

BOLETIM TRIAGEM NEONATAL Teste Do Pezinho 2023

ASSUNTO:

Informações técnicas gerais e atuais da Triagem Neonatal/ Teste Do Pezinho em Uberaba, Minas Gerais

Nº 0001/2023 –

SECRETARIA MUNICIPAL DE SAÚDE

Comitê Técnico Científico SMS - URA

Valdilene Rocha Costa Alves
Secretária Municipal de Saúde

Matheus Carvalho Assumpção de Lima
Diretor de Vigilância em Saúde

Fernanda Luiza Mendonça Oliveira
Chefe do Departamento de Vigilância Epidemiológica

Bruna Pimenta Oliveira
Chefe de Seção em PnPs e Vigilância em Agravos

Heloísa Marcelina Da Cunha Palhares
Referência Médica do Programa Nacional Triagem Neonatal-PNTN

Danielle Borges Maciel
Médica do Departamento de Vigilância Epidemiológica

Equipe Técnica:

Eliane de Lacerda Damasceno
Enfermeira do Departamento de Vigilância Epidemiológica

Janiane Roberta Ferreira Messias
Enfermeira do Departamento de Vigilância Epidemiológica/Programa Nacional Triagem Neonatal/PNTN

Luciana Silva Bessa
Enfermeira do Departamento de Vigilância Epidemiológica

Marlene Araújo Dos Santos Sabino
Administrativo do Departamento de Vigilância Epidemiológica/ Programa Nacional Triagem Neonatal-PNTN

Marta Stefane de Oliveira Martins
Madeira
Enfermeira do Departamento de Vigilância Epidemiológica

Paula Tatiana Mutão Ferreira
Enfermeira do Departamento de Vigilância Epidemiológica

Raissa Campos Mazeti
Enfermeira do Departamento de Vigilância Epidemiológica

Zelia Carolina Alves de Freitas
Enfermeira do Departamento de Vigilância Epidemiológica



RESUMO

De acordo com o site no NUPAD (Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico), 2023, o exame de triagem neonatal, conhecido como teste do pezinho, é ofertado gratuitamente à população dos 853 municípios de Minas Gerais por meio do Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais (PTN-MG), sob a administração da Secretaria de Estado de Saúde de Minas Gerais (SES-MG) e execução técnica do Nupad.

Atualmente, são cerca de 6,9 milhões de recém-nascidos triados pelo PTN-MG e aproximadamente sete mil crianças/jovens em acompanhamento e tratamento para as doenças diagnosticadas (dados de outubro de 2022).

De maneira geral o teste do pezinho já é conhecido entre muitas mulheres, acadêmicos, pesquisadores e profissionais de saúde. Sua divulgação e orientação à gestante durante o pré-natal de enfermagem é obrigatória, deve ser contínua e ser uma informação oferecida de maneira clara, com linguagem acessível de acordo com o entendimento que a paciente possuir. Durante a consulta de enfermagem, o profissional por meio de uma escuta qualificada perceberá qual linguagem utilizar com aquela gestante.



O TESTE DO PEZINHO

Baseado nas informações pesquisadas no site do NUPAD, o exame de triagem neonatal é interpretado de maneira laboratorial, por meio de amostras de sangue retiradas do calcanhar do recém-nascido, as quais são colhidas em papel filtro.

O exame vai identificar se a amostra do bebê possui alguma alteração que indique uma doença genética grave ou que se desenvolveu no período da gestação, a qual chamamos de congênita.

As doenças genéticas se desenvolvem logo após o contato do espermatozoide com o óvulo, antes mesmo da fecundação, sob a forma de mutações no código genético dos pais.

Já as doenças congênitas se ocorrem no período fetal, mesmo não havendo herança por parte dos pais.

Realizada a triagem neonatal, o recém-nascido com suspeita para alguma doença passa por exames confirmatórios.

Se o diagnóstico for confirmado, a criança receberá os cuidados médicos necessários antes da ocorrência de mortes e sequelas graves e sem chances de cura, como exemplo, o retardo mental.

O Nupad é o responsável pela realização dos exames de triagem neonatal do PTN-MG. O exame é oferecido para todas as crianças nascidas nos 853 municípios de Minas Gerais de forma gratuita, independentemente de condição social.

INTRODUÇÃO

Atualmente, o estado de Minas Gerais realiza a triagem neonatal para oito doenças, que são o Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria, Doença Falciforme, Fibrose Cística, Deficiência De Biotinidase, Hiperplasia Adrenal Congênita e Defeitos da beta-oxidação dos ácidos graxos (*cinco doenças*)

Em 09 de dezembro de 2021, Secretaria Estadual de Saúde de Minas Gerais por meio da resolução Nº 7.916, estabeleceu as diretrizes da ampliação e do financiamento do Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais (PTN-MG), em fases, no âmbito do Sistema Único de Saúde de Minas Gerais.

A INCLUSÃO SERÁ EM CINCO ETAPAS:

- Etapa 1: além das seis atuais, toxoplasmose congênita;
- Etapa 2: galactosemias, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e distúrbios da betaoxidação dos ácidos graxos;
- Etapa 3: doenças lisossômicas;
- Etapa 4: imunodeficiências primárias;
- Etapa 5: atrofia muscular espinhal.

A etapa 1 já está em vigor, que é a inclusão da Toxoplasmose congênita e está sendo realizada pelo município de Uberaba. Hoje o município oferece o teste do pezinho por meio de unidades básicas, matriciais e hospitais da cidade. A vigilância epidemiológica setor responsável pela triagem neonatal realiza um trabalho em rede, para que os profissionais sejam e estejam aptos a realizarem o teste por meio de capacitações e oficinas, organizadas de maneira teórica e prática. Os profissionais responsáveis pelo programa de triagem neonatal da vigilância epidemiológica de Uberaba também estão, disponíveis para esclarecer dúvidas e troca de informações.

