



# MANUAL TÉCNICO DA TRIAGEM NEONATAL

TRIAGEM NEONATAL NO ESTADO DE GOIÁS

A APAE Anápolis é credenciada pelo Ministério da Saúde como referência em Goiás para o Programa Nacional de Triagem Neonatal. Seu laboratório, com certificação ISO 9001, realiza exames especializados para a Triagem Neonatal, incluindo o Teste do Pezinho, o Teste da Orelhinha e o Teste do Olhinho.

O AME - Ambulatório Multidisciplinar Especializado da APAE Anápolis é responsável pelo acompanhamento e tratamento precoce das seis doenças triadas pelo Teste do Pezinho realizado pelo SUS. É composto por uma equipe de profissionais que atuam nas áreas de psicologia, serviço social, Fisioterapia, Medicina (hematologia, endocrinologia, pediatria, gastro-pediatria, pneumopediatria) e nutrição.

**Este manual possui trechos do Manual Técnico do Ministério da Saúde 2016 - Triagem Neonatal Biológica.**

## TRIAGEM NEONATAL NO ESTADO DE GOIÁS

# MANUAL TÉCNICO DA TRIAGEM NEONATAL

### Elaboração:

André Pena Corrêa Bittencourt	CRM/GO 10524
Eliane Pereira dos Santos	CRBM-GO 0336
Eduardo dos Santos Itacaramby	CRBM-GO 5049
Fábio Lemes Pereira	CRBM-GO 4326
Flaviane Marcília Pedatella Jaime	CRBM-GO 0462
Jaime Custódio da Silva Filho	CRBM-GO 2626
Karla Cristina Andrade Ferreira	CRF <sup>a</sup> 6984/GO
Miguel Antônio Isaac André	CRBM-GO 1942
Shirley Costa Moreira	SUP. ADMIN
Taís Pires Terra Araújo	CRBM-GO 1210

### Edição:

Alba Valéria Souza Caldas

### Revisão:

Eliane Pereira dos Santos	CRBM-GO 0336
Flaviane Marcília Pedatella Jaime	CRBM-GO 0462

**Diretor médico** - Dr. João Amélio da Silva Júnior  
2ª Edição - Junho de 2017

**VENDA PROIBIDA / DISTRIBUIÇÃO GRATUITA**

## PROGRAMA SIGA BEBÊ

O Programa Siga Bebê tem como meta, reduzir a mortalidade infantil nos 246 municípios do Estado de Goiás; passando de 13,86 para 10,6 óbitos por mil nascidos vivos até 2018; priorizando as ações de intervenção nos municípios com maior taxa de mortalidade infantil responsáveis por aproximadamente 76% do total dos óbitos infantis no Estado.

Para tanto foram desenvolvidos quatro projetos:

### 1. Cuidado do Bebê:

Promove a atenção integral às mulheres por meio do planejamento sexual e reprodutivo, da assistência ao pré-natal, do parto, do puerpério e do recém-nascido. Monitora o crescimento e o desenvolvimento das crianças menores de 1 ano de idade, reduzindo a mortalidade materna e infantil no Estado de Goiás.

### 2. Vigilância do Óbito Infantil:


Forma uma Rede Estadual de Núcleos de Vigilância do Óbito capaz de notificar, investigar e identificar os determinantes óbitos maternos e infantis e faz os encaminhamentos necessários.

### 3. Bebê Saudável

Fortalece as competências familiares e municipais na atenção integral à criança menor de 1 ano de idade e pactua responsabilidades com as instituições parceiras, para garantir o direito da criança.

### 4. Goiás contra o Aedes, a Microcefalia e outras Más Formações Congênitas:

Monitora a situação epidemiológica das infecções transmitidas pelo *Aedes aegypti* e outras doenças, e garante o diagnóstico e o tratamento precoce para doenças congênitas, envolvendo gestantes e recém-nascidos.



O futuro de uma criança está  
em suas mãos

A realização do teste do pezinho entre o 3º e o 5º dia do nascimento do recém-nascido, pode mudar o futuro de uma criança. Por isso, é fundamental que as equipes de Atenção Básica estejam atentas ao período determinado pela coleta e ajude na conscientização, conversando com os pais sobre a importância da realização do teste.



**APAE**  
Anápolis - GO

# Índice

## Teste do Pezinho

<b>1. Introdução</b>	<b>03</b>
1.1 Conceitos de Triagem	03
1.2 Fundamentos Históricos	04
<b>2. Programa Nacional de Triagem Neonatal</b>	<b>04</b>
<b>3. Atividades e Responsabilidades do Posto de Coleta no Estado de Goiás</b>	<b>05</b>
3.1 Armazenagem do papel filtro	05
3.2 Ambiente de coleta	06
3.3 Registro de dados no papel filtro	06
3.4 Procedimento de coleta: Etapas	07
3.5 Verificação imediata pós-coleta	08
3.6 Sugestão de procedimento complementar	08
3.7 Secagem da amostra	09
3.8 Verificação posterior da amostra	09
3.9 Amostras inadequadas	09
3.10 Amostras satisfatórias	10
3.11 Armazenamento de amostras depois de secas	11
3.12 Requisitos para coleta de material do Recém-nascido	11
3.13 Documentação interna de registro	16
3.14 Remessa de amostras ao Laboratório Especializado	17
3.15 Entrega de resultados	17
3.16 Coleta de material dos casos reconvocados	17
3.17 Erros de coleta mais frequentes	18
<b>4. Laboratório de Referência em Triagem Neonatal</b>	<b>19</b>
<b>5. Acompanhamento Multidisciplinar Especializado</b>	<b>20</b>
5.1 Ambulatórios Especializados do SRTN	20
5.2 Aconselhamento genético	20
5.3 As patologias	20
5.3.1 Fenilcetonúria	20
5.3.2 Hipotireoidismo Congênito	21
5.3.3 Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias	21
5.3.4 Hiperplasia Adrenal Congênita ou Síndrome Adrenogenital	22
5.3.5 Fibrose Cística	23
5.3.6 Deficiência de Biotinidase	24

## Teste do Olhinho

Importância	25
Definição	25
Técnica	25
Resultado	25

## Teste da Orelhinha - Emissão Otoacústica

<b>1. Triagem Auditiva Neonatal (TAN)</b>	<b>26</b>
2. Identificação de dados no Prontuário	27
2.1 Resultados satisfatórios	27
2.2 Diagnóstico	27

## Legislação

<b>1. Âmbito Federal</b>	<b>28</b>
<b>2. Âmbito Estadual</b>	<b>28</b>
<b>3. Âmbito Municipal (Anápolis/GO)</b>	<b>28</b>

## Indicadores

<b>1. Cobertura em Triagem Neonatal</b>	<b>29</b>
<b>2. Cobertura do Teste do Pezinho</b>	<b>29</b>

## Anexos

<b>1. Envelope para envio de coleta</b>	<b>30</b>
<b>2. Formulário de laudo</b>	<b>30</b>
<b>3. Materiais de divulgação</b>	<b>31</b>

Referências	32
-------------	----



# Teste do Pezinho

## 1. Introdução

### 1.1 Conceito de Triagem

O termo triagem, que se origina do vocábulo francês *triage*, significa seleção, separação de um grupo, ou mesmo, escolha entre inúmeros elementos e define, em Saúde Pública, a ação primária dos programas de Triagem, ou seja, a detecção – através de testes aplicados numa população – de um grupo de indivíduos com probabilidade elevada de apresentarem determinadas patologias. Ao aplicarmos a definição Triagem Neonatal, estamos realizando esta metodologia de rastreamento especificamente na população com idade de 0 a 30 dias de vida. Na Triagem Neonatal, além das doenças metabólicas, podem ser incluídas outros tipos de patologias como as hematológicas, infecciosas, genéticas, etc.

### 1.2 Fundamentos Históricos

No final da década de 50, nos Estados Unidos, o biólogo Robert Guthrie (1916-1995) passou a dirigir seus estudos para a prevenção da doença mental e, com este objetivo, adaptou o método de inibição bacteriana em que vinha trabalhando para a realização de identificação de erros inatos do metabolismo. Através desta metodologia poder-se-ia detectar patologias que tardiamente culminavam com o retardo mental dos pacientes. Através da inibição do crescimento da bactéria *Bacillus subtilis*, realizava análise da presença de níveis elevados do aminoácido Fenilalanina no sangue de recém-nascidos (RN) coletados em papel filtro, realizando o diagnóstico precoce de Fenilcetonúria. Em 1965, 400.000 crianças haviam sido testadas em 29 estados americanos, 39 casos positivos da doença (incidência de 1: 10.000 RN). Alguns poucos anos após, em todos os 50 estados americanos, seu teste passou a ser obrigatório aos recém-nascidos. Com o passar dos anos, sua metodologia de detecção de patologias foi sendo substituída por outras metodologias mais precisas e simples, e várias outras patologias puderam ser incluídas nos programas de Triagem Neonatal.

Desde a década de 60, a Organização Mundial de Saúde (OMS) preconiza a importância da realização dos programas populacionais de Triagem Neonatal, especialmente nos países em desenvolvimento, além

de criar critérios para a realização dos mesmos. Ressalta-se que, quando um programa de triagem já está estabelecido em toda sua estrutura e logística, não existe custo elevado para a inclusão de outros testes ao protocolo, considerando-se a importância preventiva da doença a ser implantada.

