

# Triagem Neonatal “ Teste do Pezinho”

Marilza Leal Nascimento  
Hospital Infantil Joana de Gusmão/SES  
Universidade Federal de Santa Catarina

# Triagem Neonatal



- processo que comumente ocorre nos primeiros dias de vida, quando o recém nascido é submetido à coleta de sangue para testes laboratoriais
- o objetivo é selecionar, dentro de uma população de recém nascidos aparentemente saudáveis, aqueles que apresentem um risco maior de serem portadores das doenças pesquisadas.

# Triagem Neonatal: Critérios

- a doença deve ser frequente e grave o suficiente para merecer a atenção da saúde pública;
- o diagnóstico deve ser mais rápido quando se utiliza o teste de triagem, em vez de critérios clínicos;
- a doença deve ser tratável;
- o diagnóstico e tratamento precoces devem resultar em melhor prognóstico;
- o teste de triagem deve ser simples e confiável e ter baixa frequência de resultados falsos positivos e falsos negativos;
- testes diagnósticos apropriados e os meios necessários ao acompanhamento do tratamento devem estar prontamente disponíveis;
- deve haver uma relação positiva em termos de custo-benefício para a comunidade.

- **1992: Hipotireoidismo Congênito (HC) e Fenilcetonúria (PKU)**
- **2000: HC, PKU, Fibrose Cística (FC) e Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC)**  
**Primeiro Estado a realizar de forma institucional a triagem para FC e HAC no Brasil**
- **2001: HC, PKU, FC, HAC e Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias (PNTN fase III)**
- **2010: HC, PKU, FC, HAC, Doença Falciforme e Hemoglobinopatias, Deficiência de Biotinidade e Galactosemia**

# Programa Nacional de Triagem Neonatal 2001-MS

## FASE DE HABILITAÇÃO

## DIAGNÓSTICOS

**Fase I  
(2001)**

**Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito**

**Fase II  
(2001)**

**Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito,  
Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias**

**Fase III  
(2002)**

**Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito,  
Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias e  
Fibrose Cística**

**Fase IV  
(Julho 2013)**

**Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito,  
Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias, Fibrose  
Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de  
Biotinidase**