ENTENDENDO AS DOENÇAS IDENTIFICADAS NO TESTE DO PEZINHO

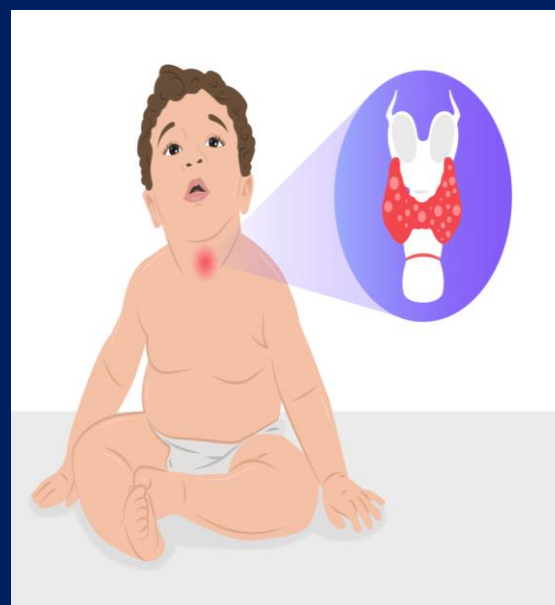
HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO:

O hipotireoidismo congênito (HC) é uma doença caracterizada pela produção baixa ou mesmo nula do hormônio da glândula tireoide. A tireoide é uma glândula pequena, em forma de borboleta, localizada na região do pescoço. Os hormônios produzidos pela glândula tireoide são muito importantes em qualquer ciclo da vida.

Nos primeiros anos de vida, esses hormônios são essenciais para o crescimento físico, o desenvolvimento do cérebro, e também outras várias funções do organismo.

PRIMEIRAS SEMANAS

- Dificuldade para alimentar
- Hipotermia (diminuição da temperatura do corpo)
- Icterícia prolongada (pele amarelada)
- Fontanelas (moleiras) amplas
- Inchaço nos olhos, pés e pernas
- Distensão abdominal (barriga grande, inchada)
- Bócio (papo)
- Tempo de gestação superior a 40/42 semanas



PRIMEIRO AO TERCEIRO MÊS

- “Fácies cretínica” (pele infiltrada, grotesca, olhar vago)
- Macroglossia (língua grande)
- Letargia (lentidão e sonolência)
- Hipotonia (criança “molinha”, sem firmeza corporal)
- Choro rouco
- Congestão nasal, dificuldade respiratória,
- Constipação intestinal (intestino preso)
- Pele marmorata (contração e dilatação dos vasos da pele), pálida, seca, descamativa
- Hérnia umbilical

APÓS O TERCEIRO MÊS os sinais citados são cada vez mais evidentes, com déficit do crescimento e do desenvolvimento do sistema nervoso.

FENILCETONÚRIA:

A fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética autossômica recessiva causada pela ausência, ou diminuição, da função da enzima hepática fenilalanina hidroxilase (HPA), que metaboliza a fenilalanina (phe) em tirosina (tyr). Essa atividade enzimática deficiente ocasiona aumento permanente da fenilalanina (Hiperfenilalaninemia), o que vai ocasionar lesões importantes no organismo, em particular no sistema nervoso central, que resultam em deficiência cognitiva geralmente irreversível, após instalada.



O exame de triagem neonatal proporciona o diagnóstico e tratamento precoce da doença, impedindo o aparecimento das manifestações clínicas, com crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor adequados.

DOENÇA FALCIFORME:

O sangue é formado por milhões de células vermelhas chamadas hemácias, e também conhecidas por glóbulos vermelhos.

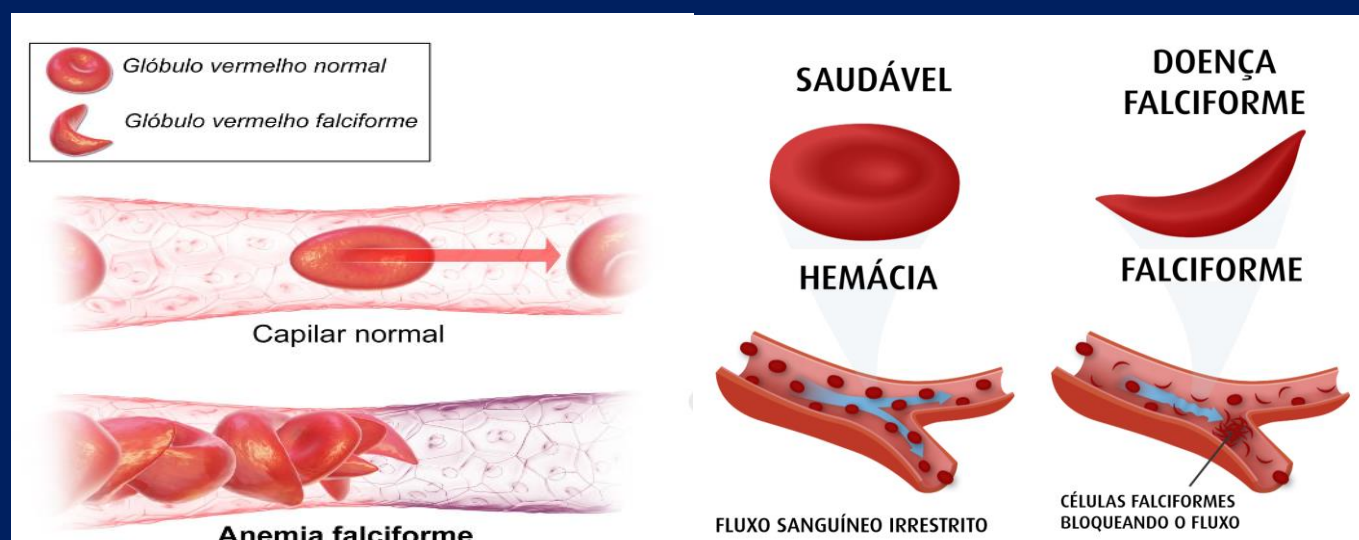
As hemácias são arredondadas, achatadas e elásticas e possuem um pigmento denominado hemoglobina, que dá a coloração vermelha ao sangue.

