

**DOENÇAS IDENTIFICADAS NA TRIAGEM NEONATAL REALIZADA EM
UM MUNICÍPIO O SUL DO BRASIL****DISEASES IDENTIFIED IN NEONATAL SCREENING PERFORMED IN A
MUNICIPALITY IN SOUTHERN BRAZIL****ENFERMEDADES IDENTIFICADAS EN EL TRIAJE NEONATAL
REALIZADO EM UN MUNICIPIO EN EL SUR DE BRASIL**

Caroline Daiane Weber Jaks¹, Ruth Irmgard Bärtschi Gabatz², Eda Schwartz³, Maria Elena Eschevarría-Guanilo⁴, Ananda Rosa Borges⁵, Viviane Marten Milbrath⁶

RESUMO

Objetivo: conhecer a proporção das doenças detectadas por meio dos testes do pezinho realizados em um município do Sul do Brasil. **Método:** estudo quantitativo, retrospectivo e descritivo, realizado no Centro de Triagem Neonatal de um município do Sul do Brasil. Coletou-se os dados a partir dos registros dos testes do pezinho realizados pelo Sistema Único de Saúde, entre março de 2012 a fevereiro de 2013. **Resultados:** dos 3256 exames realizados, 104 tiveram valores com padrão alterado, destes 60 tinham hemoglobina compatível com traço falcêmico, quatro eram com diagnóstico de fenilcetonúria e nove possuíam alterações compatíveis com a Fibrose Cística. **Conclusão:** a doença mais incidente nos exames avaliados, anemia falciforme, relaciona-se com a característica étnica da população negra. Conhecer a proporção das doenças detectadas auxilia na elaboração do diagnóstico precoce no período neonatal, possibilitando a criação de estratégias específicas de atenção à saúde no município do estudo.

Descritores: Triagem Neonatal; Enfermagem; Recém-nascido; Doença; Diagnóstico precoce.

¹ Enfermeira, Especialista em Saúde da Criança pelo Programa de Residência Multiprofissional em Atenção à Saúde da Criança da Universidade Federal de Pelotas e Hospital Escola-UFPel. Enfermeira do Serviço de Hemoterapia do Hospital São Vicente de Paulo, em Passo Fundo- RS.

² Enfermeira. Doutora em Ciências da Saúde. Professora Adjunta da Faculdade de Enfermagem da Universidade Federal de Pelotas.

³ Enfermeira, Pós-Doutora em Enfermagem; Professora Associada da Faculdade de Enfermagem e do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem – Universidade Federal de Pelotas.

⁴ Enfermeira, Doutora em Ciências pelo Programa Interunidade da Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo; Professora Adjunta do Departamento de Enfermagem da Universidade Federal de Santa Catarina. Florianópolis.

⁵ Enfermeira, pós graduanda da Faculdade Paulista de Serviço Social.

⁶ Enfermeira, Doutora em Enfermagem pelo Programa de Pós-graduação em Enfermagem da Escola de Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Professora Adjunta II da Faculdade de Enfermagem da Universidade Federal de Pelotas – UFPel, Pelotas.

ABSTRACT

Objective: to know the proportion of diseases detected through the foot tests developed in a town in southern Brazil. **Method:** quantitative, retrospective and descriptive study developed in the Neonatal Screening Center from the municipality in southern Brazil. Data were collected from records, digitalized, from foot tests done through the Public Health System, from March 2012 to February 2013. **Results:** of 3256 exams developed, 104 had altered pattern values, of this 60 tests had hemoglobin compatible with falcemic trace, four were diagnosis of phenylketonuria and nine had compatible alterations with Cystic fibrosis. **Conclusion:** the most incident disease in evaluated exams, sickle cell anemia, is related to ethnic characteristics of Black population. Knowing the proportion of the diseases detected helps in the elaboration of the early diagnosis in the neonatal period, making possible the creation of specific health care strategies in the study municipality.

Descriptors: Neonatal Screening; Nursing; Infant, Newborn; Disease; Early Diagnosis.