Para que um defeito metabólico seja considerado importante para um procedimento de triagem, certos critérios devem ser observados:

- **Não apresentar características clínicas precoces;**
- **Ser um defeito de fácil detecção;**
- **Permitir a realização de um teste de identificação com especificidade e sensibilidade altas (confiável);**
- **Ser um programa economicamente viável;**
- **Ter um programa logístico para acompanhamento dos casos detectados até o diagnóstico final;**
- **Estar associado a uma doença cujo sintomas clínicos possam ser resolvidos, reduzidos ou eliminados através de tratamento;**
- **Ter estabelecido um programa de acompanhamento clínico com quesitos mínimos necessários ao sucesso do tratamento.**

Os programas de triagem neonatal iniciaram em diversos países na década de 60. No Brasil a primeira tentativa ocorreu em 1976, na cidade de São Paulo, numa associação dedicada ao atendimento a crianças portadoras de deficiência mental (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE – SP), iniciativa pioneira na América Latina. Inicialmente realizava-se somente a pesquisa de Fenilcetonúria, porém a partir de 1980, incorporou a triagem do Hipotireoidismo Congênito.

Na década de 80, houve o amparo legal para a realização de programas de triagem neonatal em poucos Estados brasileiros, como São Paulo e Paraná, porém com a lei Federal, 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente) houve a tentativa inicial de tornar obrigatório o teste em todo território nacional:

**“Os hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes, públicos e particulares, são obrigados a proceder a exames, visando ao diagnóstico e terapêutica de anormalidades no metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientações aos pais”.**

Em 1991, por iniciativa do Dr. João Amélio da Silva Júnior, o então vereador Dr. José Sidney propôs e aprovou, em Anápolis/GO, a Lei Municipal nº 078/91, que tornou obrigatório o Teste do Pezinho para todos os recém-nascidos do Município, para pesquisa de Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito.

Em 1992, a legislação federal foi complementada,

definindo Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito como as patologias a serem triadas (Portaria GM/MS n.º 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”.**

Apesar da legislação, a implantação dos diversos serviços de Triagem Neonatal surgiu através da iniciativa particular em alguns poucos Estados do Brasil. Esta situação trouxe como consequência a falta de integração entre os diversos serviços, a ausência de rotinas uniformes estabelecidas, a diversidade de patologias triadas e a baixa cobertura populacional (assimétrica entre as diferentes regiões brasileiras).

Em setembro de 1999, foi fundada a Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal com a finalidade de reunir os diversos serviços existentes e profissionais ligados à área. Considera-se este um grande progresso na Triagem Neonatal no Brasil, pois dentre seus objetivos gerais destacam-se:

**Congregar profissionais de saúde e atividades correlatas, relacionados à Triagem Neonatal; estimular o estudo e a pesquisa no campo de Triagem Neonatal, diagnóstico de doenças genéticas, metabólicas, endócrinas, hematológicas, infecciosas e outras que possam prejudicar o desenvolvimento somático, neurológico e/ou psíquico do recém-nascido, e seu tratamento; cooperar com os poderes públicos quantos às medidas adequadas à proteção da saúde Pública, no campo da Triagem Neonatal; além de promover eventos científicos objetivando a aproximação e o intercâmbio de informações.**

O Ministério da Saúde fez o lançamento, em 6 de junho de 2001 (Portaria GM/MS n.º 822), do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), que estabelece ações de triagem neonatal em todos os nascidos vivos, acompanhamento e tratamento das crianças detectadas. As patologias que inseridas naquele momento foram: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias e fibrose cística. A Portaria GM/MS Nº 2.829, de 14 de dezembro de 2012, incluiu a investigação para hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase, sendo que no nosso Estado a hiperplasia adrenal congênita já fazia parte do escopo do programa desde 1997 e foi regulamentada através da Lei Estadual 15.120 de 13 de fevereiro de 2005 .

## 2. Programa Nacional de Triagem Neonatal

O governo brasileiro, através do Ministério da Saúde, com o intuito de regulamentar as ações de Saúde Pública em Triagem Neonatal, criou, no início do ano de 2001, uma comissão de assessoria técnica para avaliar as condições existentes no País. Essa comissão, que contava com profissionais da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal - SBTN - realizou um levantamento inicial que demonstrou uma cobertura populacional insuficiente e irregular, com grandes diferenças entre as diversas regiões do País. Diante dos dados levantados e com o objetivo de realizar um programa de qualidade que proporcionasse redução nos índices de morbimortalidade infantil em nosso País, foi instituído o Programa Nacional de Triagem Neonatal.

Até a data da criação do PNTN, o governo brasileiro custeava somente os exames de triagens iniciais, ficando todo o custo restante do programa por conta da iniciativa particular de cada serviço. Com o PNTN, recursos governamentais foram destinados ao pagamento dos exames de triagem propriamente ditos, os exames confirmatórios, os necessários para diagnóstico tardio (para pacientes que não foram triados no período neonatal) e ainda o pagamento do acompanhamento dos pacientes nos Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN). Estão previstos nesta portaria também recursos para subsídios dos insumos necessários ao tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados.

A partir da implantação do PNTN passamos a dispor de informações que estão utilizadas na realização de estudos epidemiológicos e projeções estatísticas, visando a melhoria na qualidade do programa ou estabelecimento de novas estratégias em Triagem Neonatal.

A estrutura do PNTN foi baseada no credenciamento de Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), pelo menos um em cada estado brasileiro, com a responsabilidade de:

- **Organizar a rede estadual de coleta vinculada a um laboratório específico de Triagem Neonatal, junto com as Secretarias Estaduais e Municipais de Saúde;**
- **Utilizar um laboratório especializado em Triagem Neonatal;**
- **Implantar o ambulatório multidisciplinar para**

- atendimento e seguimento dos casos diagnosticados;
- Estabelecer vínculo com a rede de assistência hospitalar complementar;
- Utilizar um sistema informatizado que gerencie todo o Programa e gere os relatórios que irão alimentar o Banco de Dados do PNTN.

Para dar suporte de financiamento a todas essas atividades e viabilizar economicamente sua realização, o Ministério da Saúde incluiu na Tabela do SUS (Portaria SAS nº. 223, de 22 de junho de 2001) todos os procedimentos necessários e sua respectiva remuneração.

### 3. Atividades e Responsabilidades do Posto de Coleta no Estado de Goiás

O profissional designado como responsável pela coleta em cada Posto é a pessoa que será acionada pelo SRTN toda vez que o contato com a família se fizer necessário. Geralmente é um profissional de enfermagem (enfermeiro, técnico de enfermagem ou auxiliar de enfermagem), cuja atividade é regulamentada por legislação específica e, no Posto de Coleta, tem a responsabilidade de:

- **Orientar os pais da criança a respeito do procedimento que irá ser executado, assim como a finalidade do teste;**
- **Fazer a coleta e/ou orientar a equipe de coleta;**
- **Manter registro da realização da coleta e orientação para retirada dos resultados;**
- **Administrar o armazenamento e estoques de papel filtro;**
- **Administrar as remessas das amostras colhidas ao Laboratório da APAE Anápolis bem como o recebimento dos resultados (Controle de remessas enviadas/recebidas);**
- **Manter registro das ações de busca ativa dos reconvocados: localizar as crianças reconvocadas, por solicitação de nova coleta de repetição de exame ou para agendamento de consulta no SRTN;**
- **Administrar e manter registro da entrega de resultados normais ou alterados às famílias**

- **Garantir a documentação e registro das informações solicitadas na Portaria GM/MS n.º 822;**
- **Arquivar os comprovantes de coleta, recoleta e entrega de resultados.**

**OBS: no caso da impossibilidade de realização da coleta (alta precoce) no Hospital/Maternidade orientar aos pais para levar a criança ao posto de coleta da rede e manter registro desta orientação.**

#### 3.1 Armazenagem do Papel Filtro

As amostras de sangue só poderão ser coletadas em papel filtro fornecido pelo Serviço de Referência do Estado de Goiás – SRTN/GO (APAE de Anápolis) – que irá proceder à realização das análises, uma vez que o laboratório controla cada lote de remessa de papel do fabricante.

**O PAPEL FILTRO UTILIZADO NA TRIAGEM É DELICADO E REQUER CUIDADOS ESPECIAIS NO MANUSEIO E ARMAZENAGEM. CALOR E UMIDADE EXCESSIVOS SÃO AS CONDIÇÕES DO AMBIENTE QUE PRECISAM SER EVITADAS, POIS PODEM SER ABSORVIDAS PELO PAPEL FILTRO, SEM QUE SE PERCEBA.**

O calor e a umidade vão comprometer a capacidade de absorção final do papel, prejudicando a condição de padronização da amostra e, conseqüentemente, a validação dos resultados dos testes. Este é o principal fator que leva a dificuldades no momento da coleta e **é a causa mais frequente de devolução de amostras inadequadas.**

Não é conveniente que o posto de coleta armazene grande quantidade de papel filtro, para que o laboratório possa monitorar o índice de devolução de amostras que sejam consideradas inadequadas devido à armazenagem inadequada. Um estoque de 20% de cartões acima da média de coleta de cada unidade pode ser considerado mais do que suficiente, até que nova remessa de material seja enviada. O material de coleta (que inclui cartão de coleta, lancetas e envelope resposta) é repostado automaticamente de acordo com a utilização do mesmo. Utilize todo o material de cada remessa antes de iniciar o uso de material da nova (PQE/PQS - primeiro que entra primeiro que sai). Armazene o material em algum recipiente fechado, em local fresco e bem ventilado, longe de umidade, contato com água ou quaisquer outros líquidos ou substâncias químicas.

**NUNCA** guarde o papel filtro ainda não utilizado em geladeiras, que são locais com alto índice de umidade e que modificam suas características fundamentais de absorção.