A hemoglobina é responsável por levar o oxigênio dos pulmões para todo o corpo através da corrente sanguínea, para que todos os órgãos funcionem normalmente. As hemoglobinopatias são doenças genéticas que afetam a hemoglobina. A doença falciforme é o exemplo mais comum das hemoglobinopatias. Por alteração genética, a pessoa com

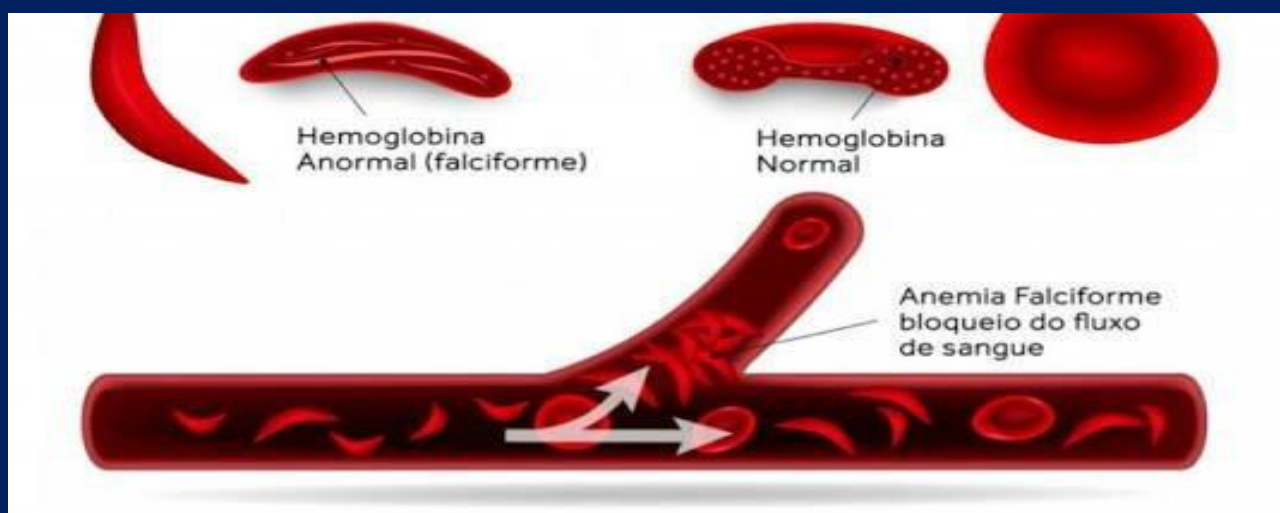
doença falciforme produz um tipo alterado de hemoglobina, chamada HEMOGLOBINA S (Hb S), que assume o lugar da hemoglobina normal, que é a hemoglobina A (Hb A), presente nos adultos. Com isso o transporte de oxigênio para todo o corpo, que é função da hemoglobina, não se dá de forma adequada e satisfatória quando o indivíduo tem a doença falciforme, a Hb S faz com

que a hemácia deixe de ser flexível e fique mais rígida.

Assim, a hemácia adquire formato de meia lua ou foice, o qual recebe o nome falciforme, se liga aos vasos sanguíneos e a outras hemácias, onde é destruída mais facilmente, o que ocasiona a anemia e deixa a circulação sanguínea dificultada para esse grupo.



É natural que ocorra entupimento dos vasos sanguíneos, fato esse que leva o paciente a sentir dores, desconforto e outras alterações em praticamente quase todos os órgãos do corpo.



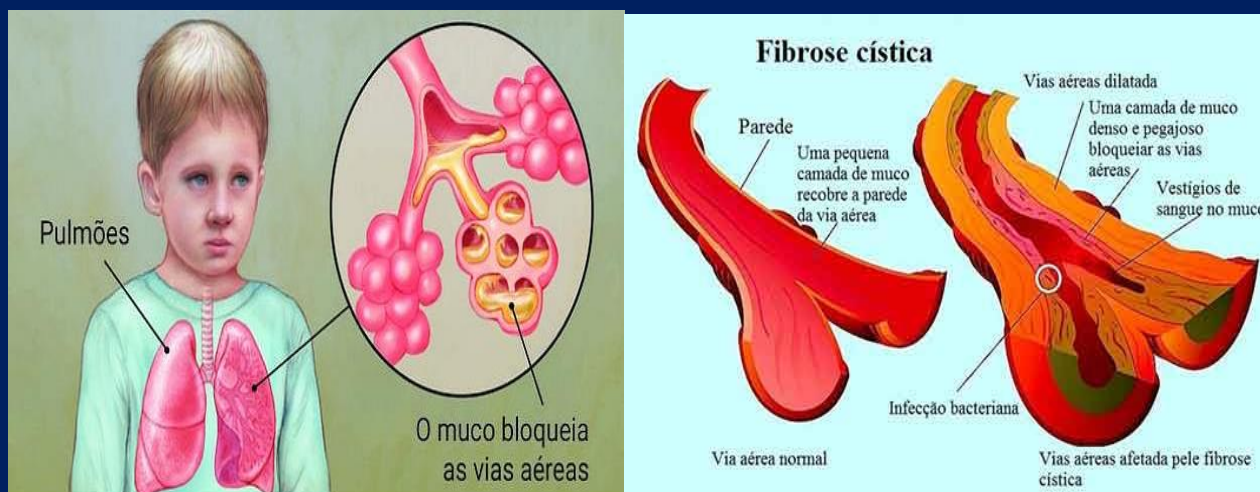
FIBROSE CÍSTICA:

A fibrose cística é uma doença que ocorre pelo mau funcionamento das glândulas exócrinas, que produzem secreções e, através de um sistema de canais, as eliminam para fora do corpo ou para dentro de uma cavidade corporal.

As glândulas sudoríparas são glândulas exócrinas e o seu mau funcionamento torna o suor bastante salgado, reforçando que em outros locais do organismo, o mau funcionamento das glândulas

exócrinas faz com que as secreções produzidas sejam mais espessas.

Quando as secreções ficam mais espessas, elas obstruem os canais de drenagem das glândulas e com isso os sistemas respiratório, digestivo e reprodutor são geralmente acometidos e são responsáveis pela maior parte das manifestações da doença.



Devido a essas características, a fibrose cística é também conhecida como doença do beijo salgado ou mucoviscidose. Assim, nos pulmões, o muco (catarro) é dificilmente eliminado, sendo assim acumulado nos brônquios, o muco dificulta a

passagem do ar e facilita a entrada e a permanência de bactérias, o que pode levar a várias lesões. No caso do pâncreas, as secreções produzidas obstruem os canais e levam à destruição progressiva do órgão. Como resultado desse processo, é

que a produção das enzimas responsáveis pela digestão dos alimentos, como gorduras, carboidratos e proteínas, é reduzida, bem como a absorção de algumas vitaminas. Com toda essa situação a pessoa não consegue adquirir peso de forma satisfatória, e como consequência evoluir para

desnutrição. No caso dos órgãos reprodutores, tanto masculino, quanto feminino a obstrução de canais chega a levar à infertilidade. O diagnóstico precoce da fibrose cística, permite o início imediato do tratamento que garante melhor qualidade de vida ao paciente.

DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE:



A deficiência de biotinidase é uma doença genética que se dá pelo mau funcionamento de uma enzima. As enzimas são proteínas responsáveis para ajudar o organismo a realizar variadas reações químicas, como a digestão de alimentos, a exclusão de substâncias tóxicas e a obter energia para o funcionamento cerebral adequado.

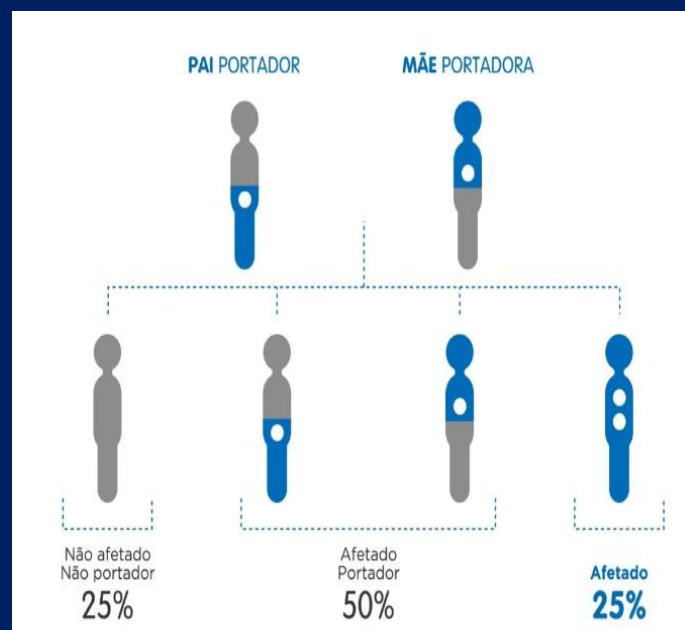
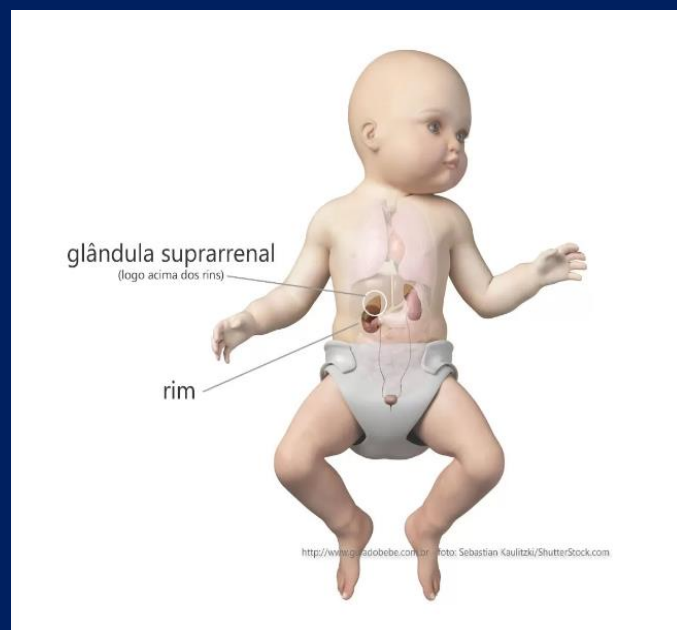
No caso da deficiência de biotinidase, a enzima que tem sua função comprometida se chama biotinidase.

Quanto mais cedo a deficiência de biotinidase for diagnosticada, mais rápido é iniciado o tratamento com reposição da vitamina biotina livre e menos chances terá a criança de manifestar os sinais e sintomas

características da doença. O exame de triagem neonatal, realizado em todos os recém-nascidos e conhecido

como teste do pezinho, é fundamental para o diagnóstico precoce.

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA (HAC)



A hiperplasia adrenal congênita (HAC), também conhecida como hiperplasia congênita da suprarrenal (HCSR), é uma doença genética que se dá pelo distúrbio no funcionamento das glândulas adrenais, que são as glândulas adrenais, ou suprarrenais, duas glândulas que se localizam acima dos rins e produzem o cortisol e a aldosterona que são hormônios essenciais para o organismo.

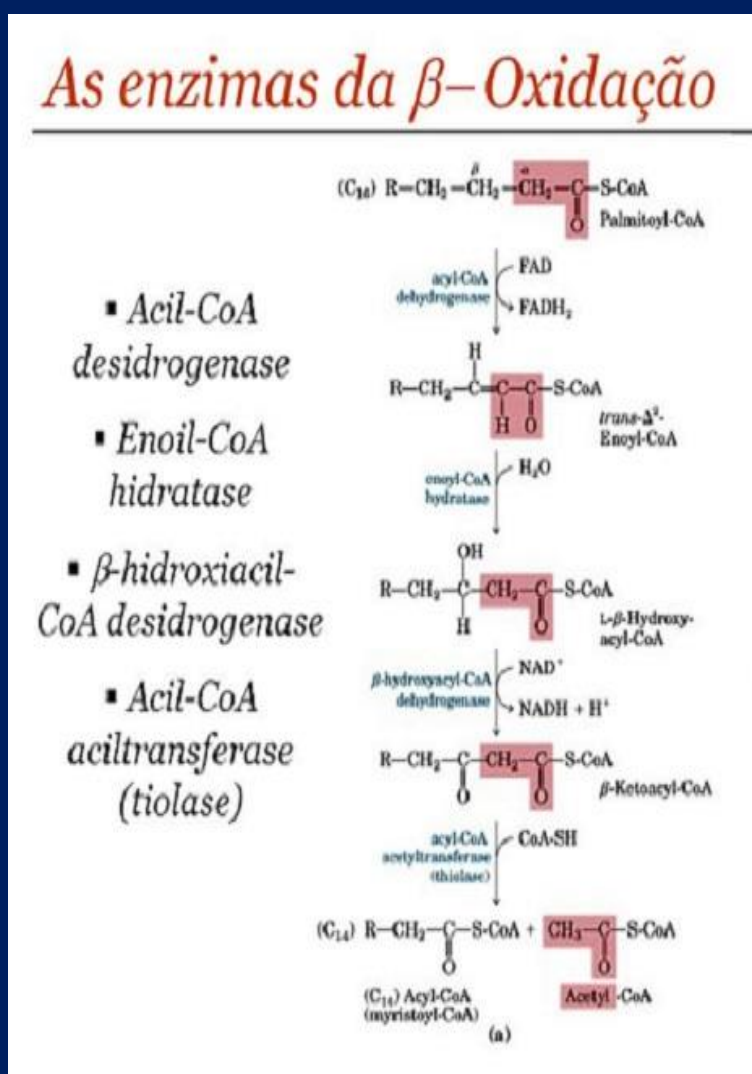
Esses hormônios possuem a atribuição de manter o nível de glicose (açúcar) no sangue, entre outras funções é tem responsabilidade pela por conservação da água e sal no organismo. A HAC pode se apresentar em duas formas, que são a clássica também considerada grave ou não clássica caracterizada como leve. Por meio do teste do pezinho, é realizado o diagnóstico precoce.