RESUMEN

Objetivo: conocer la proporción de las enfermedades detectadas por medio de los tests de Guthrie realizados en un municipio del Sur de Brasil. **Metodología:** estudio cuantitativo, retrospectivo y descriptivo, realizado en el Centro de Triage Neonatal de um municipio del Sur de Brasil. Los datos se colectaron a partir de los registros de los tests de Guthrie realizados por el Sistema Único de Salud, entre marzo de 2012 a febrero de 2013. **Resultados:** de los 3256 exámenes realizados, 104 tuvieron valores con patrón alterado, de estos 60 tenían hemoglobina compatible con trazo falciforme, cuatro eran con diagnóstico de fenilcetonuria y nueve tenían alteraciones compatibles con la Fibrosis Quística. **Conclusión:** La enfermedad más incidente en los exámenes evaluados, anemia falciforme, se relaciona con la característica étnica de la población negra. Conocer la proporción de las enfermedades detectadas auxilia en la elaboración del diagnóstico precoz en el período neonatal, posibilitando la creación de estrategias específicas de atención a la salud en el municipio del estudio.

Descriptores: Tamizaje Neonatal; Enfermería; Recién Nacido; Enfermedad; Diagnóstico Precoz.

INTRODUÇÃO

A triagem neonatal “é um conjunto de ações preventivas, responsável por identificar indivíduos com doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas”, visando o seu tratamento adequado para evitar as sequelas e a morte.^{1:11} O Programa Nacional de Triage Neonatal (PNTN),

criado pela Portaria GM/MS nº 822 de 6 de junho de 2001², instituiu o rastreamento populacional para identificar distúrbios e doenças no recém-nascido, possibilitando o tratamento e o acompanhamento continuado aos indivíduos, a fim de reduzir a morbimortalidade e melhorar a qualidade de vida nas patologias triadas (Fenilcetonúria, Hipotireoidismo

Congênito, Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias, Fibrose Cística, Deficiência de Biotinidase e Hiperplasia de Adrenal Congênita).¹

O PNTN está dividido em quatro fases, cada uma delas requer alguns critérios e exigências, sendo sua implementação regulamentada pela Portaria nº 822 de 6 de junho de 2001 e, conforme cada Estado atende as exigências de uma fase, vai avançando para a próxima. Isso ocorre de acordo com a seguinte divisão: Fase I: Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito; Fase II: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias; Fase III: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias e Fibrose Cística; Fase IV: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias, Fibrose Cística, Deficiência de Biotinidase e Hiperplasia Adrenal Congênita.²

Neste estudo, os dados apresentados correspondem a um período de transição da fase II para Fase III, sendo que as doenças triadas foram Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias e Fibrose Cística.

A fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo herdado como um traço

recessivo autossômico e causado por uma deficiência ou pela ausência da enzima ao metabolismo do aminoácido essencial fenilalanina. O fenótipo da maioria das crianças com fenilcetonúria é cabelos louros, olhos azuis e pele clara, isso devido à baixa produção de melanina.³ A fenilcetonúria caracteriza-se pelo atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor.¹

O hipotireoidismo congênito (HC) pode ser definido como uma deficiência de hormônios tireoidianos que leva a uma redução dos processos metabólicos. É uma das principais causas evitáveis de retardo mental e atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor, podendo ser prevenido quando diagnosticado e tratado precocemente.⁴

A anemia falciforme é uma patologia hereditária em que a hemoglobina assume um formato de foice, denominado hemoglobina S (HbS). Podem existir pessoas homozigotas, que são as portadoras de anemia falciforme (Hb SS) e heterozigotas (HbAS), que são conhecidas por possuírem traço falciforme.³ Considera-se uma alteração genética mais comuns no mundo, sendo mais predominante na população negra.⁵ As pessoas com anemia falciforme podem apresentar: anemia hemolítica, crises de dor e vaso-oclusivas, maior propensão a

infecções, insuficiência renal progressiva e acidente vascular cerebral.¹

A fibrose cística (FC) é uma séria desordem genética que afeta principalmente os pulmões e as glândulas exócrinas⁶, nela gera-se um processo obstrutivo relacionado ao aumento da viscosidade do muco.¹ A FC é herdada com um traço autossômico recessivo, com incidência global de 1:4.³

