmo intestinal, ritmo de sono e etc.

Doenças Falciformes-DF

Na triagem para doenças falciformes, é realizado teste para hemoglobina, onde diagnosticamos os recém-nascidos com doenças falciformes HbSS, HbSC, HbSD, HbS-talassemia e outras hemoglobinopatias como HbCC.

Exames laboratoriais necessários para o tratamento e acompanhamento da criança com doença falciforme são disponibilizados no SRTN da APAE Salvador e correspondem ao hemograma, contagem de reticulócitos, exames para detecção de função renal e hepática, dosagem de ferro e ferritina, sorologias,

entre outros. É necessário que os pacientes compareçam para atendimento pela manhã, quando estes exames serão coletados. Ao longo do dia, os pacientes serão atendidos pela equipe multidisciplinar.

O hematologista pediátrico é responsável pelo primeiro atendimento das crianças com doença falciforme, sendo atendidas posteriormente por pediatra, geneticista, psicóloga e nutricionista.

O acompanhamento é oferecido a todas as crianças com alterações relacionadas à hemoglobina, porém o maior enfoque do SRTN são as crianças portadoras das doenças falciformes (HbSS, HbSC e HbS-talassemia), por se tratar de doenças de alta prevalência na nossa população, de alta morbidade e mortalidade, principalmente em crianças abaixo de três anos de idade. Esta alta frequência vem causando impacto no panorama da saúde pública do Estado, uma vez que são triados e confirmados cerca de trinta casos novos por mês.

No primeiro momento, a família é esclarecida a respeito da doença, seus sinais e sintomas, e como será seu tratamento e acompanhamento.

O hematologista informa claramente sobre a gravidade da doença falciforme, orienta a família a detectar sinais e sintomas de alerta, como febre, dor, piora da palidez, gemência, dispnéia, dor torácica, aumento do baço, entre outros, e como proceder, normalmente

orientando-os a procurar atendimento emergencial mais próximo, pois o SRTN da APAE Salvador não possui pronto-atendimento. Dessa forma, pode-se minimizar complicações que possam evoluir para quadros mais graves e fatais.

A prescrição da penicilina profilática é de máxima importância, devendo ser iniciada aos três meses de idade. Após essa medida ter sido instituída como protocolo no tratamento dessas crianças, as infecções graves e fatais pelo pneumococos foram reduzidas em cerca de 80%, em vários estudos.

O calendário básico de vacinação deve ser seguido, sendo também orientadas vacinas especiais, que estão disponíveis para crianças com determinadas doenças crônicas, entre elas, as doenças falciformes. Essas vacinas são administradas no Centro de Referência em Imunobiológicos Especiais (CRIE), em Salvador e podem ser solicitadas à SESAB, através da Diretoria Regional de Saúde-DIRES. Para isto, basta que o paciente leve a solicitação médica para a Secretaria de Saúde do seu município e as vacinas serão enviadas ao município. As vacinas envolvidas nesse programa são Pneumococos, Meningococos C, Gripe, Varicela e Hepatite A.

Além disso, são orientadas quanto a noções básicas de higiene, hidratação, nutrição e suplementação de ácido fólico oral, diário.

- No acompanhamento:

As consultas hematológicas devem ser realizadas trimestralmente no SRTN e o seguimento com nutricionista e psicóloga também deve ser mantido, se necessário. O acompanhamento pediátrico deverá ser mantido no posto médico da capital ou município, seguindo a periodicidade de acordo com a idade da criança.

Periodicamente, durante o acompanhamento, serão realizados hemograma, contagem de reticulócitos, exames para detecção de função renal e hepática, dosagem de ferro e ferritina, sorologias, segundo solicitação do hematologista.

O paciente deverá chegar ao SRTN até às 7h30min. O horário de chegada deve ser rigorosamente seguido, uma vez que na chegada será colhido sangue para realização dos exames.

O comparecimento da criança ao SRTN, à primeira consulta e às subseqüentes, assim como a manutenção desse seguimento por pediatra, é de grande importância para a prevenção, detecção precoce e controle das complicações agudas e tardias que envolvem a universo da Doença Falciforme.