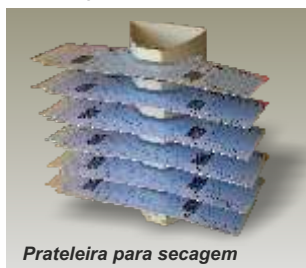
### 3.2 Ambiente de Coleta

A sala de coleta deve ser um local aconchegante e tranquilo, adequado à finalidade e atender as normas vigentes de regulamentação da Vigilância Sanitária. O uso de ar refrigerado não é recomendado, pois o resfriamento dos pés do bebê irá dificultar a obtenção de sangue. Antes de iniciar a coleta, o profissional deverá se assegurar de que todo o material necessário, citado abaixo, esteja disponível na bancada de trabalho, que deve estar convenientemente limpa:

- Luvas de procedimento (não é necessário o uso de luvas cirúrgicas);
- Lanceta estéril descartável específica para coleta do teste do pezinho;
- Recipiente com álcool a 70% para assepsia;



Lanceta



Prateleira para secagem

- Algodão e/ou gaze pequena esterilizada;
- Papel filtro do PNTN;
- Na bancada deverá estar disponível uma

pequena prateleira ou algum outro dispositivo que permita a distribuição dos papéis filtros já coletados até a secagem total das amostras.

Papel Filtro do PNTN para Coleta (azul) e de Recoleta (vermelho)

### 3.3 Registro de Dados no Papel Filtro

Todas as informações solicitadas no papel filtro são importantes e necessárias para que se alcance os resultados desejados do PNTN. Preencha todas as informações conforme mostrado na figura abaixo.

Escrever com letra bem legível, de preferência de forma, e evitar o uso de abreviaturas. Usar apenas caneta esferográfica para garantir uma boa leitura. Para evitar a contaminação dos círculos do papel filtro, manuseie o papel com cuidado evitando o contato com as mãos, assim como com qualquer tipo de substância.

No caso de registro de dados de coleta de repetição (reconvocação), procure repetir os dados de identificação (principalmente: RN de Fulana de Tal.) da mesma forma que foi escrito na ficha anterior, para facilitar a identificação. Dados incompletos, trocados ou ilegíveis retardam ou impedem a realização do exame, atrasam o diagnóstico, prejudicando a criança. Apenas informações claras e bem legíveis permitirão a localização rápida das crianças cujos resultados dos exames estiverem alterados, necessitando atendimento médico urgente.

Oriente a família a respeito da importância do exame. Informe que eles têm direito aos resultados do exame. Eles deverão apresentar os resultados ao pediatra que acompanha a criança, que fará a

**Exemplo de Papel Filtro de Coleta (Azul):**

NOME COMPLETO DO RECÉM-NASCIDO: CLEMENTINA PEREIRA  
 NOME DA MÃE DO RECÉM-NASCIDO: MARIA DAS DORES PEREIRA  
 RUA: R. BEMFICA Nº: 432 QUADRA: LOTE:  
 SETOR: CENTRO FONE: 3434-5656 MUNICÍPIO: ANÁPOLIS  
 E-MAIL: maria.pereira@freemail.com.br  
 DATA NASCIMENTO: 12/01/01 HORA NASCIMENTO: 13:45 SEXO:  FEMININO  MASCULINO PESO AO NASCER: 3.600  
 RAÇA / COR:  1. AMARELO  2. BRANCO  3. IGNORADO  4. INDÍGENA  5. PARDO  6. PRETO  
 PREMATURO:  SIM  NÃO TRANSFUSÃO:  SIM  NÃO DATA: GEMELAR:  SIM  NÃO  
 ALIMENTAÇÃO:  LM  OUTROS: DATA COLETA: 18/01/01 HORA COLETA: 09:00  
 NOME, TELEFONE E NÚMERO DO POSTO: PS7 - CENTRO 3232-5454 nº 1212

**Exemplo de Papel Filtro de Recoleta (Vermelho):**

NOME COMPLETO DO RECÉM-NASCIDO: CLEMENTINA PEREIRA  
 NOME DA MÃE DO RECÉM-NASCIDO: MARIA DAS DORES PEREIRA  
 RUA: R. BEMFICA Nº: 432 QUADRA: LOTE:  
 SETOR: CENTRO FONE: 3434-5656 MUNICÍPIO: ANÁPOLIS  
 E-MAIL: maria.pereira@freemail.com.br  
 DATA NASCIMENTO: 12/01/01 HORA NASCIMENTO: 13:45 SEXO:  FEMININO  MASCULINO PESO AO NASCER: 3.600  
 RAÇA / COR:  1. AMARELO  2. BRANCO  3. IGNORADO  4. INDÍGENA  5. PARDO  6. PRETO  
 PREMATURO:  SIM  NÃO TRANSFUSÃO:  SIM  NÃO DATA: GEMELAR:  SIM  NÃO  
 ALIMENTAÇÃO:  LM  OUTROS: DATA COLETA: 18/01/01 HORA COLETA: 09:00  
 NOME, TELEFONE E NÚMERO DO POSTO: PS7 - CENTRO 3232-5454 nº 1212



transcrição dos mesmos na caderneta da criança.

Entregue ao responsável pela criança o canhoto contendo o código de barras que é o comprovante da coleta.

Iniciar a coleta somente após todos os dados solicitados estarem preenchidos.

#### **ATENÇÃO:**

**A FICHA DE COLETA É UM DOCUMENTO LEGAL. QUEM O PREENCHE É O RESPONSÁVEL PELA PRECISÃO DAS INFORMAÇÕES ALI CONTIDAS.**

**AS ATIVIDADES NO POSTO DE COLETA, APESAR DE SEREM CONSIDERADAS MUITO SIMPLES, SÃO DE FUNDAMENTAL IMPORTÂNCIA PARA O PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL.**

**O POSTO DE COLETA É A PORTA DE ENTRADA DO PROGRAMA. SUA ORGANIZAÇÃO E AS INFORMAÇÕES DE IDENTIFICAÇÃO ALI COLETADAS SÃO CRÍTICAS E ESSENCIAIS PARA A LOCALIZAÇÃO DAS CRIANÇAS QUE NECESSITAM DE ATENÇÃO ESPECIAL.**

### **3.4 Procedimento de Coleta: Etapas**

#### **LUVAS DE PROCEDIMENTO:**

Para dar início à coleta da amostra de cada criança, o profissional deve lavar as mãos antes de calçar as luvas de procedimento. As mãos devem ser lavadas e as luvas trocadas novamente a cada novo procedimento de coleta. As luvas devem ser retiradas pelo avesso e desprezadas em recipientes apropriados. Quando estiver portando luvas, não toque outras superfícies como maçanetas, telefones, etc. Não se esqueça, luvas são equipamentos de proteção individual de biossegurança.

**CONSULTE AS NORMAS DE BIOSSEGURANÇA PARA FAZER O USO ADEQUADO DESTE EQUIPAMENTO. EVITE O RISCO DE CONTAMINAÇÃO.**

#### **POSIÇÃO DA CRIANÇA:**

Para que haja uma boa circulação de sangue nos pés da criança, suficiente para a coleta, o calcanhar deve sempre estar abaixo do nível do coração. A mãe, o pai ou o acompanhante da criança deverá ficar de pé, segurando a criança na posição de arrotto. O profissional que vai executar a coleta deve estar sentado, ao lado da bancada, de frente para o adulto que está segurando a criança.



#### **ASSEPSIA:**

Realizar a assepsia do calcanhar com algodão ou gaze levemente umedecida com álcool 70%. Massagear bem o local, ativando a circulação. Certificar-se

de que o calcanhar esteja avermelhado. Aguardar a secagem completa do álcool. NUNCA realizar a punção enquanto existir álcool, porque sua mistura com o sangue leva à diluição da amostra e rompimento dos glóbulos sanguíneos (hemólise). NUNCA utilizar álcool iodado ou antissépticos coloridos porque eles interferem nos resultados de algumas das análises.

#### **ÁREA DA PUNÇÃO - ESCOLHA DO LOCAL:**

A escolha do local adequado da punção é muito importante. Um procedimento seguro evita complicações. A punção



deve ser executada numa das laterais da região plantar do calcanhar, locais com pouca possibilidade de se atingir o osso. Não utilize agulhas, pois elas podem atingir estruturas mais profundas do pé como ossos ou vasos de maior calibre, além de provocarem um sangramento abundante que dificulta a absorção pelo papel, sendo este outro motivo muito frequente de devolução de amostras por coleta inadequada.

#### **PUNÇÃO:**



É necessário que a punção seja realizada de forma segura e tranquila. Tenha em mente que um procedimento eficiente irá prevenir recoleta, devolução de amostra inadequada e, consequentemente, evitar transtornos de localização da família para agendamento de nova coleta. **Segure o pé e o tornozelo da criança, envolvendo com o dedo indicador e o polegar todo o calcanhar, de forma a imobilizar, mas não prender a circulação.**

Após a assepsia e secagem do álcool, faça a punção utilizando a lanceta fornecida pelo SRTN, seguindo as recomendações nela contidas.

## COLETA DE SANGUE:

Coletas de repetição ou novas punções trazem mais dor e incômodo ao bebê e à família do que o procedimento eficiente de uma única coleta. Despreze a primeira gota, ela pode conter outros fluidos teciduais que podem interferir nos resultados dos testes. Passe uma gaze limpa e encoste o papel filtro na nova gota que se forma, na região demarcada para a coleta (círculos), e faça movimentos circulares com o papel, até o preenchimento de todo o círculo. Deixe o sangue fluir naturalmente e de maneira homogênea no papel, evitando concentração de sangue. Não permita que ele coagule nem no papel nem no pezinho. Só desencoste o papel do pezinho quando todo o círculo estiver preenchido. Não toque com os dedos a superfície do papel na região dos círculos. Qualquer pressão poderá comprimir o papel, absorver menor quantidade de sangue e alterar os resultados dos testes.