DISTÚRBIOS DE BETA-OXIDAÇÃO MITOCONDRIAL DOS ÁCIDOS GRAXOS

O QUE SÃO:

Ácidos graxos são as menores partes das gorduras que ingerimos e armazenamos em nosso corpo, que serão utilizadas, nas atividades essenciais ao organismo, assim como a produção de calorías.

O termo Beta-oxidação é um nome técnico utilizado às ações que são necessárias para transformar os ácidos graxos em calorías, ou seja, energia dentro das nossas células. É denominada mitocondrial, pois mitocôndria é uma parte da célula onde ocorre a beta-oxidação.



Esses defeitos são um conjunto de doenças genéticas considerados erros do metabolismo, ou seja, a pessoa nasce com uma dessas doenças, que na maioria das vezes, elas são herdadas dos pais. É importante ressaltar que os pais não possuem a doença, contudo, cada um carrega uma mutação que pode ser transmitida para os filhos, e é por isso que são chamadas de doenças hereditárias autossômicas recessivas, por ser necessário que os dois – pai e mãe – possuam em seu DNA uma variante ou mutação que juntas no DNA da filha ou filho vão ocasionar a doença. Pelo fato de ter herdado as duas mutações a pessoa vai ter deficiência de atividade de uma das enzimas. Assim, a pessoa com uma dessas

doenças não vai conseguir produzir o total de calorias que ela precisa quando estiver em jejum por um tempo maior.

Essa carência de calorias vai resultar em sintomas e sinais típicos da doença herdada. Quando a criança nasce geralmente essas doenças não são visíveis, porém podem aparecer nas primeiras horas de vida, semanas, meses e até mesmo anos depois do nascimento.

TOXOPLASMOSE

A toxoplasmose é uma infecção causada pelo parasito *Toxoplasma gondii*. Ele não é visível a olho nu e não é transmitido pelo contato interpessoal.

O ser humano adquire a toxoplasmose principalmente por via oral, quando ingere carnes cruas ou mal cozidas de animais infectados (cistos do parasito podem estar presentes nas carnes consumidas) ou água, verduras, legumes e frutas crus e contaminados com oocistos eliminados nas fezes dos gatos domésticos ou selvagens, que contaminam o ambiente.

Importante salientar que a contaminação da água e alimentos não é perceptível, portanto, para evitar a infecção, necessitamos manter bons hábitos de higiene pessoal e alimentar.

TOXOPLASMOSE CONGÊNITA

Quando uma gestante entra em contato pela primeira vez com o *T. gondii* e adquire a infecção, é possível que o parasito se multiplique na placenta e infecte também o feto.

Essa infecção da mãe e, em seguida, do seu filho, ainda intraútero, é denominada transmissão vertical e a criança infectada apresentará toxoplasmose congênita.

Neste caso, o desenvolvimento fetal pode ser comprometido e a criança pode nascer com manifestações variáveis dependendo da época em que ocorreu a infecção durante a gestação.



A prevalência da toxoplasmose nos humanos varia de maneira bastante complexa, em nível mundial, pois se dá de acordo com os hábitos da população e também das condições climáticas da região. A distribuição do parasita no ambiente está associada à população de felinos (domésticos e selvagens) e é favorecida pelo clima quente e úmido.

Ao nascimento, as manifestações podem ser imperceptíveis ou a criança pode apresentar comprometimento variável, até graves lesões visuais, auditivas e neurológicas.

Mesmo as crianças que nascem sem sinais ou sintomas evidentes apresentam risco de manifestar as complicações da infecção, principalmente aqueles visuais, ao longo do crescimento, e esse risco é maior para aquelas que não recebem medicação para tratamento da parasitose no primeiro ano de vida.



PREVENÇÃO

Os cuidados para evitar a toxoplasmose baseiam-se nos hábitos de boa higiene e na ingestão de água tratada. O consumo adequado dos alimentos é também um fator importante, como, comer carne bem cozida, ingerir frutas e verduras bem lavadas, consumir água tratada ou fervida, o leite deve ser fervido ou pasteurizado. Além desses hábitos, deve-se também lavar as mãos após mexer com terra, areia ou carne cruas, proteger os alimentos de moscas e baratas e evitar limpar fezes de gatos sem as luvas.

ORIENTAÇÕES À POPULAÇÃO

- Realização do pré-natal de maneira adequada e regular;
- Realização de todos os exames solicitados pelo profissional que acompanha a gestação;
- Cuidados com animais domésticos durante a gestação;

ORIENTAÇÕES AOS PROFISIONAIS

- Realização do pré-natal clínico e de enfermagem;
- Durante o pré-natal obter o maior número de informações do histórico da gestante e do seu companheiro, inclusive sobre o estilo de vida;
- Realizar as orientações quanto a alimentação, atividades físicas cuidados coletivos e individuais durante a gestação;