Atendimento psicológico

O acompanhamento psicológico é oferecido a todas as crianças triadas pelo SRTN. A partir da entrevista inicial com o psicólogo, são detectadas as demandas de cada caso. Algumas particularidades dessas demandas são determinadas graças ao entrelaçamento do

sistema mãe/criança, mãe/pai/criança com as especificidades de cada doença tratada pelo serviço. Normalmente, a fragilidade orgânica de muitas crianças com anemia falciforme impõe situações de inadequação dos vínculos parentais, alterados pelo medo da morte e da ameaça de sofrimento a que o doente está submetido, sendo essas, geralmente, as queixas centrais que chegam ao psicólogo. Já a questão da deficiência mental é emergente nos casos da fenilcetonúria e do hipotireoidismo congênito. Previne-se dessa maneira a possibilidade do adoecimento psíquico do sistema mãe/criança, mãe/pai/criança a partir da notícia de uma patologia do bebê. Alguns critérios são adotados para garantir a adequação da intervenção:

a) Cuidar do efeito, gerado nos pais, da notícia da doença do filho detectada no Teste do Pezinho. No momento em que o teste é realizado, momento inicial da vida do bebê, a função materna ainda está se instaurando e os laços com as figuras parentais estão se definindo.

b) Observar a ocorrência de estranhamento na relação mãe/filho, em decorrência da notícia, observando possível estabelecimento da distância entre o filho idealizado pelos pais e o filho “real”, com uma herança de um quadro patológico.

c) Investigar alguns dados da pré-história do bebê e a alteração da mesma, diante da notícia da doença.

d) Cuidar das significações a que o bebê está sujeito na tela simbólica a partir da relação com os pais, em decorrência dos ditos da equipe

de saúde no momento inicial da vida do bebê. Observar o sentido desses ditos para os pais.

e) Nos casos de hipotireoidismo e fenilcetonúria, acompanhar e avaliar o desenvolvimento das crianças, longitudinalmente, concebendo o seu aspecto dinâmico dentro dos sistemas mãe/criança, pais/criança, observando possíveis efeitos dessas patologias, bem como a forma como o bebê está inscrito no desejo dos seus pais, avaliando de que maneira essa inscrição interfere no acesso às diferentes realizações instrumentais do bebê.

f) Intervir no sistema em abordagem breve, quando necessário, a partir da verificação dos seguintes aspectos: em que nível a mãe e o pai supõem o filho como sujeito; até que ponto a mãe e o pai compreendem ou buscam compreender a demanda do filho; a alternância de presença-ausência da mãe nos cuidados com o filho; o sentido de alterização presente no sistema.

g) Discriminar os possíveis atrasos instrumentais da criança como originários da patologia, do sistema pais/criança ou do processo de aculturação do indivíduo. Isso reflete a necessidade de um diagnóstico cuidadoso para as intervenções adequadas.

h) Encaminhar para tratamentos psicológicos, psiquiátricos, psicopedagógicos, psicomotores, quando necessário e possível. Esses encaminhamentos são feitos nos casos em que a alteração do sistema pais/criança e/ou o próprio funcionamento da criança

necessita de uma intervenção terapêutica em tempo prolongado e regular. São exemplos desses casos: síndrome de privação materna, depressão, hospitalismo, privação afetiva, fratura da função materna, forclusão da função paterna e atrasos psicomotores em decorrência de fatores orgânicos relacionadas às patologias em questão (hipotireoidismo, fenilcetonúria).

Atendimento do Serviço Social

O atendimento ambulatorial do serviço social no SRTN é oferecido a todas as crianças triadas com diagnóstico confirmado. Assistente social, através da entrevista e preenchimento da anamnese social, avalia a condição socioeconômico-cultural da família.

A avaliação é baseada no relato do entrevistado, que pode ser a mãe, o pai ou o responsável direto pela criança.

O serviço social atua no sentido de viabilizar, com o apoio do município, recursos para garantir o acesso da criança ao atendimento e tratamento, indispensáveis aos portadores das doenças triadas no SRTN, ao tempo em que desempenha dentro do serviço o papel de mediador entre o paciente e a equipe multidisciplinar, sempre que necessário.

Orienta também as famílias quanto ao exercício da cidadania, encaminhando os casais para o planejamento familiar, registro de nascimento das crianças; reconhecimento de paternidade, quando

necessário, e aquisição de benefícios.

Aconselhamento Genético

O médico geneticista realiza aconselhamento genético, orientando sobre a doença, suas características hereditárias e o risco da doença ocorrer em outro filho do casal e nos filhos de parentes específicos. O aconselhamento genético é realizado de forma não-diretiva e seguindo os princípios bioéticos e deve ser executado por profissional médico capacitado, de preferência médico geneticista.

Atendimento Odontológico

O SRTN da APAE Salvador vem realizando trabalho educativo e preventivo em odontologia a todas as crianças triadas. As orientações educativas priorizam o estímulo ao aleitamento materno, exclusivo até os seis meses, que, além de proporcionar um bom desenvolvimento do sistema estomatognóstico, previne a ingestão precoce de alimentos açucarados através do uso da mamadeira. Destacam-se os riscos para o desenvolvimento da "cárie rampante" ou "cárie de mamadeira" associada ao hábito de uso de mamadeira durante a noite.