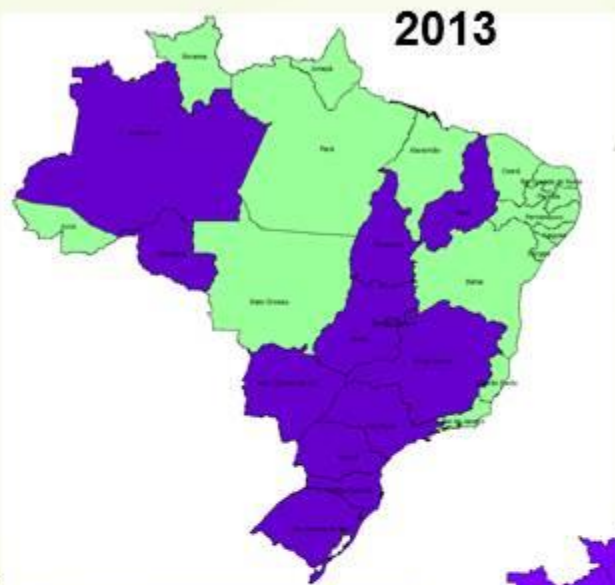
<http://www.sbtn.org.br/>

# EVOLUÇÃO DO PANORAMA DE HABILITAÇÃO

2011



2013



Meta Junho/2014



Maio/2014

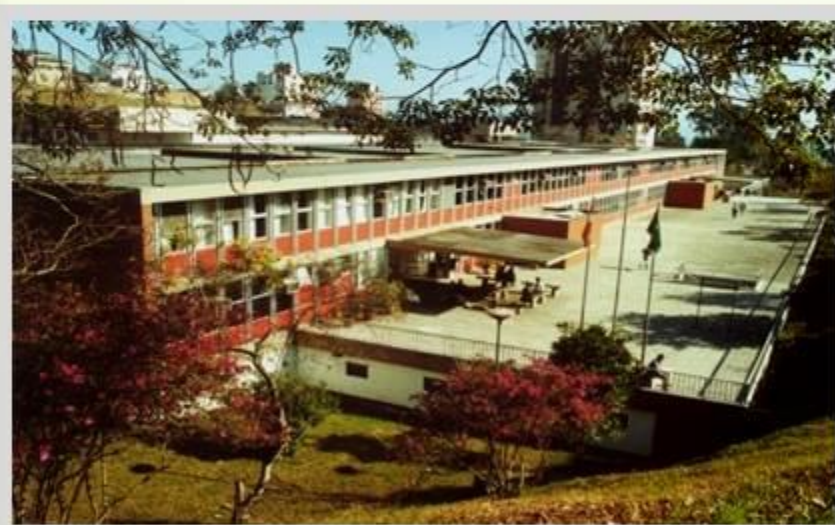


Legenda:

- Fase I
- Fase II
- Fase III
- Fase IV

# Programa Triagem Neonatal/SC

- Coordenado pelo Laboratório Central de Saúde Pública (LACEN) e pelo Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG) – Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN/SC)



# Programa Triagem Neonatal/SC

## Coleta da amostra: 3º ao 5º dia de vida

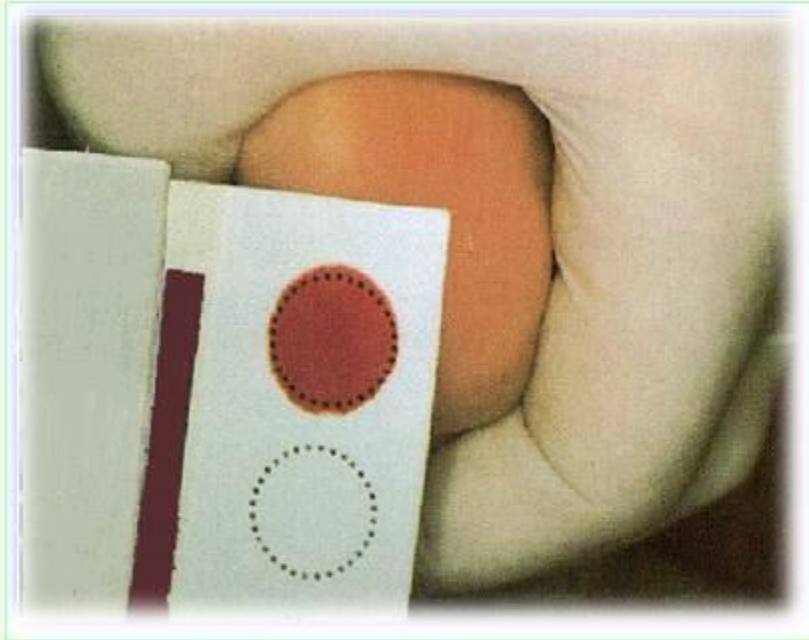


Foto: Gustavo Roth/Folha Imagem

**Nos municípios é realizada a coleta das amostras nos postos e centros de saúde, hospitais e maternidades, sendo estas enviadas ao LACEN.  
(815 postos de coleta)**