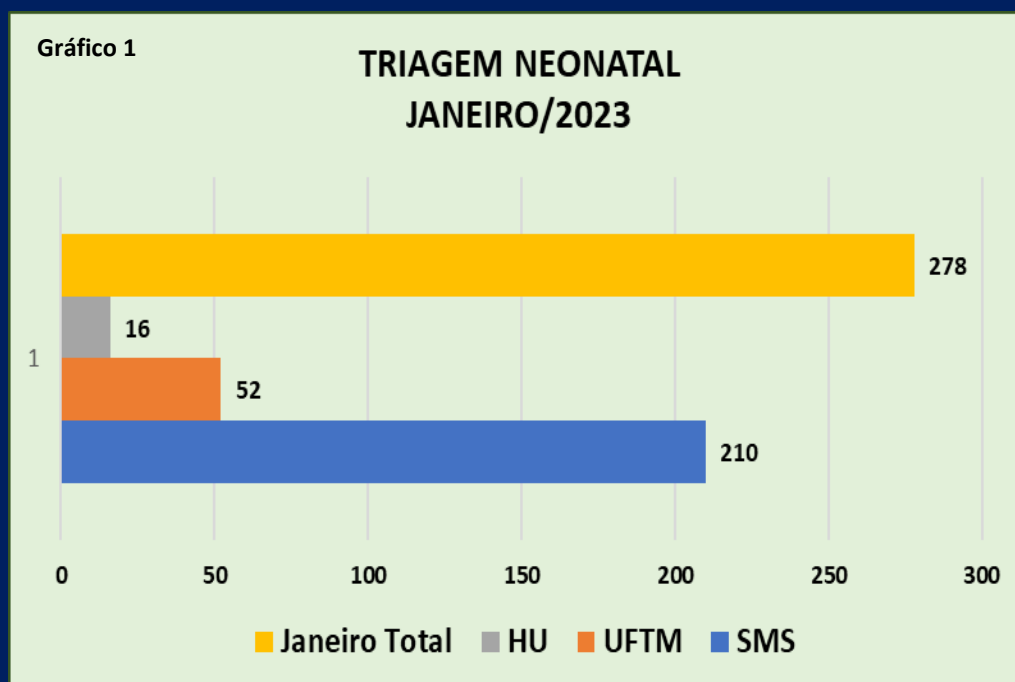
FLUXO IDEAL DO TESTE DO PEZINHO PARA OS PROFISSIONAIS



FLUXO DO TESTE DO PEZINHO PARA OS PROFISSIONAIS

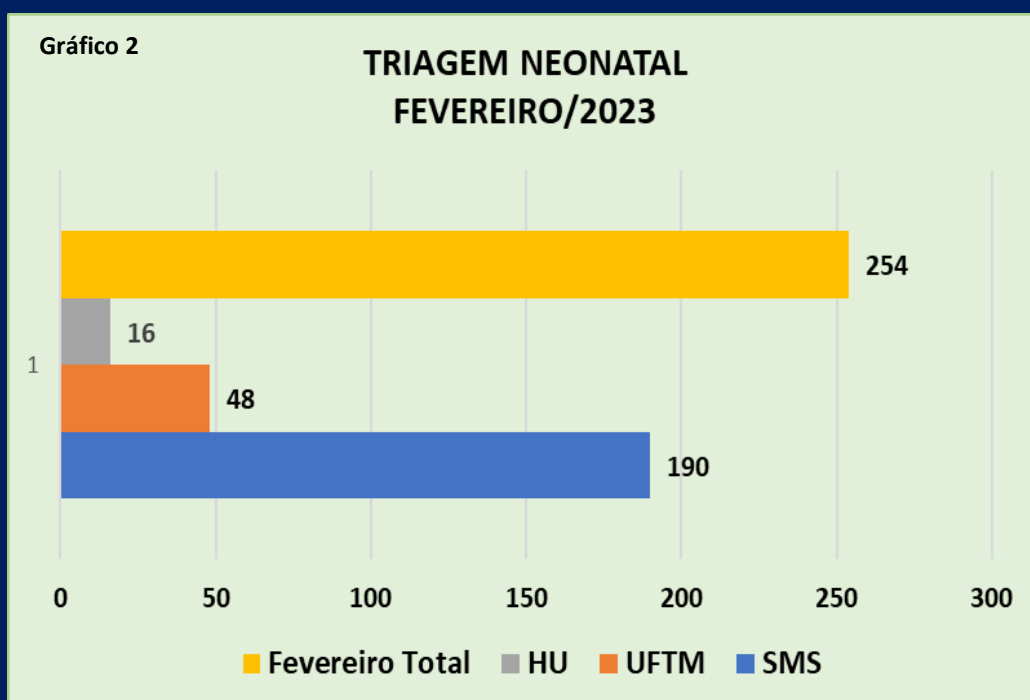
- O paciente não deve ser dispensado do seu **DIREITO** de realizar o teste do pezinho;
- **NENHUMA CRIANÇA PODE SER DISPENSADA;**
- O profissional em caso de dúvidas quanto a documentação do binômio mãe e/ou filho deverá entrar em contato com o setor responsável na vigilância epidemiológica: **3331-2720, SEM DISPENSAR O PACIENTE;**
- **TODOS** os dados do envelope devem estar devidamente preenchidos de maneira correta;
- **IMEDIATAMENTE** após a realização da coleta, o procedimento deve ser **PROTOCOLADO** na vigilância epidemiológica **3331-2720;**
- O profissional deve ser capacitado para realização do teste do pezinho, e em qualquer momento de dúvida poderá acionar a orientação da equipe do PNTN na vigilância epidemiológica **3331-2720;**
- Justificar em formulário próprio quando a data da coleta for superior a **8 (OITO)** dias de vida;
- É essencial e **DIREITO** dos pais e também da criança, que todas as doenças detectadas na triagem neonatal, sejam esclarecidas e explicadas com linguagem clara e de fácil entendimento;
- O profissional deve orientar quanto ao acesso ao resultado;
- É impreterível que a família seja acolhida, orientada, não seja dispensada e deixe a instituição de saúde sem dúvidas e ciente da importância da detecção e gravidade de cada doença, para início precoce do tratamento.

Em janeiro de 2023, conforme gráfico 1 como pode ser observado no gráfico um quantitativo expressivo, que para vigilância epidemiológica, especialmente para o setor do teste do pezinho é uma soma bastante positiva.