A coleta do Teste do Pezinho, teste de triagem recomendado para identificação das patologias descritas, é simples e pode ser realizado dentro da Maternidade, nas Unidades Básicas de Saúde e Centros de Triagem Neonatal dos municípios. O momento para a coleta, preferencialmente, não deve ser inferior a 48 horas e nem superior a 30 dias de vida, feita por um profissional capacitado, entre o 3º e 7º dia de vida, sendo o dia ideal o 5º dia de vida.⁷

Em uma busca acerca de publicações sobre a triagem neonatal no Brasil, encontrou-se vários estudos que tratavam separadamente a Fenilcetonúria⁸, o Hipotireoidismo congênito e as hemoglobinopatias⁹, contudo não avaliavam a triagem neonatal de uma forma integral, com todas as patologias triadas. Portanto, percebeu-se que existe uma lacuna nas produções acerca da avaliação da triagem neonatal, de uma forma completa, incluindo todas as patologias triadas. Estudo⁹ aponta para a

necessidade da regionalização das análises da triagem neonatal para que seja possível compor painéis das doenças em cada Estado, visando o desenvolvimento de estratégias de atuação mais eficazes em custo-benefício.

Com base no exposto, surgiu a seguinte questão norteadora: quais as doenças detectadas no teste do pezinho em um Centro de Triagem Neonatal de um município do Sul do Brasil? Para tanto, o seguinte estudo teve como conhecer a proporção das doenças detectadas por meio dos testes do pezinho realizados em um município do Sul do Brasil.

MÉTODOS

Trata-se de um estudo retrospectivo e descritivo com abordagem quantitativa, desenvolvido a partir da consulta dos resultados de testes do pezinho de nascidos vivos, em um Centro de Triagem de um município do Sul do Rio Grande do Sul. O local do estudo é responsável por receber todo material coletado na rede municipal que realiza o teste pelo Sistema Único de Saúde, além de realizar coletas do teste do pezinho dos usuários do SUS.

Foram analisadas as fichas de registro digitalizadas disponíveis sobre os testes de triagem neonatal realizados no Centro em questão, entre março de 2012 a fevereiro de 2013, totalizando 3256 exames. A escolha desse período foi

devido ao momento de transição entre a fase II (que diagnostica Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias) para a fase III (que identifica Fenilcetonúria, Hipotireidismo Congênito, Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias e Fibrose Cística) do teste do pezinho.

Para a coleta de dados foi utilizado formulário proposto pela pesquisadora para a presente pesquisa, contendo: data de nascimento da criança, idade gestacional (considerando-se recém-nascidos a partir de 20 semanas até 42 semanas), data da coleta, dias de vida no momento da coleta do teste, sexo, raça, município, tipo de alimentação; além de registro das doenças detectadas.

Após aprovação do Comitê de Ética da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Pelotas, sob o parecer nº 1040918, CAAE nº 39816214.2.0000.5317 foi realizada consulta nos registros. As informações coletadas foram organizadas em banco de dados no programa ExcelTM e, posteriormente, processados em programa estatístico Epi InfoTM 7. Foi realizada análise descritiva, por meio de frequência absoluta e relativa.

RESULTADOS

Verificou-se nos 3256 testes do pezinho avaliados, uma média de dias de vida, no momento da coleta, de seis dias, representando 14,68% do total da amostra, sendo que outros 14,50% dos neonatos coletaram o teste no dia denominado como ideal, isto é, no quinto dia de vida. No entanto, notou-se que houve crianças que fizeram o exame com aproximadamente um ano de vida (Tabela 1).

Analisando-se os dados sociodemográficos, identificou-se que 81,20% dos neonatos foram nascidos a termo, ou seja, com idade gestacional entre 38 e 42 semanas e, outros 18,62%, prematuros (Tabela 1). Predominou, nos testes realizados, a raça branca, com 75,34% do total, sendo que na categoria outras, foram consideradas crianças pardas, amarelas e indígenas (10,23%).

O sexo predominante foi o masculino (50,98%). Em relação ao tipo de alimentação no dia da coleta, destaca-se que 80,49% dos recém-nascidos estavam em aleitamento materno exclusivo, enquanto que 7,80% dos neonatos recebiam outro tipo de alimento, como, leite artificial e nutrição parenteral (Tabela 1).

Tabela 1- Dados referentes a coleta do exame nos neonatos atendidos de março de 2012 a fevereiro de 2013 (n=3256). Pelotas, 2015.