# Programa Triagem Neonatal/SC

LACEN - Setor de Análises Neonatais – Florianópolis/SC



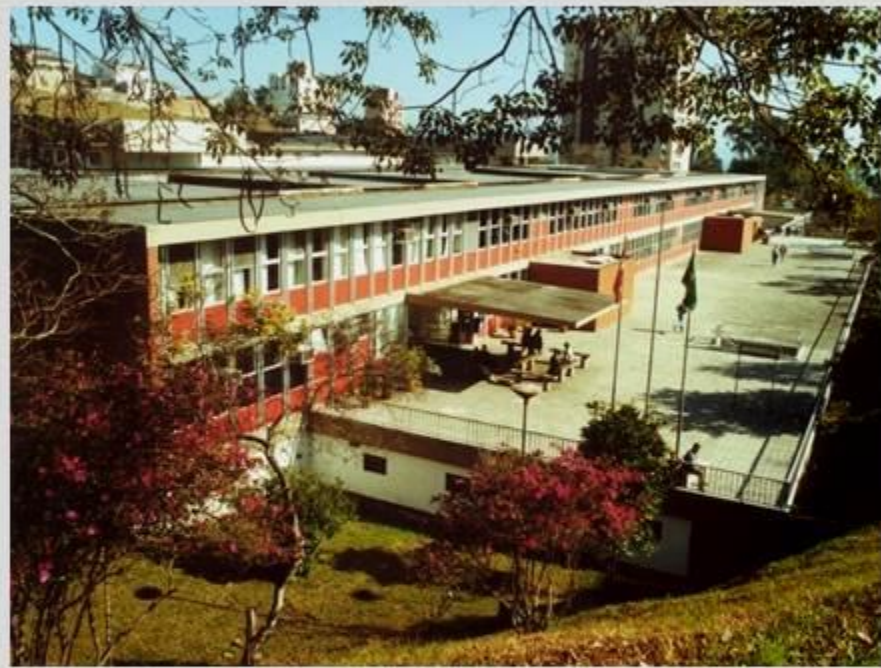
- Realiza as análises neonatais em papel filtro.
- Tempo médio de realização dos exames: 3 dias **(Brasil: 16 dias\*)**
- Emite os resultados online para todo o Estado (tempo médio: 7 dias)
- Fornece o material de coleta (envelopes, papel filtro e lancetas)
- Da instruções técnicas a respeito dos procedimentos de coleta, acondicionamento e envio das amostras para técnicos e enfermeiros responsáveis por este procedimento nos postos de coleta
- Realiza busca ativa, reconvocação para segunda coleta ou agendamento e encaminhamento dos casos suspeitos para o SRTN.

Tempo médio: 3 dias **(Brasil: 8 dias\*)**

**\*Indicadores estaduais - PNTN 2004-2011**

# Programa Triagem Neonatal/SC

## HIJG - Serviço de Referência



- Atendimento dos casos suspeitos.
- Realização dos exames confirmatórios.
- Confirmação do diagnóstico.
- Tratamento e acompanhamento dos casos confirmados pela equipe interdisciplinar\*.
- Aconselhamento genético.

\*Equipe: Pediatras Especialistas: endocrinologistas: 6 pneumologistas: 2, gastroenterologista:1 , geneticistas; 2, hematologistas: 3, neurologista: 1, cirurgiões pediatras: 2, nutróloga: 1, pediatras generalistas: 3 ; psicólogas: 2, assistente social: 2, fisioterapeuta: 1, nutricionista: 2, técnico administrativo: 1 e técnico de enfermagem: 2.

# **Programa Triagem Neonatal/SC**

## **HIJG - Serviço de Referência**

- **Hipotireoidismo Congênito: 590 crianças**
- **Fenilcetonúria: 128 crianças**
- **Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias: 85 crianças**
- **Fibrose Cística: 165 crianças**
- **Hiperplasia Adrenal Congênita: 103 crianças**
- **Deficiência de Biotinidase: 24 crianças**
- **Galactosemia: 4 crianças**

**Indicadores 2013**

# Hipotireoidismo Congênito (HC)

- **O hipotireoidismo congênito (HC) é o mais frequente transtorno endócrino congênito e é a causa mais comum de deficiência mental passível de prevenção**
- **Estabelecer o diagnóstico e iniciar o tratamento precocemente é fundamental para prevenir sequelas**

# Hipotireoidismo Congênito (HC)

➤ A sintomatologia é pouco clara no período neonatal, dificultando o diagnóstico clínico, com o passar dos dias os sintomas vão surgindo (icterícia prolongada, hipotonia, hérnia umbilical, falência de crescimento, atraso no DNPM, deficiência mental irreversível...)

➤ Prevalência: alta

(1: 1.500 -1: 3.000 nascidos vivos)

➤ Sequelas neurológicas irreversíveis

➤ Tratamento precoce previne as sequelas



➤ **Necessidade de triagem neonatal**

➤ **Dosagem de TSH**

# Hipotireoidismo Congênito (HC)

## Tratamento:

- **Reposição de hormônio tireoidiano por toda vida: levotiroxina sódica**

**A evolução adequada dos pacientes depende do início precoce do tratamento (até 14 dias de vida), de uma dose de levotiroxina que normalize rapidamente os níveis hormonais, do acompanhamento regularmente e bem de perto, para garantir que os níveis de hormônio tireoidiano estejam sempre na faixa normal.**

# Fenilcetonúria

- **Doença autossômica recessiva**
- **Ausência ou diminuição da atividade da enzima fenilalanina hidroxilase, impedindo metabolização do aminoácido fenilalanina, que está presente nos alimentos ricos em proteína (leite materno, carne, frango, etc)**
- **Níveis elevados de fenilalanina - metabólitos extremamente nocivos ao desenvolvimento cerebral**
- **Deficiência mental irreversível**
- **Incidência → 1:12.000 à 1:15.000**

National Institute of Health. Phenylketonuria: screening and management. NIH Consensus Statement 2000; 17: 1-28.