Sendo a cárie dentária uma doença multifatorial, as mães são esclarecidas quanto à transmissibilidade dos microorganismos cariogênicos da mãe e cuidadores para o bebê, através do beijo na boca, compartilhamento de colheres e copos. Ao mesmo tempo em que são estimuladas a buscarem tratamento odontológico.

Os procedimentos de higiene bucal do bebê, em geral, devem iniciar-se a partir do primeiro mês com gaze ou fralda enrolados no dedo e água filtrada ou fervida uma vez ao dia.

Acrescentar mais uma higienização ao dia a partir da erupção dos primeiros dentes. Comprar a primeira escova (infantil macia) com a erupção dos primeiros molares decíduos, usada só com água filtrada ou creme dental "sem flúor", até que a criança comece a aprender a cuspir.

Levando em consideração a importância do contexto familiar em que a criança está inserida, são investigados os hábitos alimentares e de higiene dos pais e irmãos, hábitos de higiene bucal e experiência de cárie e damos as orientações que forem pertinentes. São realizadas prescrições e aplicações de flúor tópico, segundo cada caso.

Estas orientações são as mesmas para todas as crianças, portadoras ou não de algumas doenças. Porém, é de grande importância a prevenção da cárie dentária nos pacientes com Doença Falciforme, pois a mesma pode vir a representar foco de infecção, colocando em risco a saúde do paciente.

TRIAGEM PARA FIBROSE CÍSTICA FASE III

No Programa Nacional de Triagem Neonatal, está prevista a inclusão da Fibrose Cística na Fase III da Triagem Neonatal mediante algumas exigências técnicas do Ministério da Saúde, descritas na Portaria 822, de 06 de junho de 2001. O estado da Bahia já está cumprindo estas exigências e a inclusão da Triagem Neonatal para Fibrose Cística é uma das metas futuras do SRTN da Bahia, passando da Fase II para Fase III do PNTN. Esta inclusão ocorrerá com a parceria entre o SRTN da APAE Salvador e o Serviço de Referência em Fibrose Cística do estado, que funciona no Hospital Otávio Mangabeira-HOM.

A Fibrose Cística-FC é uma doença genética de herança autossômica recessiva, com alta frequência entre europeus, cujo quadro clínico clássico é de doença supurativa obstrutiva pulmonar, exocrinopatia pancreática e cloro elevado no suor (> 60 mEq/L). A apresentação clínica da FC é de grande variabilidade, dependente não só da mutação genética, como da carga genética individual e de fatores ambientais. A triagem neonatal, através da dosagem de Tripsina Imuno-Reativa-IRT, contribui para o diagnóstico precoce permitindo aos recém-nascidos portadores de Fibrose Cística um tratamento também precoce, que refletirá em maior sobrevivência e melhor qualidade de vida, mas ainda não existe tratamento curativo para Fibrose Cística.

O SRTN realizará a triagem através da dosagem de IRT(tripsina imuno-reativa) em papel-filtro, e o HOM realizará o atendimento e acompanhamento dos casos confirmados como descrevemos a seguir:

Na triagem para Fibrose Cística (FC), é dosado no papel-filtro o IRT (tripsina imuno-reativa), sendo seu nível de corte: IRT 70 ng/ml. Os pacientes com exames alterados serão reconvocados para nova dosagem no posto de coleta. A dosagem de IRT é um teste que apresenta grande percentagem de “falsos positivos”, o que leva a um grande número de reconvocações para novo teste. Além disso, a dosagem de IRT tem melhor resultado quando a coleta ocorre no primeiro mês de vida do recém-nascido, e por isso a inclusão do exame da Fibrose Cística na triagem neonatal será mais satisfatória quando as coletas ocorram nos primeiros dias de vida do bebê.

Os pacientes com dois exames de IRT alterados serão orientados no SRTN e encaminhados ao Serviço de Referência para tratamento de Fibrose Cística. Neste serviço, o recém-nascido será submetido a exames laboratoriais e clínicos para confirmação diagnóstica de Fibrose Cística.

ASSESSORIA DE RELACIONAMENTO

Os municípios dispõem também do apoio da Assessoria de Relacionamento da APAE Salvador, no que se refere à capacitação das suas equipes de saúde e no acompanhamento dos seus desempenhos dentro do PNTN.

Através da Assessoria de Relacionamento, o município poderá solicitar a capacitação dos profissionais envolvidos na triagem neonatal. A solicitação deverá ser realizada através de ofício da Secretaria Municipal de Saúde, informando o nome completo dos profissionais a serem capacitados e os seus respectivos números de inscrição nos conselhos de classe. Também é necessário informar um telefone de contato e o nome da pessoa responsável, para que a APAE Salvador possa confirmar o treinamento e a data em que será realizado.