Dados	n(%)
Dias de vida na coleta[#]	
1-3	153 (4,70)
4-7	1746 (53,62)
Até 30	1242 (38,15)
31 – 60	84 (2,60)
61 – 90	13 (0,40)
91 – 120	2 (0,06)
121 – 150	3 (0,09)
151 – 180	2 (0,06)
181 – 337	4 (0,12)
Sem informação*	7 (0,20)
Idade Gestacional (semanas)	
A termo (38 – 42)	2644 (81,20)
Prematuros (20 – 36)	606 (18,62)
Sem informação*	6 (0,18)
Tipo de alimentação	
Aleitamento materno exclusivo	2621 (80,49)
Aleitamento misto	372 (11,42)
Outro tipo de alimentação	254 (7,80)
Sem informação*	9 (0,28)
Sexo	
Feminino	1596 (49,02)
Masculino	1660 (50,98)
Raça	
Branca	2453 (75,34)
Negra	462 (14,19)
Outras	333 (10,23)
Sem informação	8 (0,24)

*Sem informação, corresponde a perdas relacionadas com a falta de preenchimento de dados. [#]A divisão por dias de vida foi feita para ser possível a visualização do número de exames coletados no período ideal e qual a coleta mais tardia realizada, o que interfere na detecção precoce de alterações e no tratamento.

Do total de 3256 testes, 103 (3,16%) apresentaram valores com padrão alterado, ou seja, recém-nascidos que possuem alguma das patologias triadas (Tabela 2).

Tabela 2- Resultados das patologias identificadas no teste do pezinho (n=3256). Pelotas, 2015.

Variável	n (%)
Anemia Falciforme e outras hemoglobinopatias	
AA (Hemoglobina Adulta)	4 (0,12)
AF (Transfusão sanguínea)	21 (0,64)
FAC (Traço de Hemoglobinopatia C)	5 (0,15)
FAD (Traço de Hemoglobinopatia D)	1 (0,03)
FAS (Traço Falcêmico)	60 (1,84)
FA (Padrão Normal de Hemoglobina)	3119 (95,79)
Sem Informação*	46 (1,41)
Fenilcetonúria	
Sim	4 (0,12)
Não	3218 (98,58)

Sem Informação*	34 (1,04)
Fibrose Cística	
Sim	8 (0,34)
Não	2325 (71,31)
Inexistente no período	858 (26,38)
Teste do Suor#	64 (1,97)
Hipotireoidismo Congênito	
Sim	0
Não	3222(98,96)
Sem Informação*	34 (1,04)

* Sem informação, corresponde a perdas relacionadas com a falta de preenchimento dos dados. Em parte do período a coleta do teste do pezinho encontrava-se na fase II, que não inclui o rastreamento para fibrose cística. # Teste realizado para testes com resultados inconclusivos e para coleta tardia (superior a 30 dias).

Observaram-se as alterações ligadas com a hemoglobina dos recém-nascidos, possibilitando diagnosticar anemia falciforme e outras hemoglobinopatias, sendo que 60 recém-nascidos apresentaram hemoglobina compatível com traço falcêmico, determinado por FAS. Para a patologia de Fenilcetonúria, do total de 3256 testes, obteve-se que 0,12% da amostra, ou seja, quatro recém-nascidos foram diagnosticados com tal patologia.

Para o diagnóstico de Fibrose Cística, analisando-se os resultados dos papéis filtros em coleta de recém-nascidos com menos de 30 dias de vida, foram observadas oito alterações compatíveis com o perfil da doença, representando uma taxa de 0,34% de crianças detectadas precocemente com fibrose cística. Ainda, existiram 858 testes que não contemplaram o teste de triagem para fibrose cística, visto que em parte do período analisado o Estado ainda não estava na fase que permitia a realização desse teste.

Foram convocadas 64 crianças para a realização do Teste do Suor, devido a coleta tardia, com mais de 30 dias de vida ou para confirmação diagnóstica. Dessas 64 crianças, 53 realizaram o teste do suor, sendo que 51 obtiveram valores dentro da normalidade, excluindo a patologia; em um teste foi confirmada a presença de fibrose cística e um teste teve valores inconclusivos, sem resultado confirmando ou excluindo a patologia. Em relação ao Hipotireoidismo Congênito, das 3256 crianças triadas nenhuma apresentou a patologia.