Encoste o outro círculo do papel novamente no local do sangramento. Repita o movimento circular até o preenchimento total do novo círculo.

Repita a mesma operação até que todos os

círculos estejam totalmente preenchidos.

Jamais retorne um círculo já coletado no sangramento para completar áreas mal preenchidas. A superposição de camadas de sangue interfere nos resultados dos testes.

Os movimentos circulares com o papel, enquanto o círculo está sendo preenchido, irão permitir a distribuição do sangue por toda a superfície do círculo.

Se houver interrupção no sangramento, aproveite o momento de troca de círculo para massagear novamente a região do calcanhar, passar um algodão ou gaze com firmeza no mesmo local da punção para retirar o tampão de fibrina e plaquetas que se formou. Caso esse artifício não mostre efeito, tentar nova punção no mesmo local da anterior.

Jamais vire o papel para fazer a coleta dos dois lados. É necessário que o sangue atravesse toda a camada do papel até que todo o círculo esteja preenchido e

com sangue de forma homogênea.

## CURATIVO:

Após a coleta colocar a criança deitada, comprimir levemente o local da punção com algodão ou gaze até que o sangramento cesse. Se desejar, utilize curativo.

**ATENÇÃO: NUNCA UTILIZE ANTICOAGULANTES. TANTO EDTA COMO CITRATO INTERFEREM NOS TESTES.**

## 3.5 Verificação Imediata pós-coleta

Faça a verificação imediata da qualidade da amostra coletada, levantando o papel filtro acima de sua cabeça e observando-a contra a luz. Todo o círculo deverá ter um aspecto translúcido na região molhada com o sangue, que deverá estar espalhado de forma homogênea. Vire o papel e observe o lado oposto. É necessário que o sangue tenha atravessado o papel filtro, preenchendo todo o círculo de forma homogênea também do outro lado. Se houver alguma dúvida, repita todo o procedimento em novo papel filtro. Tentar aproveitar uma amostra com coleta inadequada, geralmente leva ao insucesso. Depois de secas, envie as duas amostras colhidas, mesmo a de qualidade duvidosa, grampeadas juntas e bem identificadas contendo no mínimo o nome do RN nas duas amostras. Talvez ela possa ser aproveitada. Não é necessário que os limites do sangue coincidam com os limites dos círculos impressos no papel filtro. Os limites estabelecidos servem de guia para a quantidade de material necessária à realização dos testes e também para se evitar o encharcamento de sangue no papel, o que inviabilizaria a amostra.

**IMPORTANTE: Não dispense o recém-nascido antes de ter certeza de que a coleta foi adequada. Amostras insuficientes e mal coletadas serão rejeitadas pelo laboratório, exigindo reconvocação para coleta de uma nova amostra. Além de correr o risco de a família recusar essa nova coleta, reconvocações atrasam possíveis diagnósticos. Essa situação é danosa ao bebê portador de alguma patologia da triagem neonatal, pois eles podem evoluir ao óbito e/ou ter sequelas neurológicas irreversíveis.**

## 3.6 Sugestão de Procedimento Complementar

Em cidades com condição de temperatura ambiente muito baixa, o aquecimento prévio do pé do bebê deve ser considerado, pois leva à vasodilatação e, conseqüentemente, a um aumento do fluxo sanguíneo, que favorece a boa coleta.

É recomendável o uso de bolsa de água quente (máximo de 44 °C) por 5 minutos, sobre o pé coberto com meia ou qualquer outro tecido fino e limpo, para evitar o contato direto com o pé da criança. Confira na palma da sua mão se a temperatura é confortável. Não se esqueça de que o bebê tem pele fina e delicada. Durante o aquecimento, a criança deve estar na posição vertical, com o pé abaixo do nível do seu coração.

### 3.7 Secagem da Amostra

Terminada a coleta e a verificação imediata, as amostras devem ser colocadas numa prateleira ou qualquer outro dispositivo que permita que as amostras possam secar de forma adequada.

- **Temperatura Ambiente** – longe do sol, em ambiente de 15 a 20°C, por cerca de 3 horas.
- **Isoladas** – uma amostra não pode tocar outra, nem qualquer superfície.
- **Posição horizontal** – mantém a distribuição do sangue de forma homogênea.

**São procedimentos de secagem proibidos:**

- **Temperaturas altas** – exposição ao sol e secagem em cima de estufas ressecam a amostra e a inutilizam;
- **Ventilação forçada** – ventiladores também ressecam a amostra inutilizando-a;
- **Local com manipulação de líquidos ou gases químicos** – podem inutilizar a amostra;
- **Empilhamento de amostras** – leva à mistura de sangue entre amostras diferentes;
- **Contato com superfícies** – algum excesso de sangue que tenha restado na amostra não consegue se espalhar uniformemente quando em contato com superfícies.

Numa pequena prateleira destinada especialmente à secagem, as amostras podem ficar bem apoiadas, com a região contendo o sangue exposto do lado de fora da prateleira, sem tocar nenhuma superfície.



### 3.8 Verificação Posterior da Amostra

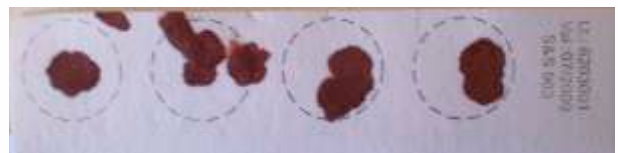
Após a secagem completa as amostras de sangue, que tinham uma cor vermelho vivo, passam a ter uma cor marrom avermelhado. Amostras com

excesso de sangue ficam escuras, endurecidas e retorcidas devido à coagulação. Essas amostras não podem ser aproveitadas e as crianças devem ser convocadas para uma nova coleta.

### 3.9 Amostras Inadequadas

O Laboratório Especializado em Triagem Neonatal deve ser cuidadoso na verificação de amostras que recebe. Se uma amostra é coletada de forma inadequada ou se sua qualidade estiver prejudicada por procedimentos pós-coleta incorretos, a precisão dos resultados dos testes realizados fica comprometida. Nesses casos, as amostras são rejeitadas sem serem analisadas. Os motivos mais frequentes de rejeição de amostra e suas possíveis causas são:

#### 1. A quantidade de amostra coletada é insuficiente para realização de todos os exames.



Isso ocorre quando:

- O papel filtro for removido antes que o sangue tenha preenchido completamente o círculo, ou antes que o sangue tenha sido absorvido pelo outro lado do papel;
- O sangue for aplicado no papel filtro com pequenas gotas;
- O fluxo sanguíneo está pequeno, o que leva à insuficiência.

#### 2. A amostra aparenta estar amassada, raspada ou arranhada, inutilizando a padronização do papel filtro. Isso ocorre quando:



- O círculo for tocado com os dedos no momento da coleta;
- O sangue for aplicado com tubo capilar ou outro dispositivo;
- Houver sobreposição de sangue.

#### 3. A amostra ainda está molhada quando é enviada.





Isso ocorre quando:

- A amostra for enviada antes do período de secagem, ou envolvida em papel alumínio antes de secar.

**4. A amostra está concentrada, com excesso de sangue, prejudicando a padronização da quantidade de sangue na amostra.**



Isso ocorre quando:

- A punção provocar um ferimento que resulte em sangramento abundante;
- O sangue em excesso for aplicado no papel filtro, possivelmente através do uso de algum dispositivo (agulha ou capilar);
- O sangue for coletado em ambos os lados do papel filtro, ou houve sobreposição de gotas.

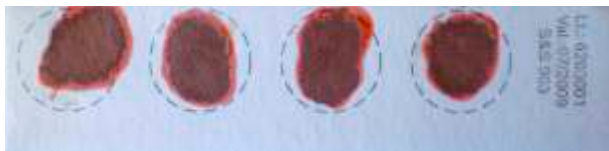
**5. A amostra está diluída, prejudicando a padronização da quantidade de sangue na amostra.**



Isso ocorre quando:

- O calcanhar da criança for “ordenhado” no momento da coleta;
- O papel filtro entrar em contato com substâncias como álcool, produtos químicos, soluções antissépticas, água, loção para as mãos, etc.

**6. A amostra está com o sangue hemolisado, apresentando anéis de soro, prejudicando a uniformidade da quantidade de sangue na amostra.**



Isso ocorre quando:

- O álcool utilizado no calcanhar não for seco antes da punção ser realizada;
- A amostra for embalada antes da secagem completa à temperatura ambiente;
- O calcanhar da criança for “ordenhado” no momento da coleta;
- Algum líquido entrou em contato com a amostra.

**7. A amostra está com coágulos de sangue, prejudicando a uniformidade da quantidade de sangue na amostra.**



Isso ocorre quando:

- Houver demora na formação de gota, resultando em coágulo.

**8. A amostra está contaminada, o que interfere nos resultados dos exames.**



Isso ocorre quando:

- A amostra foi embalada antes da secagem completa à temperatura ambiente, em embalagem fechada, propiciando a formação de fungos e bolor;
- A amostra fica exposta a moscas.

**9. Não há sangue na amostra.**



Isso ocorre quando:

- Após o preenchimento dos dados, a amostra de sangue não for coletada antes do envio da amostra.

**10. O sangue não elui do papel filtro.**

Apesar de ter aparência de uma amostra bem coletada, o sangue não consegue ser extraído do papel filtro no momento da realização dos testes.