O município poderá solicitar à Assessoria de Relacionamento informações sobre o seu desempenho: quantidade de exames encaminhados mensalmente e a relação desses dados com a expectativa de nascidos/mês do município. O conhecimento destes dados é importante para a tomada de decisões na ampliação da cobertura da triagem neonatal.

PARCERIAS

- HEMOBA - Fundação de Hematologia e Hemoterapia da Bahia
71 3357-0900
- CRIE - Centro de Referência em Imunobiológicos Especiais
71 3365-2295
- ABADFAL - Associação Baiana de Pessoas com Doença Falciforme
71 3388-8747
- LABAC - Laboratório de Análises Clínicas da APAE Salvador
71 3270-8314
- Laboratório de Hemoglobinopatias e Genética das Doenças Hematológicas da Universidade Estadual Paulista-UNESP
17 3221-2392
- Hospital Otávio Mangabeira
71 3357-0900

CONTATO

- Coordenação Estadual do Programa Nacional de Triagem Neonatal SESAB/SUDESC-DPS:
Tel. 71 3115-4382
e-mail: scrianca@saude.ba.gov.br
- Gerência do SRTN:
Tels. 71 3270-8310 , 3270-8353 e fax 71 3270-8355
e-mail: pezinho@apaesalvador.org.br, cedip@apaesalvador.org.br
- Assessoria Médica SRTN: 71 3270-8349
e-mail: genetica@apaesalvador.org.br
- Marcação de Consultas SRTN: 71 3270-8313 e 3270-8376
- Serviço Social SRTN: 71 3270-8350 e 71 3270-8324
e-mail: ssocialsrtn@apaesalvador.org.br ou ssocialcedip@apaesalvador.org.br
- Laboratório SRTN: 71 3270-8311, e-mail: labcedip@apaesalvador.org.br
- Apoio Operacional SRTN: 71 3270-8362
e-mail: triagem@apaesalvador.org.br
- Solicitação de Kits SRTN: 71.3270-8316 ou 71.3270-8362
e fax 71.3270-8368, e-mail: triagem@apaesalvador.org.br
- Assessoria de Relacionamento SRTN: 71.3270-8367
e fax 71.3270-8368, e-mail: arcedip@apaesalvador.org.br

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS; Committee on Genetics. Issues in Newborn Screening, 1992.

CORNEJO, V. (Ed.). Normas para el óptimo desarrollo de búsqueda masiva de fenilquetonuria (PKU) e hipotiroidismo congénito (HC) y otros errores congénitos del metabolismo. Santiago, Chile: Ministerio de Salud, 1999.

Serviço de Referência em Triagem Neonatal- Hospital Santa Marcelina. - São Paulo:

ELSAS, L. J.; ACOSTA, P.B. Nutrition support of Inherited metabolic diseases. In: SHILS, M. E.; YOUNG, V. R. modern nutrition in health and disease. 7th ed. Lippincott, 1999.

GUTHRIE, R. The origin of newborn screening. Screening, v. 1, n. 1, p. 5-15, 1992.

JOINER, C. H. Universal newborn screening for hemoglobinopathies. J. Pediatr., v. 136, p. 145- 146, 2000.

JANUARIO, José Nelio; MOURÃO, Oto G. (orgs.). Manual de organização e normas técnicas para triagem neonatal. Belo Horizonte: Coopmed, 1998.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. 2. ed. Ampl. - Brasília: Ministério da Saúde, 2004.

Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doenças Falciformes. Brasília: ANVISA, 2001.

MARTINS, A. M. et al. Fenilcetonúria: abordagem terapêutica. Temas em Pediatria. São Paulo: Nestlé, 1993.

MARTON DA SILVA, Marly B. G.; DOMINGOS, Mouseline T.; WITTIG, Ehrenfried O. Manual de Normas Técnicas para Coleta de Sangue no Teste do Pezinho. Curitiba: 2004.

CULLERE-CRESPIN, Greiciela - A clínica Precoce: O Nascimento do Humano. ed. - São Paulo - Casa do Psicólogo - 2004

JERUSALINSKY, Julieta - Enquanto O Futuro Não Vem.

A Psicanálise na Clínica Interdisciplinar de Bebês ed. Ágalma. 1ª Edição - 2002



Ministério da Saúde

APAE SALVADOR - SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL DO ESTADO DA BAHIA
Alameda Verona, 32 | Pituba | Tel: 71 3270.8313 - 3270.8316 | Fax: 3270.8355
pezinho@apaesalvador.org.br | www.apaesalvador.org.br