DISCUSSÃO

Avaliando-se os dados do Departamento Nacional de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS)¹¹, no período em que foram analisados os registros da triagem pré-natal, entre março de 2012 e fevereiro de 2013, segundo o Sistema de Informações sobre Nascidos vivos, foram registrados 5227 nascimentos por ocorrência no município do estudo. Comparando-se o total de nascimentos

com o total de testes do pezinho realizados na rede do SUS, 3256, observa-se uma diferença de 1971, destaca-se que uma parcela dessas crianças pode ter sido encaminhada para laboratórios privados ou de convênios de saúde, já que essa rede proporciona uma quantidade mais ampla de patologias diagnosticadas por esse teste. Por outro lado, outra parcela dessas crianças, pode ter deixado de realizar o teste, por negligência ou desconhecimento dos responsáveis sobre a importância desse exame.

Sabe-se que todas as crianças que apresentam alguma alteração em seus testes são convocadas a realizarem coleta, visando confirmar o diagnóstico, visto que alguns fatores podem causar alterações no momento das análises bioquímicas. Conseqüentemente, após a confirmação de uma patologia, as crianças são encaminhadas para um serviço especializado, buscando realizar o tratamento, acompanhamento e receber as orientações específicas a cada caso.

Um ponto importante da pesquisa foi em relação ao predomínio do aleitamento materno no momento da coleta. Isso indica que a maior parte dos recém-nascidos está recebendo o leite materno como fonte de alimentação, possibilitando usufruir de seus benefícios. Entretanto, alerta-se para que as equipes de saúde trabalhem orientando às mães, a fim

de que a taxa de crianças recebendo aleitamento misto diminua.

A criança que recebe leite materno exclusivo adquire proteção contra diversos microrganismos fortalecendo sua imunidade. O uso de um leite artificial, aleitamentos mistos ou aleitamento somente com leites artificiais, facilita a ocorrência de aspirações de leite para traqueia e pulmões, ocorrência de otites frequentes e maior chances de aparecimento de cáries.³

Os Estados em que existe maior prevalência da anemia falciforme são Bahia (1:650), Rio de Janeiro (1:1.200), Pernambuco, Minas Gerais, Maranhão e Goiás (1:1.400). No Rio Grande do Sul a cada 65 nascimentos, uma criança é portadora do traço falciforme, e a cada 11.000 nascidos, um possui anemia falciforme.⁵

Na presente pesquisa, das 3256 crianças que realizaram o teste, 60 possuíam padrão de hemoglobina HbS, assim determinando traço falciforme, sendo possível observar que o município do estudo apresenta a proporção de uma criança com traço falciforme para cada 53,5 triadas. Portanto, a incidência de traço falciforme apresenta-se maior, nesse município, que a do Estado do Rio Grande do Sul. Essa maior incidência pode estar relacionada ao fato do município possuir a maior população negra (população na qual

a patologia é mais frequente) do estado, pois conforme o censo realizado pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE)¹², a população negra na cidade era de quase 16%, totalizando mais de 50 mil pessoas.

O padrão de hemoglobina dominante em adultos é o da hemoglobina A (HbA) e em recém-nascidos é o F (HbF).¹ As variantes mais frequentes da hemoglobina são a S (HbS) e a C (HbC), bem como a hemoglobina D, E e a Hasharon, com ou sem significado clínico.¹ Contudo, a doença falciforme está presente quando predomina o fenótipo HbS, mesmo quando associado com outras variantes.¹

Na presente pesquisa não foi diagnosticada nenhuma ocorrência de doença falciforme, já as heterozigoses para hemoglobinopatias do tipo C, foram identificadas em cinco crianças, e uma criança apresentou traço para hemoglobinopatia do tipo D. Essas crianças não apresentam uma patologia, mas uma forma de triagem genética que indica uma probabilidade de ter filhos doentes; sendo que quando um indivíduo possui o traço para a doença, recebe aconselhamento genético sobre quais as probabilidades de gerar um filho com a doença. Sabe-se que o tipo de hemoglobina é transmitido por herança genética, assim, se uma pessoa que é portadora do traço falciforme tiver filhos com outra que

também tenha o traço, existe a probabilidade de 25% de nascer um filho com anemia falciforme.¹³

Neste contexto, torna-se necessário o aconselhamento genético e o compartilhamento de informações sobre o que é possuir o traço para uma hemoglobinopatia e o que pode ocasionar, visto que a criança é saudável e não possuirá nenhum sintoma clínico da doença.