Isso ocorre quando:

- Secagem forçada no sol ou calor;
- Amostra velha – demora no envio da amostra após a coleta.

**SE OS PROBLEMAS DE DEVOLUÇÃO DE AMOSTRAS DE SEU POSTO DE COLETA PERSISTIREM, PROCURE O LABORATÓRIO DA APAE DE ANÁPOLIS E SOLICITE ORIENTAÇÃO.**

**3.10 Amostras Satisfatória**





Apenas as amostras consideradas satisfatórias serão aceitas pelo laboratório de Triagem Neonatal, para que o laboratório possam garantir resultados seguros e confiáveis.

São consideradas amostras satisfatórias aquelas que apresentam as seguintes características:

- Todas as informações solicitadas foram preenchidas;
- Todos os círculos estão totalmente preenchidos;
- A amostra tem uma cor marrom avermelhado;
- A distribuição de material é homogênea;
- A amostra não apresenta coágulos, manchas e nem hemólise;
- A amostra não está arranhada, raspada ou amassada;
- Não há sinais de contaminação;
- A amostra esta conservada de forma adequada.

### 3.11 Armazenamento de Amostras depois de secas

As amostras podem ser recolhidas apenas quando estiverem completamente secas. Se as amostras não forem enviadas ao laboratório logo após a secagem completa, elas podem ser empilhadas para serem armazenadas e, neste caso, a preservação em geladeira é recomendada, principalmente em cidades onde a temperatura ambiente é elevada. Nesse caso, vários cuidados adicionais devem ser considerados para que a amostra não se torne inadequada mesmo que a coleta tenha sido perfeita. Os perigos mais frequentes são: amostra molhada, amostra contaminada pelo contato com outras substâncias ou amostra com manchas de bolor devido ao excesso de umidade em recipiente fechado.

A armazenagem de amostras empilhadas, envoltas em papel laminado, dentro de saco plástico fechado é uma alternativa que pode ser considerada. Consulte o Laboratório da Apae de Anápolis e peça orientação. Esses procedimentos mais arriscados podem ser evitados se o envio das amostras ocorrer com regularidade sempre que foi coletada. O prazo máximo para envio nunca deve ultrapassar 2 (dois) dias após a data da coleta.

**AVISO: NUNCA GUARDE O PAPEL FILTRO AINDA NÃO UTILIZADO EM GELADEIRAS, QUE SÃO LOCAIS COM ALTO ÍNDICE DE UMIDADE E QUE MODIFICAM SUAS CARACTERÍSTICAS DE ABSORÇÃO.**

### 3.12 Requisitos para Coleta de Material do Recém-Nascido

#### JEJUM

Não há necessidade de jejum para a realização da coleta.

#### IDADE MÍNIMA

A idade da criança no momento da coleta é um fator restritivo na triagem da Fenilcetonúria. Crianças com menos de 48 horas de vida ainda não ingeriram proteína (leite) suficiente para serem detectadas de forma segura na triagem da Fenilcetonúria. Nesses casos, poderíamos encontrar falsos resultados normais. Amostras com menos de 48 horas de vida poderão ser coletadas, mas uma nova coleta deverá ser agendada para a repetição do exame. Se a maternidade optar por não coletar a amostra, a família deverá ser orientada a levar a criança a um local de coleta na primeira semana de vida do bebê. **A COLETA IDEAL É PRECONIZADA DO 3º AO 5º DIA DE VIDA DO BEBÊ.**

#### TRANSFUSÃO

Transfusões são fatores restritivos na triagem neonatal. A coleta ideal deverá ser realizada antes da transfusão sanguínea. A informação da transfusão sanguínea é obrigatória no cartão de coleta constando data da mesma no teste do pezinho de todos os RN. Caso o RN já tenha recebido sangue deverá ser feita uma segunda coleta após 10 dias da transfusão sanguínea em papel filtro. Uma terceira avaliação somente para doenças falciformes e outras hemoglobinopatias será solicitada com 120 dias após a transfusão em amostra de sangue total da criança. As recoletas serão solicitadas pelo SRTN.



#### GEMELARIDADE

Coleta de amostras de gêmeos devem ser realizadas com a máxima atenção para que não haja troca na identificação das crianças nas respectivas amostras e em caso de recoletas deverá ser feito em ambos.

#### CONDIÇÕES ESPECIAIS: PREMATUROS, BAIXO PESO E GRAVEMENTE ENFERMOS

Conforme o Manual Técnico de Triagem Neonatal Biológica do Ministério da Saúde do ano de 2016, todos esses RN devem ser triados, embora possam ser mais predispostos a resultados falsos positivos e

falsos negativos, os quais serão reavaliados no seguimento. Para essas situações problemáticas, necessariamente todos os casos especiais deverão ser retestados e remetidos a protocolos específicos de cada doença. O importante é que se garanta o diagnóstico o mais rápido possível, evitando o risco de perda de casos ou atraso diagnóstico, que podem ser muito deletérios para a criança. RN pré-termos têm volume de sangue pequeno, entre 80 mL/kg e 90 mL/kg de seu peso corporal, portanto as coletas de sangue devem ser otimizadas, para reduzir possíveis danos a tais recém-nascidos. Além disso, as punções de calcanhar devem ser evitadas, sendo recomendada a coleta de sangue venoso periférico, não utilizando linhas venosas de infusão de medicamentos ou nutrição parenteral.

#### RECOMENDAÇÕES:

**Primeira amostra:** deverá ser obtida por punção venosa logo na admissão do recém-nascido pré-termo à Unidade de Terapia Intensiva Neonatal (UTI Neo), antes da utilização de nutrição parenteral, transfusão de hemoderivados e/ou início de tratamento intensivo com esteroides, amins vasoativas, antibióticos, etc.

**Segunda amostra:** deverá ser obtida entre 48 e 72 horas de vida do RN que se mantém internado, também por punção venosa, independentemente de sua condição clínica.

**Terceira amostra:** deverá ser obtida logo à alta do RN ou aos 28 dias de vida do bebê retido em hospital, o que ocorrer primeiro; essa terceira amostra para triagem neonatal tem foco principalmente em pré-termos com menos de 34 semanas de idade gestacional ou peso menor que 2.000 gramas ao nascimento, pela maior imaturidade do eixo hipotálamo-hipófise-tireoide e risco relacionado de perda diagnóstica por resultado falso negativo. A mesma preocupação é pertinente para suspeita de hiperplasia adrenal congênita (HAC).

Se os resultados da primeira ou segunda coleta demonstram resultados suspeitos de doença metabólica hereditária, deve-se prosseguir na investigação diagnóstica confirmatória e acompanhamento clínico como em qualquer outra criança, procurando manter-se alerta quanto às condições maternas, do RN e de tratamento que podem interferir na triagem neonatal.

Devem, portanto, ser consideradas situações especiais relacionadas com a interpretação dos resultados das amostras obtidas, tais como:

- 1) Condições Maternas que afetam a triagem neonatal no RN (Quadro 1);
- 2) Condições que afetam a triagem neonatal do RN retido (Quadro 2);
- 3) Tratamentos que afetam a triagem neonatal dos RN retidos (Quadro 3);
- 4) Fatores que podem influenciar no resultado da triagem neonatal em RN (Quadro 4).

No caso de coletas especiais devem ser fornecidas obrigatoriamente, além dos dados contidos no cartão de coleta, informações adicionais relativas a:

- Alimentação do RN (aleitamento materno, fórmula infantil, nutrição parenteral total), condição de saúde do RN;
- Condição de saúde materna (Fenilcetonúria, Hipotireoidismo, etc.);
- Uso de medicamentos na gestação e pelo RN (corticosteroides, dopamina, antibiótico, iodo, etc.);
- Transfusão de hemoderivados com data da transfusão.

Todas essas informações ou a falta delas podem interferir na interpretação dos resultados dos exames de triagem neonatal.

Cada Laboratório de Referência em Triagem Neonatal deve promover reuniões com as maternidades e unidades neonatais de sua área de abrangência para fins de instruções dos protocolos e educação continuada.

Se houver necessidade de dar início ao tratamento de alguma criança ainda internada, a equipe médica do Serviço de Referência se encarregarão das orientações e implementação dos protocolos de atendimento.

## Quadro 1 - Condições maternas que afetam a triagem neonatal no RN

Condição Materna	Analito Afetado	Resultado	Duração da Interferência
Em uso de propiltiouracil para tratamento do hipertireoidismo	Diminuição do T4; aumento do TSH	Hipotireoidismo transitório	Tipicamente entre 7 e 14 dias, período de eliminação do medicamento
Em uso de iodo radioativo até a 8ª semana de gestação	Diminuição do T4; aumento do TSH	Hipotireoidismo transitório	Período desconhecido
Em uso de iodo radioativo após a 8ª semana de gestação	Diminuição do T4; aumento do TSH	Hipotireoidismo permanente	Por toda a vida
Hipotireoidismo tratado e bem controlado	Nenhum	Nenhum	Nenhum
Em uso de esteroides: prednisona, dexametasona, betametasona	17-OHP diminuída ou dentro dos valores de referência	Supressão da função adrenal fetal causando falso negativo para HAC	Desconhecido: dependente da classe de esteroides e da dose; estimado entre 1 e 2 semanas
Mãe com hiperplasia adrenal congênita (HAC)	17-OHP aumentada	Falso-positivo para HAC	Desconhecido: estimado entre 3 e 7 dias
Mãe com fenilcetonúria (PKU) ou hiperfenilalaninemia sem controle por dieta ou medicamentos	Fenilalanina aumentada; razão PHE/TYR* pode estar dentro dos valores de referência; falso positivo	Hiperfenilalaninemia transitória	Entre 12 e 24 horas, a menos que a criança tenha PKU.
Esteatose hepática da gravidez ou síndrome HELLP**	Pode ter elevação de acil-carnitinas de cadeia par	Resultado positivo verdadeiro	Desconhecido
Deficiência de vitamina B12	Propionil-carnitina elevada (C3)	Resultado falso positivo	Número de dias depende do tratamento com vitamina B12
Deficiência de carnitina	Podem surgir níveis baixos de carnitina	Resultado falso positivo	Desconhecido
Mãe em nutrição parenteral	Níveis elevados de múltiplos aminoácidos e ácidos graxos	Resultado falso positivo	De 48 a 72 horas após o término da nutrição parenteral
Mãe transfundida com hemácias	Galactose-1-fosfato-uridil-transferase (GALT) normal em crianças com galactosemia e hemoglobina normal	Resultado falso negativo	120 dias após a última transfusão

Fonte: Clinical and Laboratory Standards Institute, 2009.