# Fenilcetonúria

## Diagnóstico clínico

- **Difícil porque aparentemente a criança é normal, no transcorrer dos primeiros meses de vida instala-se irritabilidade, vômitos, odor característico na urina, convulsões, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e deficiência mental.**
- **Triagem neonatal – Dosagem de Fenilalanina identifica a alteração bioquímica antes dos sinais de danos cerebrais, permitindo a instituição precoce do tratamento, prevenindo a deficiência mental.**



# Fenilcetonúria

## Tratamento

- **Dieta alimentar específica restrita com controle da ingestão diária de fenilalanina**
- **Fórmula de aminoácidos, especialmente elaborada para esta doença**
- **Equipe multidisciplinar**
- **Aconselhamento genético**

**O sucesso do tratamento encontra-se no início precoce do tratamento (até 28 dias de vida), na educação nutricional e frequência às consultas.**

# Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC)

**Deficiência da enzima 21 hidroxilase**



**Menor produção de cortisol e aldosterona**



**Maior produção dos androgênios:**

**17 hidroxiprogesterona (17 OHP), androstenediona e testosterona.**

# Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC)

## Quadro Clínico

- Genitália ambígua nas meninas podendo levar a registro civil incorreto
- Hipertrofia do clitóris
- Crise de perda de sal (insuficiência adrenal) a partir da 2º semana de vida em ambos os sexos com risco de morte
- Meninos geralmente nascem normais



# Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC)

Doença autossômica recessiva

Razão esperada por sexo 1:1



Diagnóstico clínico:  
meninas predominam (4:1)



Meninas  
genitália ambígua  
alerta para o  
diagnóstico

Meninos  
morrem sem  
diagnóstico

➤ **Necessidade de triagem neonatal**

**Dosagem de 17 hidroxiprogesterona – 17OHP**

# Hiperplasia Adrenal Congênita

## Objetivos da triagem neonatal

- **Detectar os casos graves da doença (perdedores de sal) para prevenção de choque, dano cerebral e morte por meio de tratamento pré sintomático.**
- **Impedir ou reduzir o tempo de registro civil incorreto em meninas afetadas virilizadas.**
- **Prevenir os efeitos progressivos do excesso de androgênio (baixa estatura e distúrbios psicossociais).**

# Hiperplasia Adrenal Congênita

## Tratamento

- **hormônios adrenais sintéticos (hidrocortisona e acetato de flurohidrocortisona nos perdedores de sal e hidrocortisona nas formas virilizante simples)**
- **Correção cirúrgica da genitália quando necessário**
- **Aconselhamento genético**

# Fibrose Cística

- **Incidência → 1:3.000**
- **Doença genética letal mais comum entre os brancos**
- **Herança autossômica recessiva**
- **Proteína defeituosa que afeta o transporte de cloro, sódio e água**
- **Doença multissistêmica: acomete pulmões, pâncreas exócrino, intestino, trato genital masculino e glândulas sudoríparas.**

# Fibrose Cística

**Diagnóstico precoce e introdução de medidas profiláticas**



**Retarda o início de infecção crônica por *pseudomonas aeruginosa*, melhora o estado nutricional, crescimento, a qualidade de vida e sobrevida**