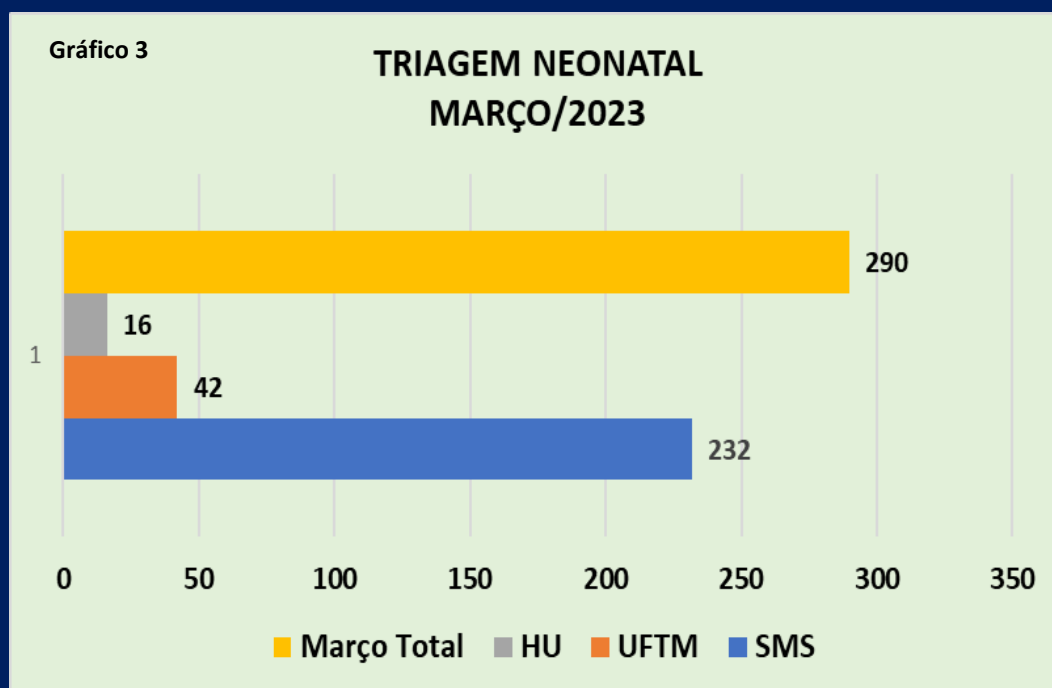
Fonte: Dados VIGEPI Uberaba, Enfª Ms. Janiane Roberta Ferreira Messias, 2023.

Gráfico 2, é identificado uma pequena queda, contudo podemos considerar, feriado prolongado neste mês e outros fatores, uma hipótese que talvez justifique essa queda.



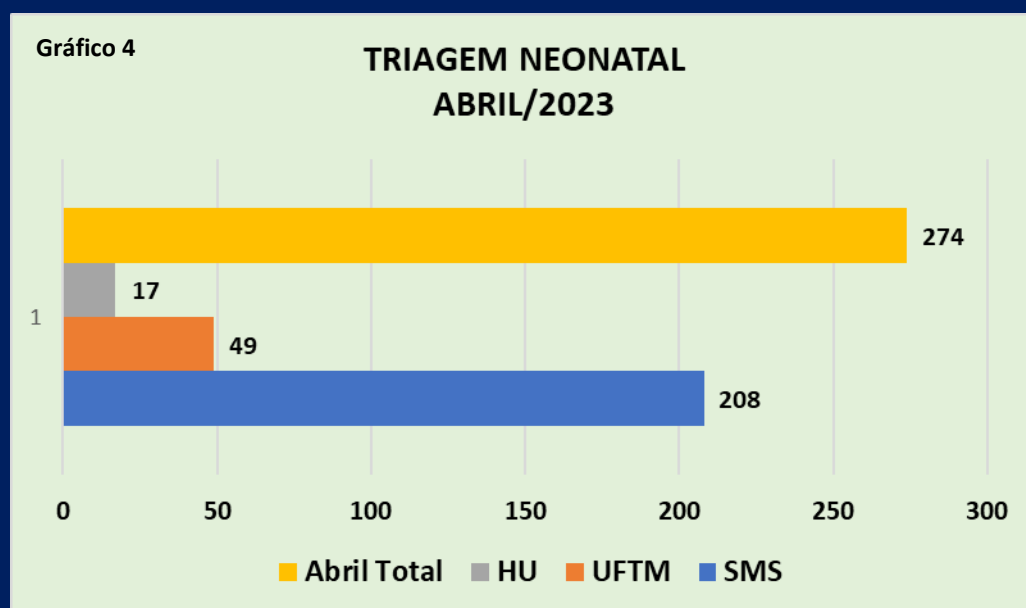
Fonte: Dados VIGEPI Uberaba, Enfª Ms. Janiane Roberta Ferreira Messias, 2023.

Apresentado no gráfico abaixo (gráfico 3), já é evidente o aumento de realizações de triagem neonatal, fato esse que possivelmente pode ser explicado pela queda ocorrida no mês anterior.



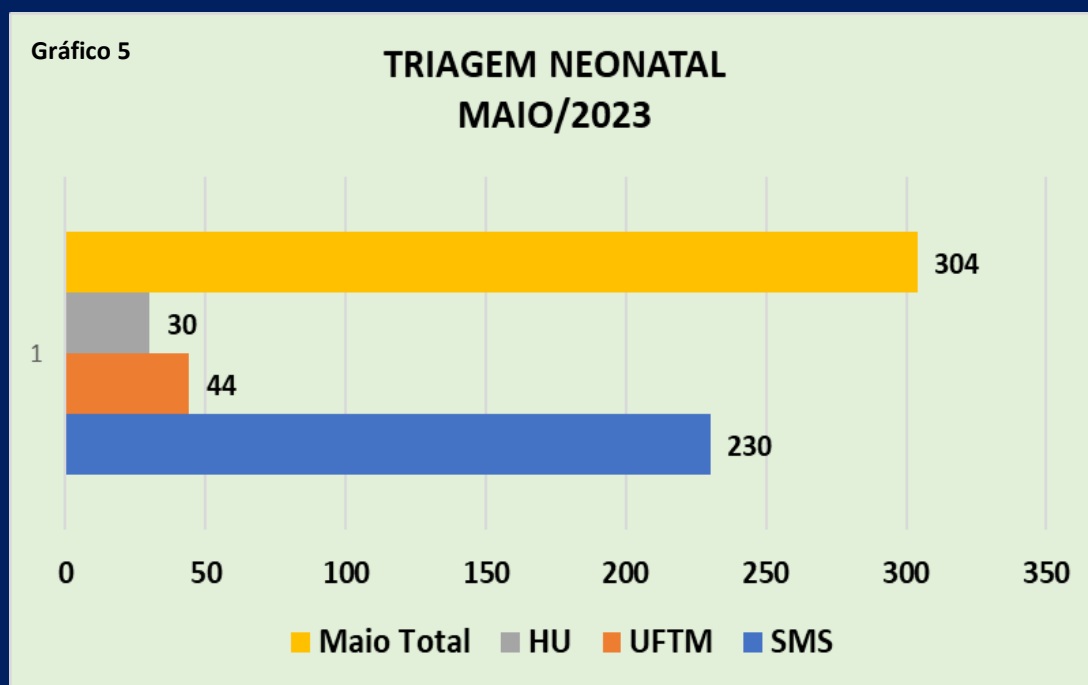
Fonte: Dados VIGEPI Uberaba, Enfª Ms. Janiane Roberta Ferreira Messias, 2023.