\*Razão PHE/TYR razão fenilalanina/tirosina.

\*\*Todos os recém-nascidos filhos de mães com síndrome HELLP ou esteatose hepática gestacional devem ser mais amplamente investigados, devido ao risco estimado entre 20%30% de serem portadores de defeitos de beta-oxidação de ácidos graxos de cadeia longa do tipo hidroxil-acil, o que cria risco de vida materno em gestação posterior, na recorrência do quadro (25%).

## Quadro 2 - Condições que afetam a triagem neonatal nos recém nascidos retidos

Condição do Recém-Nascido	Efeito na Triagem	Duração da Interferência
Imaturidade do eixo hipotálamo hipófise tireoide (HHT)	T4 baixo, TSH normal. Podem ser perdidos RN com hipotireoidismo congênito (HC)	Até 6 semanas
Hipotiroxinemia da prematuridade	Hipotireoidismo transitório, T4 baixo, TSH normal seguido de elevação.	Até 6 semanas
Imaturidade das enzimas do fígado	Elevação transitória da tirosina, metionina, fenilalanina, galactose, eventualmente de outros aminoácidos	Poucas semanas
Deficiência de iodo	Hipotireoidismo transitório, T4 baixo, TSH aumentado	Até suplementação
Doença aguda	Hipotireoidismo transitório, T4 baixo, TSH aumentado, elevação do IRT	Até a recuperação
Hipoxia	Elevação do IRT	Até a recuperação
Doença no fígado	Tirosina, metionina, fenilalanina e galactose elevadas, eventualmente elevação de acil-carnitinas e IRT	Até a recuperação
Imaturidade renal	Elevação da 17-OHP, aminoácidos	Até a recuperação
Pré-termo	Níveis mais baixos de biotinidase inversamente proporcional à idade gestacional	Até completar as 40 semanas gestacionais

Fonte: Clinical and Laboratory Standards Institute, 2009.

## Quadro 3 - Tratamentos que afetam a triagem neonatal de recém nascidos retidos

Tratamento	Efeito na Triagem	Duração da Interferência
Nutrição parenteral total	Elevação de múltiplos aminoácidos	4 a 24 horas após interrupção da nutrição parenteral
Transfusão de hemácias (transfusão pré e pós-natal)	Pode resultar em falso-negativos para hemoglobinopatias e galactosemia.	120 dias após a última transfusão
Suporte vital extracorpóreo	O suporte vital extracorpóreo invalida os resultados da triagem neonatal para todos os analitos	Durante a utilização do suporte vital extracorpóreo os resultados da triagem neonatal ficam invalidados
Dopamina	Teste falso negativo para HC, uma vez que os níveis de TSH são suprimidos TSH e T4 suprimidos com possibilidade de falso-negativo para HC. Pode suprimir o 17-OHP, resultando em falso-negativo para HAC	Até a interrupção da terapia medicamentosa
Esteroides		Desconhecido: dependendo da classe e dose do esteroide. Estimado entre 1 e 2 semanas
Exposição ao iodo com <i>povidine</i> ou preparados iodados	Hipotireoidismo transitório, T4 baixo, TSH aumentado	Uma vez que a exposição tópica seja descontinuada, a interferência cessa em 2 a 6 semanas (a depender da dose absorvida e outros fatores)

Fonte: Clinical and Laboratory Standards Institute, 2009.



## Quadro 4 - Fatores que podem influenciar no resultado da triagem neonatal em recém-nascidos

Doença	Janela ideal para Triagem	Fatores
Hipotireoidismo congênito	12 a 72 horas e 2 a 6 semanas (segunda amostra)	Falso-positivos: prematuridade; baixo peso ao nascer; exposição ao iodo, dopamina e/ou esteroides; deficiência de iodo e coleta precoce. Falso-negativos: prematuridade com aumento tardio de TSH; uso do suporte vital extracorpóreo.
Fenilcetonúria e outras aminoacidopatias		Falso-positivo: nutrição parenteral, doenças do fígado e imaturidade das enzimas do fígado. Falso-negativo: coleta precoce, coleta em poucas horas pós-transfusão ou uso do suporte vital extracorpóreo.
Hemoglobinopatias	Nascimento até 72 horas	Falso-negativo: transfusão de hemácias e uso do suporte vital extracorpóreo
Fibrose cística (FC)	24 horas até 7 dias	Falso-positivo: hipóxia, estresse fisiológico ou respiratório; apgar baixo, órgão danificado, trissomia 13, 18 e 21; disfunção renal; hipoglicemia; RN heterozigoto para FC e coleta precoce. Falso-negativo: suficiência pancreática em recém-nascidos com fibrose cística; íleo meconial, fibrose cística de aparecimento tardio e uso do suporte vital extracorpóreo.
Hiperplasia adrenal congênita	12 a 48 horas e 2 a 4 semanas (segunda amostra)	Falso-positivo: estresse, prematuridade, baixo peso, precocidade na coleta. Falso-negativo: tratamento materno com esteroides para prevenção de parto prematuro.
Deficiência de biotinidase	Nascimento até 72 horas	Falso-negativo: transfusão e uso do suporte vital extracorpóreo.
Galactosemia	nascimento até 48 horas	Falso-positivo: GALT destruída na amostra de sangue devido ao calor, umidade ou envelhecimento. Falso-negativo: transfusão de células vermelhas e uso do suporte vital extracorpóreo.

Fonte: Clinical and Laboratory Standards Institute, 2009.

Situações que exijam cuidados especiais na análise dos resultados, como os casos de transfusão de hemoderivados, especialmente no que se refere à deficiência de biotinidase, hiperplasia adrenal congênita, hemoglobinopatias e galactosemia, deve-se remeter o caso a protocolos específicos de cada doença, com fluxogramas próprios.

### 3.13 Documentação Interna de Registro

Cada Posto de Coleta deve manter registro de suas atividades em livro de registro próprio. O responsável técnico pelo Posto de Coleta deverá manter atualizados os seguintes livros:

- Registro de Amostras Novas;
- Registro de Amostras Reconvocadas;
- Indicadores de Gerenciamento.

#### REGISTRO DE AMOSTRAS NOVAS

Deve ser preparado antes que as amostras sejam enviadas ao Laboratório que irá processar as análises e deve conter as seguintes informações mínimas:

- Código da amostra (registro local ou código da remessa) que caracteriza a data de envio das amostras para o laboratório;
- Identificação completa do RN;
- Nome completo da mãe da criança;
- Dia, mês e ano de nascimento da criança (também hora para maternidades);
- Dia, mês e ano em que a amostra foi coletada (também hora para maternidades);
- Endereço completo;
- Telefone/celular e nome da pessoa para contato;
- Data em que a amostra foi enviada ao laboratório;
- Data em que os resultados foram recebidos;
- Data de entrega de resultados às famílias;
- Indicação de resultados: normal, reconvocado

ou amostra devolvida.