Com base nos resultados obtidos em relação a anemia falciforme e outras hemoglobinopatias, evidenciou-se que nenhuma criança na população analisada foi diagnosticada com a patologia, apenas com a presença de traço para as doenças. Mesmo diante desses resultados é imprescindível que todas as crianças colem o teste do pezinho, para que essa triagem genética aconteça.

Ainda foram identificadas nos testes quatro crianças que apresentaram padrão de hemoglobina adulta (AA), e também 21 neonatos com resultados indicativos de transfusão sanguínea (AF). Em ambos os casos, o recém-nascido é convocado para recoleta, para analisar novamente as cadeias de hemoglobina e excluir ou confirmar a possibilidade de doença relacionada à hemoglobina. No entanto, muitas crianças não retornam para a realização da recoleta, mesmo sabendo sobre a necessidade e a importância da

mesma. Este é um fato alarmante, pois um dos exames de triagem, da anemia falciforme e de outras hemoglobinopatias, fica sem ser realizado, possibilitando que crianças com a patologia só sejam diagnosticadas quando começarem a apresentar os sintomas clássicos dessa, sendo que o diagnóstico precoce favoreceria a redução dos danos.

Nesta pesquisa foram triadas 3256 crianças para dosagem dos níveis de Fenilalanina, dessas, quatro foram diagnosticadas com Fenilcetonúria. Esses dados mostram uma frequência bem maior do que a média nacional que foi, em 2002, 1:24.310 crianças triadas, bem como do que a média mundial que é de 1:12.000¹⁴.

A fenilcetonúria pode gerar várias sequelas, tais como crises convulsivas e perda progressiva da função cerebral, déficit de desenvolvimento e distúrbios de comportamento, por isso, é imprescindível um diagnóstico e acompanhamento precoce, favorecendo, desde cedo, a orientação dietética adequada, assim como o tratamento.¹⁵ De acordo com os dados obtidos, por meio dos testes realizados no município do estudo, observa-se que o diagnóstico da doença tem média superior a nacional e mundial, apresentando uma proporção de 1:805 nascimentos. Isso demonstra que os testes estão sendo realizados em período adequado, pois a criança já está ingerindo fenilalanina,

possibilitando o diagnóstico de fenilcetonúria. Contudo, é importante destacar que esses resultados podem constituir um fato isolado, sendo necessárias mais pesquisas para avaliar a ocorrência da patologia em outros períodos.

No Brasil a incidência estimada de FC, é de 1:10.000 nascidos vivos, enquanto que no Rio Grande do Sul a incidência é maior, entre 1:5.000 e 1:8.000 nascidos vivos.¹⁶ Essa incidência tão frequente para o Estado é justificada pela variação de miscigenação e pela predominância de caucasianos na população.

No município do estudo, nos testes realizados e registrados pela rede do Sistema Único de Saúde, foram identificadas oito crianças com FC, sendo diagnosticadas precocemente por meio do teste do pezinho, o que possibilita que a doença seja acompanhada desde os primeiros dias de vida do recém-nascido, melhorando seu prognóstico e qualidade de vida. Ainda foi diagnosticado um caso de FC, por meio do teste do suor, sendo que essa criança já havia ultrapassado 30 dias de vida, quando os valores de Tripsina Imunorreativa (IRT)¹⁷ diminuem, o que pode interferir no diagnóstico. Neste teste é realizada a dosagem de cloro e sódio no organismo da criança por meio do suor, permitindo a confirmação ou exclusão da patologia.