**Complicações minimizadas**



**Necessidade de triagem neonatal  
Tripsina Imunoreativa (IRT)**

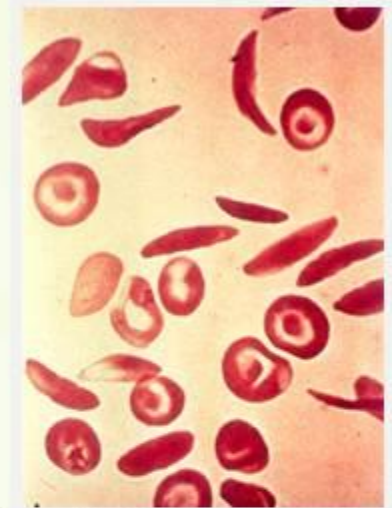


# **Fibrose Cística**

## **Tratamento**

- **Diagnóstico precoce**
- **Alimentação adequada + suplementação de enzimas pancreáticas e vitaminas**
- **Prevenção e combate enérgico às infecções**
- **Aconselhamento genético**

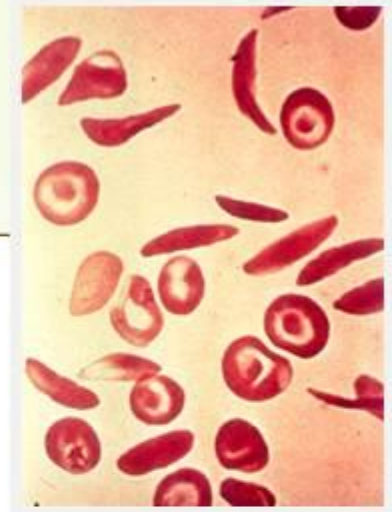
# Anemia Falciforme



- **Doença autossômica recessiva**
- **Prevalência: 3 em 1.000 nascidos vivos**
- **Mutação genética determinando a produção de hemoglobina “S” em vez da hemoglobina “A”**
- **Hemácias perdem rapidamente a sua capacidade para transportar oxigênio através do corpo**
- **Tendem a alterar-se e a alongar-se, o que as torna rígida e faz com que tomem a forma de foice**

# **Anemia Falciforme**

## **Quadro clínico**



- **Anemia hemolítica**
- **Crises vaso-oclusivas**
- **Crises de dor em membros, costas, abdome, tórax**
- **Insuficiência renal progressiva**
- **Acidente vascular cerebral**
- **Infecções**
- **Sequestro esplênico**
- **Septicemia pneumocócica fulminante**

# **Anemia Falciforme**

**Diagnóstico precoce e tratamento adequado**



**Complicações minimizadas**



**Triagem neonatal  
Eletroforese de hemoglobina**

**Sem assistência especializada 25% dos portadores de Anemia Falciforme ( Hb SS ) morrem antes dos 5 anos de idade e 70% antes de completar 25 anos de idade.**

# Deficiência de Biotinidase

- **Doença autossômica recessiva**
- **Incidência: 1:120.000 nascidos vivos**
- **Deficiência da enzima biotinidase, responsável pela absorção e regeneração orgânica da biotina**
- **Esta vitamina é indispensável para a atividade de diversas enzimas**

# Deficiência de Biotinidase

## Quadro Clínico

- **Recém nascido costuma ser assintomático**
- **Crise convulsiva**
- **Hipotonia**
- **Erupções de pele/ infecções de pele/dermatites**
- **Alopecia (queda de cabelo)**
- **Susceptibilidade à infecções**
- **Dificuldade para alimentação**
- **Conjuntivite/ problemas de visão**
- **Perda de audição**
- **Morte súbita na infância**
- **Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor**
- **Deficiência mental grave se não for tratada precocemente**

# **Deficiência de Biotinidase**

## **Quadro Clínico**

**A sintomatologia é pouco clara no período neonatal,  
dificultando o diagnóstico clínico**



**Sequelas neurológicas irreversíveis**



**Tratamento precoce assegura uma vida normal  
sem qualquer sequela da doença**



**Triagem neonatal**  
**Atividade da enzima biotinidase**

# **Deficiência de Biotinidase**

## **Tratamento**

**Administração, por via oral, de uma dose diária suplementar de biotina (5 a 20 mg de biotina livre/ dia), a qual permite o funcionamento normal das diversas enzimas que dela dependem.**

**O tratamento deve ser iniciado ainda no primeiro mês de vida, evitando assim que os sintomas se manifestem, assegurando uma vida normal sem qualquer sequela da doença.**