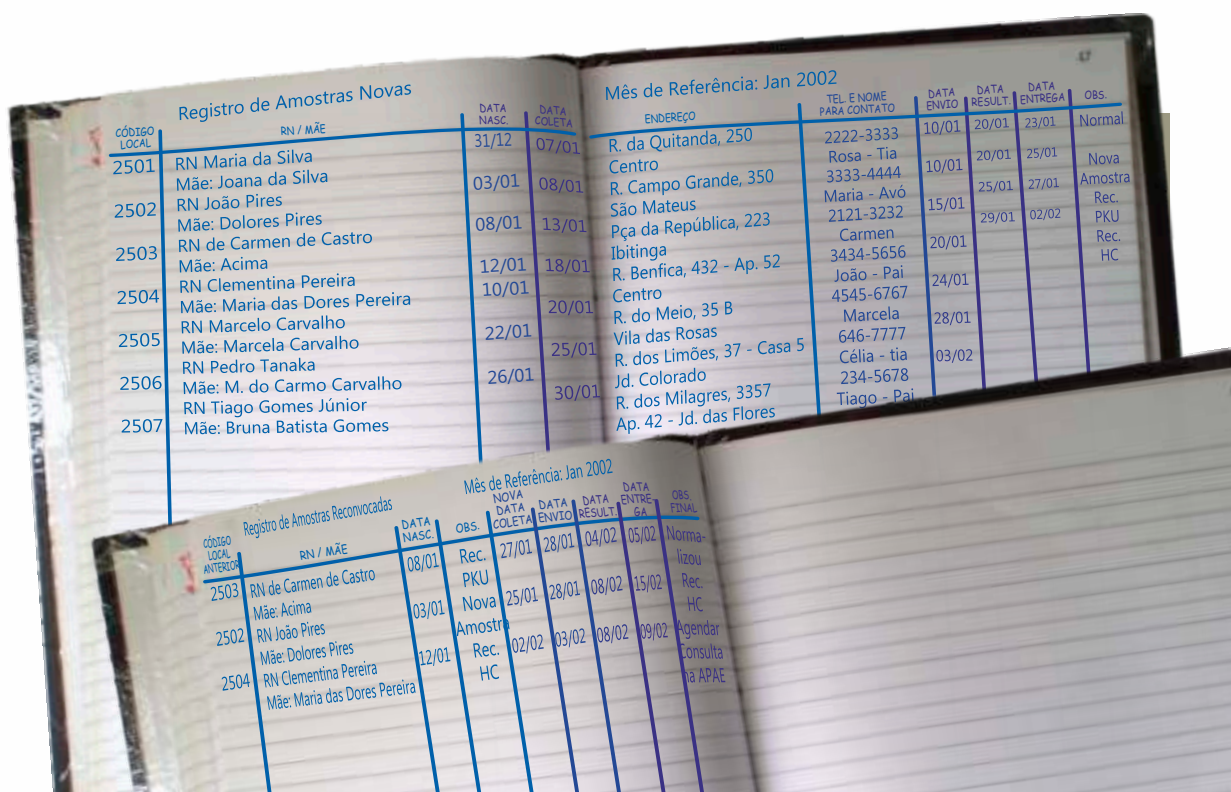
O modelo de Registro de Amostras Novas deverá ser reproduzido em caderno tipo livro de ata (tamanho ofício, capa preta dura). Identificar o conteúdo do caderno e o mês de início do registro na primeira página. Para cada Registro de Amostra Nova, utilizar duas páginas consecutivas (a da esquerda e a da direita), conforme sugerido no modelo abaixo. Ao finalizar cada mês, extrair e registrar os Indicadores de Gerenciamento de Amostras Novas correspondentes àquele mês. Iniciar cada novo mês numa nova página.

#### REGISTRO DE AMOSTRAS RECONVOCADAS

Deve conter as seguintes informações mínimas:

- Código e/ou número da primeira amostra;
- Nome completo da criança;
- Data de coleta da nova amostra;
- Data em que a amostra foi enviada ao laboratório;
- Data em que o novo resultado foi recebido;
- Data de entrega do resultado à família.

O modelo de Registro de Amostras Reconvocadas deverá ser reproduzido em caderno tipo livro de ata (tamanho ofício, capa preta dura). Para cada Registro de Amostra Reconvocada, poderá ser utilizada apenas uma página, conforme sugerido no modelo. Ao finalizar cada mês, extrair e registrar os Indicadores de Gerenciamento de Amostras Reconvocadas correspondentes àquele mês. Iniciar



cada novo mês numa nova página.

### INDICADORES DE GERENCIAMENTO

O responsável técnico pelo Posto de Coleta deve, ao final de cada mês, extrair os Indicadores de Gerenciamento, citados abaixo, que serão importantes para a gestão do programa:

- Número de novas amostras coletadas.
- Número de amostras recoletadas entre as devolvidas ou reconvocadas no período.
- Número de amostras ainda pendentes entre as devolvidas ou reconvocadas no período.
- Intervalo médio de tempo entre a coleta e o envio de amostras ao laboratório.
- Intervalo médio de tempo entre a coleta e entrega/retirada dos resultados às famílias.

É fundamental que cada Posto de Coleta tenha atenção especial à Busca Ativa dos Casos Reconvocados. Entre eles serão encontrados os casos positivos que necessitam orientação e atendimento urgentes, para poderem se beneficiar do Programa Nacional de Triagem Neonatal, que tem como finalidade a detecção e tratamento precoce das patologias triadas, o que previne a deficiência mental e pode salvar vidas.

### 3.14 Remessa de Amostras ao Laboratório de Referência

O Laboratório da APAE de Anápolis, envia regularmente o envelope franqueado para maior agilidade do envio. Procure utilizar estes os envelopes personalizados remetidos pelo Laboratório da Apae de Anápolis.



Informe-se na Agência dos correios mais próxima, sobre os horários e dias mais adequados para entrega dos envelopes, para evitar que fiquem estocados na agência do correio. Antes do envio da remessa, cheque novamente as informações contidas no papel filtro. Todos os campos devem estar preenchidos. Mantenha atualizado num caderno grande de capa dura o Controle de

Remessas Enviadas e Recebidas devidamente protocoladas contendo as seguintes informações: o número seqüencial da remessa, a quantidade de amostras que compõe a remessa, a data de envio do material, assim como a data de recebimento dos resultados. É responsabilidade do ponto de coleta que as amostras não fiquem retidas na unidade por um período superior a 2 (dois) dias úteis. Elas podem se tornar velhas para serem analisadas e atrasar o diagnóstico de uma criança com alguma das patologias rastreadas.

### 3.15 Entrega de Resultados

#### RESULTADOS SEM ALTERAÇÃO

A entrega de resultados é um momento de ansiedade para a família. Se o resultado do teste estiver dentro dos valores de referência, informe claramente que os resultados para as doenças testadas estão normais.

Mesmo estando normais, os resultados deverão ser entregues às famílias, com a maior brevidade possível, assim que o Posto de Coleta os receba do Laboratório de Referência por meio informatizado.

Os pais ou responsáveis podem retirar os resultados pela internet informando login e senha no site do SRTN.

As unidades de saúde tem acesso a todos os resultados de sua unidade acessando o site do SRTN com o login e senha previamente informado pelo SRTN.

#### RESULTADOS ALTERADOS

Neste caso, não espere a família vir buscar o resultado. Entre em contato assim que o laboratório enviar os resultados e informe ao responsável que foi encontrada uma alteração e que esta alteração precisa de um novo exame de confirmação. Para isso, a criança deverá comparecer ao local para uma nova coleta.

### 3.16 Coleta de Material dos Casos Reconvocados

Em caso de positividade ou alteração no resultado de um exame, a busca ativa do laboratório da APAE comunicará ao Posto de Coleta e solicitará recoleta de sangue para exame confirmatório, através de carta de reconvocação, via telefone ou email, fornecendo as explicações necessárias à realização dessa recoleta. Crianças reconvocadas deverão ser localizadas com urgência para serem tomadas as providências requisitadas pelo Laboratório da APAE. Havendo necessidade poderá ocorrer mais de uma repetição ou reconvocação para confirmação diagnóstica. As recoletas deverão ser realizadas

pelas unidades de saúde de acordo com a solicitação feita pela busca ativa do laboratório da APAE ANÁPOLIS.

**Importante:** para recém-nascidos gemelares, prematuros e/ou com baixo peso, poderão ser solicitadas novas coletas, mesmo apresentando resultados normais, de acordo com o protocolo para prematuros.

#### **HEMOGLOBINOPATIAS:**

Existem algumas condições em que é necessário repetir o exame para hemoglobinopatias, como por exemplo transfusão sanguínea e padrão de hemoglobina indeterminado. A transfusão sanguínea pode alterar o resultado tanto para falso-positivo quanto para falso-negativo. É realizada nova coleta de sangue total com EDTA por volta do sexto mês de vida do lactente para confirmação do diagnóstico.

Para o resultado com padrão indeterminado também é feita nova avaliação do perfil do lactente por volta do sexto mês de vida, porém é solicitada nova amostra de sangue total com EDTA da criança, mãe e pai para estudo familiar. Lactentes com resultados de traço de hemoglobinas recebem, junto com o seu laudo, uma carta convite para participarem, acompanhados de seus pais, do aconselhamento genético, confirmação diagnóstica e estudo familiar, a partir do 3º mês de vida, no Ambulatório Multidisciplinar Especializado do Serviço de referência do Estado de Goiás.

#### **FENILCETONÚRIA:**

Para resultados alterados será solicitada uma nova amostra em papel filtro. Outra condição de solicitação de novas amostras são coletas realizadas em recém-nascidos com menos de 48 horas de vida ou dieta zero.

#### **HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO:**

Existem duas formas de pedido de recoleta dos exames alterados para hipotireoidismo congênito (TSH): papel filtro ou Soro. A solicitação deverá ser atendida conforme o pedido de recoleta do setor de busca ativa, via telefone, email e/ou carta.

#### **HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA:**

Existem duas formas de pedido de recoleta dos exames alterados para Hiperplasia Adrenal Congênita (17OHP E EXAMES COMPLEMENTARES): em papel filtro ou Soro. A solicitação deverá ser atendida conforme o pedido de recoleta do setor de busca ativa, via telefone, email e/ou carta.

#### **FIBROSE CÍSTICA:**

Pacientes com resultado alterado para Tripsina Imunoreativa (IRT) deverão realizar uma nova coleta confirmatória em papel filtro antes de 30 dias de vida. Permanecendo alterado o resultado da segunda coleta, o paciente será reconvoado para

realização do teste do suor.

#### **DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE:**

Aos pacientes com resultado alterado para Biotinidase será solicitada uma nova amostra em papel filtro. Permanecendo alterado, uma nova amostra em plasma heparinizado.