Nas análises realizadas, 64 crianças foram convocadas ao teste do suor, no entanto, somente 53 fizeram o exame. Nesse contexto, destaca-se a importância de reduzir o número de crianças que realizam o teste do suor devido à coleta tardia, pois como a FC é uma doença de grande incidência, a coleta do teste do pezinho nos dias preconizados possibilitaria a detecção precoce da doença, favorecendo o tratamento e minimizando os agravos à saúde dessas crianças. Portanto, é necessário intensificar a divulgação acerca da triagem, bem como a busca ativa às crianças que não compareceram a convocação do exame, evitando diagnósticos tardios.

O hipotireoidismo congênito tem uma ocorrência de 1:2.000 a 1:4.000 nascidos vivos, sendo mais frequente no gênero feminino.⁴ Todavia, no presente estudo, não foi diagnosticado nenhum tipo de hipotireoidismo, seja ele transitório ou permanente. Contudo, deve-se considerar que no período analisado, podem ter sido diagnosticados casos de HC, em testes na rede privada. Além disso, podem existir crianças sendo diagnosticadas tardiamente com HC, ou não sendo diagnosticadas. Ainda, podem existir crianças nascidas e registradas no município do estudo, mas que residem em municípios próximos. Essas poderiam ter realizado o teste do pezinho nos dias seguintes a alta

hospitalar, em seus municípios de residência.

Diversos fatores podem estar relacionados à cobertura populacional da triagem neonatal, tais como problemas socioeconômicos e culturais, bem como a falta de informação acerca da importância do teste. Nesse contexto, o enfermeiro tem um papel fundamental podendo orientar e informar as mulheres no ciclo gravídico-puerperal sobre o exame, esclarecendo acerca de sua finalidade, uma vez que a falta de informação influencia, negativamente, na realização do teste, comprometendo o diagnóstico e o tratamento precoces.¹⁸

Assim, acredita-se ser importante ampliar a discussão acerca do exame, enfatizando o período ideal (3º ao 5º dia de vida) e as condições ideais de coleta (como local da punção, quantidade de sangue necessária e cobertura adequada do papel filtro), tanto para os profissionais quanto para a população, visando minimizar os erros e atrasos no diagnóstico das patologias. Além disso, o registro dos resultados é muito importante para a fidedignidade das informações acerca do teste do pezinho.

Destaca-se que o teste do pezinho deve ser coletado no período adequado, visto que os atrasos interferem no diagnóstico e no tratamento, podendo levar ao desenvolvimento de sequelas nas

crianças. Portanto, é recomendado que a coleta do teste ocorra ainda na maternidade, quando for o caso, ou até o 5º dia de vida da criança.¹⁰ É importante que a equipe de saúde da atenção primária esteja atenta a realização da triagem neonatal e a presença de alterações nos resultados, a fim de minimizar as perdas e os diagnósticos tardios.¹⁹

CONCLUSÃO

A realização do teste do pezinho é imprescindível para a elaboração do diagnóstico precoce no período neonatal. Observa-se que dentre as patologias detectadas, neste estudo, as hemoglobinopatias são as mais frequentes, seguidas pela fibrose cística e pela fenilcetonúria, o que possibilita criar estratégias específicas de atenção à saúde neonatal no município do estudo.

Como limitações, destaca-se o curto período temporal avaliado, o que pode influenciar em maior ou menor incidência de determinada patologia; além disso, a falta de acesso aos exames privados dificultou a identificação da frequência fidedigna das patologias triadas no município; o estudo ter ocorrido em período de troca de fase de triagem, visto que quanto mais rapidamente o município migra de fase, mais patologias podem ser triadas, diagnosticadas e tratadas.

É preciso elaborar mais estudos que contemplem a temática da triagem neonatal pelo teste do pezinho, para que se tenha um conhecimento mais fidedigno acerca das patologias mais frequentemente detectadas e do número de neonatos diagnosticados. Assim, seria possível elaborar políticas públicas mais eficazes no diagnóstico e no tratamento das patologias, minimizando os problemas decorrentes da falta de identificação e de tratamento precoce.