Analisando o mês de abril (Gráfico 4), no ano de 2023, que também dispôs que muitos feriados prolongados, é observado um declínio no número de triagens realizadas.



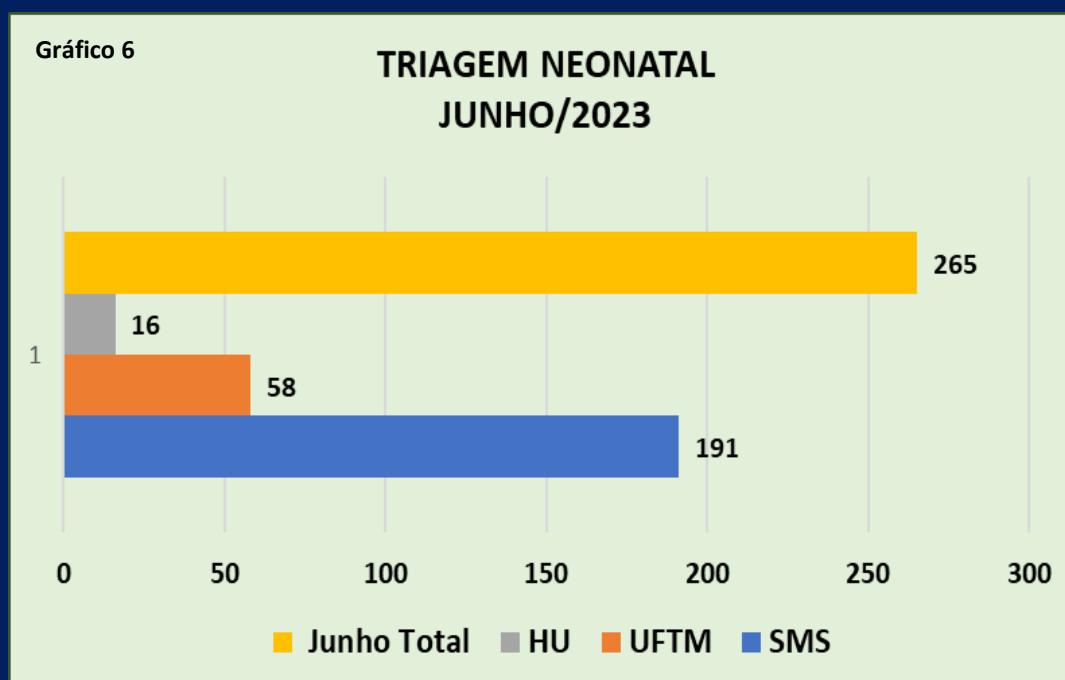
Fonte: Dados VIGEPI Uberaba, Enfª Ms. Janiane Roberta Ferreira Messias, 2023.

De acordo com os dados representados pelo gráfico 4, é bastante nítido o aumento de triagens em maio, mês este que sucedeu um mês com feriados, uma situação que pode ser uma lacuna a ser pesquisada, quanto aos meses com feriados ocorrerem a diminuição pela demanda do teste do pezinho.



Fonte: Dados VIGEPI Uberaba, Enfª Ms. Janiane Roberta Ferreira Messias, 2023.

Mediante a leitura do gráfico 6 representado abaixo, o mesmo traz uma diminuição significativa na triagem neonatal no mês de junho. Vários fatores podem influenciar para esse declínio, não apenas os feriados, por isso não pode ser efetivamente afirmado que os meses com baixa realização de triagem neonatal é exclusivamente devido a feriados prolongados.



Fonte: Dados VIGEPI Uberaba, Enfª Ms. Janiane Roberta Ferreira Messias, 2023.

CONSIDERAÇÕES:

Essa variedade de feriados prolongados em um mesmo mês, pode ser um fator precipitante na demora da procura para realização do teste do pezinho, uma vez, que possibilita a realização de viagens, visitas entre outros fatores externos. Porém não é a justificativa, é uma hipótese levantada por meio da avaliação dos dados comparados das triagens do 1º semestre de 2023.

Uma condição possível que também influencia no atraso da coleta do teste do pezinho é a informação deficiente da família, quanto a extrema importância de se coletar nos dias preconizados pelo PNTN.

As condições particulares das puérperas como deslocamento, recuperação no pós-parto, em alguns casos falta de companhia e condições socioeconômicas também são fatores influenciadores no atraso pela procura para realização da triagem neonatal.

Assim sendo, é imprescindível reforçar que um pré-natal de qualidade, com explicações e orientações claras seja realizado, tanto pelo ginecologista, quanto pelo enfermeiro. Para que os pais e a família, estejam devidamente orientados a gravidade de algumas doenças, sair sem dúvidas e preparados quanto aos resultados das doenças triadas.

REFERÊNCIAS:

Abreu IS, Braguini WL. Triagem neonatal: o conhecimento materno em uma maternidade no interior do Paraná, Brasil. **Rev. Gaúcha. Enferm.** 2011; 32:596-601.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem Biológica Neonatal - Manual Técnico. Brasília: Ministério da Saúde; 2016. v.1.

Brasil. Ministério da Saúde. **Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal.** [Internet homepage] Brasília: Ministério da Saúde; 2002

Brasil. Ministério da Saúde. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal, 2ª edição ampliada, Brasília, Ministério da Saúde, 2004.

Brasil. Núcleo de Apoio em Pesquisa e Apoio Diagnóstico (NUPAD), Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Minas Gerais. (UFMG), Belo Horizonte, MG.

Mendes CA, Guigen AP, Anastácio-Pessan F da L, Dutka J de CR, Lamônica DAC. Conhecimento dos pais sobre o teste de triagem neonatal, após acesso ao site “Portal dos Bebês” - Teste do pezinho. Ver. CEFAC.