# Galactosemia

- **Doença autossômica recessiva**
- **É um erro inato do metabolismo dos carboidratos relacionado à deficiência da enzima que faz a metabolização da galactose em glicose**
- **Níveis elevados de galactose, tóxicos principalmente para o fígado, cérebro e olhos.**
- **Incidência - 1 : 55.000 a 80.000**

# Galactosemia

## Quadro Clínico

- Vômitos, diarreia, anorexia, falência de crescimento, ascite, distensão abdominal, icterícia, podendo evoluir para falência hepática e renal.
- Baixa intelectualidade
- Catarata
- Alta frequência de óbito neonatal, devido à septicemia por *E. coli*, com um curso fulminante
- As manifestações clínicas iniciam na primeira ou segunda semana de vida e os casos graves não tratados precocemente evoluem para o óbito.

# Galactosemia

## Triagem neonatal

- **Dosagem da Galactose e galactose 1-fosfato por fluorimetria**

## Tratamento

- **Dieta sem galactose e sem lactose**

# Triagem Neonatal

- **Se sinais e sintomas clínicos sugestivos das doenças triadas ocorrerem, mesmo em uma criança com resultados normais na triagem neonatal a investigação para esta doença deve ser realizada.**
- **Cerca de 5% dos casos não são identificados através da triagem neonatal.**

# Triagem Neonatal

- **Iniciar o tratamento tão cedo quanto humanamente possível**  
(Ideal: até o 14º dia de vida)
- **Acompanhamento regular e bem de perto**
- **Não basta fazer o diagnóstico temos que garantir tratamento adequado**

# Triagem Neonatal

- **Embora a triagem neonatal tenha melhorado significativamente o prognóstico das crianças, medidas eficazes devem ser adotadas para que haja cumprimento das metas dos tempos de coleta, envio das amostras, realização da dosagem laboratorial, localização das crianças afetadas e início do tratamento em tempo hábil e seguimento, visando possibilitar que estas crianças iniciem o tratamento na idade ideal e que tenham perspectivas da melhor qualidade de vida possível dentro da sua condição.**

# Programa de Triagem Neonatal /SC

## Metas de tempos para etapas da triagem:

- Idade na coleta da primeira amostra ⇒ 3º ao 5º dia de vida
- Tempo transcorrido entre a coleta da primeira amostra e chegada desta ao LACEN ⇒ até 3 dias
- Tempo transcorrido entre a chegada da amostra ao LACEN e o resultado ⇒ até 3 dias
- Tempo transcorrido entre o resultado alterado e a primeira consulta ⇒ até 3 dias
- Idade das crianças na primeira consulta e no início do tratamento ⇒ até 14 dias
- **Garantir o seguimento**