REFERÊNCIAS

1. Ministério da Saúde (Brasil). Triagem neonatal biológica: manual técnico. Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2016.
2. Ministério da Saúde (Brasil). Portaria nº 822 de 06 de junho de 2001. Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2001.
3. Hockenberry MJ, Wilson D. Wong fundamentos da enfermagem pediátrica. 9ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2014.
4. Frezzato RC, Santos DCC, Goto MMF, Ouro MPC, Santos CTM, Dutra V, et al. Habilidade motora fina e linguagem expressiva em crianças com hipotireoidismo congênito. CoDAS. [Internet]. 2017 [citado em 04 maio 2018]; 29(1):e20160064. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/codas/v29n1/2317-1782-codas-2317-1782201720160064.pdf>
5. Jesus JA. Doença falciforme no Brasil. Gaz Med Bahia. 2010; 80(3):8-9.
6. Smyth AR, Bhatt J. Once-daily versus multiple-daily dosing with intravenous aminoglycosides for cystic fibrosis. Cochrane Database of Syst Rev. [Internet]. 2014 [citado em 2017 Oct 27]; 20(1): CD002009. Disponível em: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD002009.pub5/epdf>
7. Souza ABG. Enfermagem neonatal cuidado integral ao recém-nascido. 2ed. Rio de Janeiro: Atheneu; 2014.

8. Ramalho ARO, Ramalho RJR, Oliveira CRP, Magalhães MMGS, Santos EG, Sarmiento PMP et al. Evaluation of effectiveness and outcome of PKU screening and management in the State of Sergipe, Brasil. *Arq Bras Endocrinol Metab.* 2014, 58(1):62-67.
9. Botler J, Camacho LAB, Cruz MM. Phenylketonuria, congenital hypothyroidism and haemoglobinopathies: public health issues for a Brazilian newborn screening program. *Cad Saúde Pública.* 2012, 28(9):1623-31.
10. Sales RLUB, Soares APC, Moita Neto JM, Costa RS, Rocha SS, Nogueira. Análise de indicadores de qualidade da triagem neonatal sanguínea. *Rev Enferm UFPE.* [Internet]. 2015 [citado em 04 maio 2018]; 9(2):677-82. Disponível em: <https://periodicos.ufpe.br/revistas/revistaenfermagem/article/view/10387/11140>
11. Ministério da Saúde (Brasil), Departamento Nacional de Informática do Sistema Único de Saúde. DATASUS [Internet]. Brasília, DF: Ministério da Saúde; [201-] [citado em 29 out 2017]. Disponível em: <http://www.datasus.gov.br>
12. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Censo demográfico de 2000: características da população e dos domicílios: resultados do universo. Rio de Janeiro: IBGE; [200-] [citado em 29 out 2017]. Disponível em: <http://www.ibge.gov.br/home/estatistica/populacao/censo2000>
13. Ministério da Saúde (Brasil). Doença falciforme: o que se deve saber sobre herança genética. Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2014.
14. Nunes AKC, Wachholz RG, Rover MRM, Souza LC. Prevalência de patologias detectadas pela triagem neonatal em Santa Catarina. *Arq Bras Endocrinol Metab.* 2013; 57(5):360-7.
15. Santos MP, Haack A. Fenilcetonúria: diagnóstico e tratamento. *Comun Ciênc Saúde.* 2012; 23(4):361-68.
16. Rizzo LC, Fischer GB, Maróstica PJC, Mocelin HT. Profile of cystic fibrosis in two reference centers in southern Brazil. *Rev Assoc Med Bras.* 2015; 61(2):150-5.
17. Del Campo IRL, Oliveira TQ, Del Campo LA, Sawamura R, Torres LAGMM, Augustin AE, et al. Manifestações precoces da fibrose cística em paciente prematuro com íleo meconial complexo ao nascimento. *Rev Paul Pediatr.* 2015; 33(4):241-5.
18. Marqui ABT. Teste do pezinho e o papel da enfermagem: uma reflexão. *Rev Enferm Atenção Saúde* [Internet]. 2016 [citado em 27 out 2017]; 5(2):96-103. Disponível em: <http://seer.uftm.edu.br/revistaeletronica/index.php/enfer/article/view/1605/pdf>.
19. Sosnay PR, Farrell P. Challenges in cystic Fibrosis newborn screening and recommendations for primary care physicians. *Pediatrics* [Internet]. 2015 [citado em 2017 Oct 27]; 136(6):1181-84. Disponível em: <http://pediatrics.aappublications.org/content/early/2015/11/11/peds.2015-3490>

RECEBIDO: 01/11/2017

APROVADO: 17/07/2018

PUBLICADO: 07/2018