# **Programa de Triagem Neonatal da Secretaria de Estado da Saúde de Santa Catarina**

**Coordenadora Estadual: Marilza Leal Nascimento**

**Serviço de Referência: Hospital Infantil Joana de Gusmão**

**Responsável pelo Serviço de Referência: Marilza Leal Nascimento**

**Laboratório de Referência: LACEN – Santa Catarina**

**Responsável Técnica pelo Laboratório de Referência: Cristine Ferreira**

**Responsável Técnica pelo Setor de Análise neonatais: Sandra de Moura Ghisi Rubi**

## **Endocrinologistas:**

Paulo César Alves da Silva

Marilza Leal Nascimento

Genoir Simoni, Juliana Lee

Edson Cechinel e Rose Marie Linhares

## **Cirurgiões Pediatras**

Edevard Araujo e Eliete Colombeli

## **Pneumologistas:**

Tereza Velasques

Norberto Ludwig Neto

## **Hematologistas:**

Daniel Faraco

Denise B. da Silva

Sandra Mara Teodosio

## **Fisioterapeuta:**

Ana Carolina da Silva Almeida

## **Assistentse Sociais:**

Silvia da Silveira

Joice Vieira Nascimento

## **Geneticistas:**

Gisele Rosome de Luca

Louise Lapagesse de Camargo Pinto

## **Pediatras:**

Francisca Ligia Cunha Carvalho

César Forte, José Eduardo Goes

José Eduardo Goes

## **Gastroenterologista:**

Carlos Eduardo Ferreira

## **Nutróloga:**

Mônica Chang Wayhs

## **Nutricionistas:**

Eliana Barbosa

Rita Helena Martins

Psicóloga: Vânia C. Lins e Luisa Oliveira

## **Enfermeira:**

Sonia Gonçalves Palacios

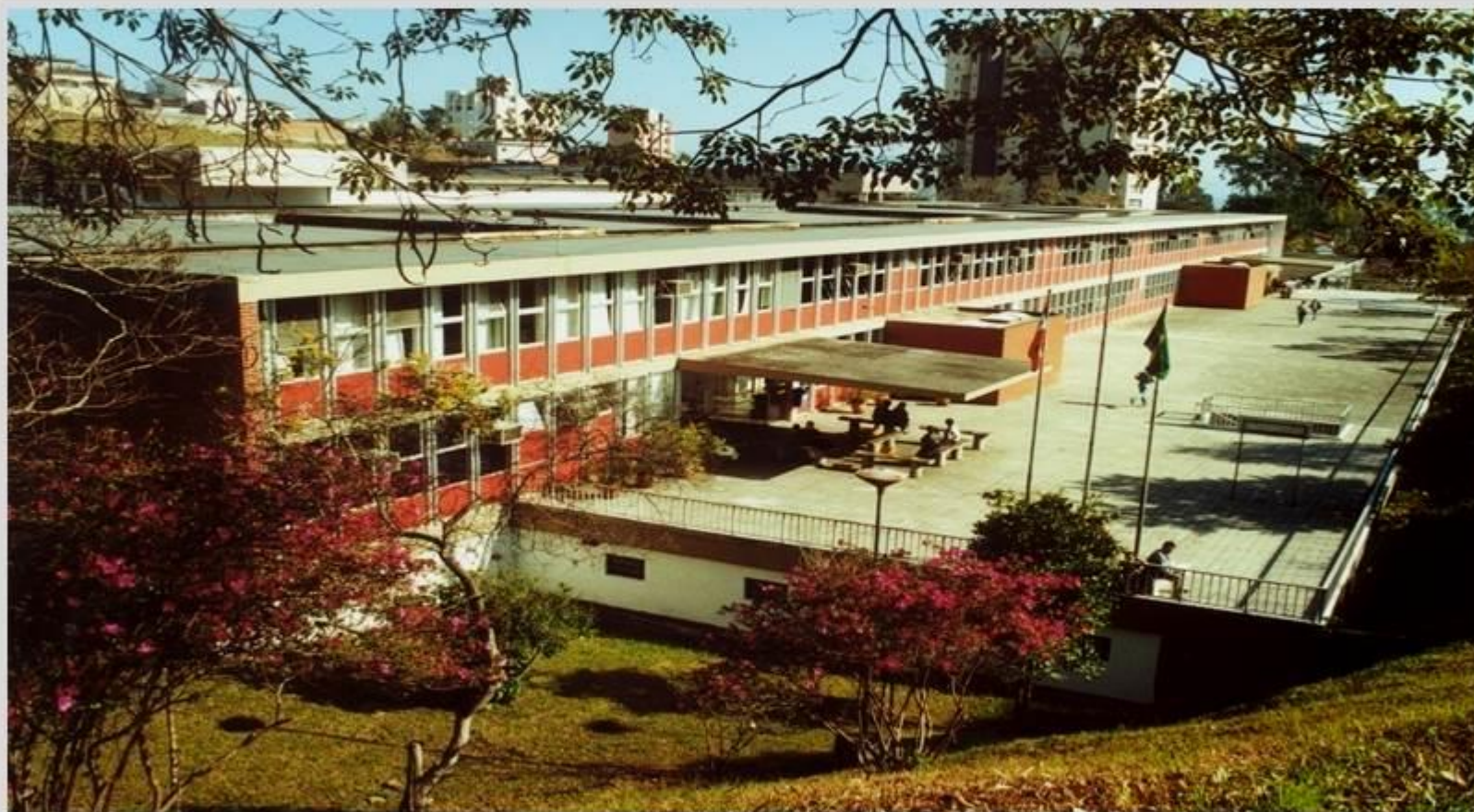
## **Técnicas de Enfermagem:**

Sibele Seibt e Marta winck



# Hospital Infantil Joana de Gusmão

## Serviço de Referência em Triagem Neonatal – SC



**Muito obrigada!**