### **3.17 Erros Mais Frequentes**

- Não preenchimento do cartão antes da coleta causando possíveis trocas;
- Preenchimento incorreto ou incompleto da requisição e cartão de coleta:
  1. Nome sem sobrenome;
  2. Abreviação de sobrenomes;
  3. Datas errôneas de nascimento e/ou coleta;
  4. Não informação de todos os dados da requisição (transfusão, gemelar, sexo, peso, 1ª coleta ou recoleta, endereço, requisitante, horário de nascimento e coleta, etnia, etc.)
  5. Nome da mãe ou do bebê preenchido de forma incorreta no cartão de coleta;
  6. Não especificar qual o posto de coleta em cidades que contém mais de um;
  7. Letras ilegíveis.
- Coleta inadequada / insuficiente;
- Armazenamento inadequado da coleta (amostra ressecada);
- Interferência de substâncias no cartão de coleta (amostra diluída);
- Troca nas datas de nascimento e coleta;
- Envio tardio da amostra ao laboratório;
- Coletas dobradas e embrulhadas em papel alumínio ou em plástico não secas;
- 1ª coleta no nome da mãe e recoleta no nome do bebê;
- Falta de informação dos responsáveis sobre normas para coleta e entrega de resultados.



## 4. Laboratório de referência em triagem neonatal

### São ações do laboratório de referência:

- Deverão atender as disposições da ANVISA, RDC nº 302/2005, RDC nº 50/2002;
- Analisar um número igual ou superior a 30.000 amostras/ano;
- Realizar análise laboratorial cinco vezes por semana, para cada um dos parâmetros;
- As técnicas devem ser adequadas e incluídas em programas de controle de qualidade internacionais.
- Adquirir papel filtro padronizado e preparar os cartões de coleta com os dados necessários para a identificação;
- Estabelecer as responsabilidades das unidades coletoras documentando o vínculo com o serviço de referência, identificando e codificando cada unidade.
- Enviar cartão de coleta com papel filtro padronizado, lancetas e carta resposta para as unidades;
- Fazer capacitações com as equipes das unidades de coleta;
- Inserir os dados cadastrais e laboratoriais de cada amostra no sistema informatizado;
- Gerenciar remessas de amostras e monitorar os indicadores de tempo e qualidade para a coleta;
- Realizar análises laboratoriais com rotinas diárias para cada parâmetro da Triagem Neonatal garantindo e controlando os exames confirmatórios previstos para as doenças triadas;
- Realizar rotinas de controle de qualidade interno e externo;
- Solicitar nova amostra para os casos de coletas inadequadas ou resultados alterados em caráter de urgência;
- Encaminhar os pacientes com resultados alterados para consulta no AME (Ambulatório Multidisciplinar Especializado);
- Disponibilizar os resultados normais às unidades de saúde e familiares, via web, para serem transcritos na caderneta da criança pelo pediatra;
- Liberar uma lista correspondente a cada remessa

de amostras para as unidades de coleta, com identificação e resultado das crianças para serem arquivados nas unidades;

- Armazenar as amostras depois de utilizadas apenas no período de reanálise técnica e sob ótimas condições de armazenamento;
- Descartar as amostras em lixo comum, pois não são considerado material biológico infectante. As amostras podem ser fragmentadas ou incineradas;
- Fazer o registro dos lotes de amostras que estão sendo descartadas com suas respectivas datas de descarte.

OBS: Fica vetada a utilização de amostras de sangue para outro fim que não seja para triagem neonatal, pois a coleta não exige TCLE (Termo de Consentimento Livre e Esclarecido) e elas devem ser obrigatoriamente descartadas.

## 5. Acompanhamento Multidisciplinar Especializado

### 5.1. Ambulatório Especializado do SRTN

Uma vez identificado o paciente e confirmado o diagnóstico de cada uma das patologias, ele será imediatamente encaminhado ao Ambulatório Especializado do SRTN. Neste serviço é feita uma completa avaliação do paciente por uma equipe multidisciplinar, com fornecimento das recomendações a respeito da possibilidade de recorrência genética aos pais, assim como orientações sobre evolução e tratamento da doença, sendo que o seguimento clínico e terapêutico global dos pacientes será sempre realizado por esta equipe. O Serviço conta, ainda, com uma rede assistencial complementar que dá suporte ao tratamento e efetua investigações diagnósticas quando o SRTN não dispuser de capacidade instalada suficiente para tais atividades. Citamos como exemplo as internações hospitalares eventuais, uso de Unidades de Terapia Intensiva em intercorrências clínicas da doença, além de outras ações de saúde.

A equipe multidisciplinar mínima do SRTN é simples e conta com uma pequena variação, de acordo com a patologia a ser acompanhada:

- Na Fenilcetonúria, é composta de médico pediatra, nutricionista, psicólogo, assistente social e Biomédico /Bioquímico.
- No Hipotireoidismo Congênito, de médico endocrinologista/ endocrinologista pediátrico, psicólogo, assistente social e biomédico/ Bioquímico.
- Nas Hemoglobiopatias, de médico pediatra, psicólogo, assistente social, médico hematologista e Biomédico /Bioquímico.
- Na Hiperplasia Adrenal Congênita, de médico pediatra, endocrinologista pediátrico, psicólogo, assistente social, e Biomédico /Bioquímico.
- Na Fibrose Cística, de médico gastro pediatra, pneumo pediatra, psicólogo, assistente social, Biomédico /Bioquímico, nutricionista e fisioterapeuta.
- Na deficiência de biotinidase, de médico pediatra, psicólogo, assistente social, endocrinologista pediátrico e Biomédico /Bioquímico.

### 5.2. Aconselhamento Genético

Uma das definições corretamente aceitas de Aconselhamento Genético (AG) é a adotada pela American Society of Human Genetics (Epstein,1975). Segundo ela, trata-se do processo de comunicação que lida com problemas humanos associados com a ocorrência, ou risco de ocorrência, de uma doença genética em uma família, envolvendo a participação de uma ou mais pessoas treinadas para ajudar o indivíduo ou sua família:

- Compreender os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, provável curso da doença e as condutas disponíveis;
- Apreçar o modo como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência para parentes específicos;
- Entender as alternativas para lidar com o risco de recorrência;
- Escolher o curso de ação que pareça apropriado em virtude do seu risco, objetivos familiares, padrões ético e religiosos, atuando de acordo com essa decisão;
- Ajustar-se, da melhor maneira possível, à situação imposta pela ocorrência do distúrbio na família, bem como à perspectiva de recorrência do mesmo.

### 5.3. As Patologias

Passaremos a definir abaixo algumas das conceituações propostas para cada uma das patologias triadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal. Estes conceitos são os mesmos utilizados nos Protocolos de diretrizes Terapêuticas para cada uma das patologias.

#### 5.3.1 Fenilcetonúria

Fenilcetonúria é um erro do metabolismo, de herança autossômica recessiva, cujo defeito metabólico (geralmente na enzima fenilalanina hidroxilase), leva ao acúmulo de fenilalanina (FAL) no sangue e aumento da excreção urinária de ácido Fenilpirúvico e fenilalanina. Foi a primeira doença genética a ter um tratamento realizado à partir de terapêutica dietética específica.

Sem a realização de diagnóstico e início de tratamento precoce, antes de 30 dias de vida (através de Programas de Triagem Neonatal), a criança portadora de Fenilcetonúria apresenta um quadro clínico clássico caracterizado por atraso global do DNPM (desenvolvimento neuropsicomotor), deficiência mental, comportamento agitado ou padrão autista, convulsões, alterações eletroencefalográficas e odor característico na urina. Pacientes que recebem o diagnóstico no período neonatal e recebem a terapia dietética adequada precocemente, não apresentarão o quadro clínico acima descrito.

São conhecidas três formas de apresentação metabólica, que são classificadas de acordo com o percentual de atividade enzimática encontrado:

Fenilcetonúria Clássica – menor que 1% de atividade enzimática e níveis de fenilalanina sanguínea superiores a 20 mg/dL;

Fenilcetonúria Leve - entre 1% e 3% de atividade enzimática e níveis de fenilalanina sanguínea entre 10 mg/dL e 20 mg/dL;

Hiperfenilalaninemia Transitória ou Permanente - acima de 3% de atividade enzimática e níveis de fenilalanina sanguínea entre 4 mg/dL e 10 mg/dL;

O diagnóstico de Fenilcetonúria (formas Clássica ou Leve) é feito pela dosagem de fenilalanina com valores superiores à 10 mg/dl em pelo menos duas amostras laboratoriais distintas, do mesmo paciente. Além disso, para descartar as formas variantes de Fenilcetonúria, os co-fatores da bipterina (BH4) devem ser também determinados.

O tratamento consiste basicamente em uma dieta com baixo teor de FAL (fenilalanina), porém com níveis suficientes deste aminoácido para promover crescimento e desenvolvimento adequados. A dieta é individualizada, sendo calculada para cada paciente, pois a tolerância à FAL varia de acordo com a idade, peso, e grau da deficiência enzimática.

**INCIDÊNCIA EM GOIÁS: 1: 14.285**

### 5.3.2 Hipotireoidismo Congênito

Nas crianças não submetidas a programas de Triagem Neonatal e, conseqüentemente, não tratadas precocemente, o crescimento físico e o desenvolvimento mental ficam seriamente comprometidos.

As manifestações clínicas são: hipotonia muscular, dificuldade respiratória, cianose, icterícia prolongada, constipação, hipotermia, bradicardia, anemia, sonolência excessiva, livedo reticulares, choro rouco, hérnia umbilical, alargamento de fontanelas, mixedema, sopro cardíaco, macroglossia, dificuldade na alimentação, deficiente crescimento ponderoestatural, atraso na dentição, retardo na maturação óssea, pele seca e sem elasticidade, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e retardo mental. As manifestações clínicas são em sua maioria tardias.

As crianças diagnosticadas pelos programas de Triagem Neonatal não apresentam qualquer sintomatologia clínica, desde que o tratamento seja iniciado precocemente. O momento ideal para o diagnóstico do Hipotireoidismo Congênito e o período neonatal, pois sabe-se que a partir de 4 semanas de vida, a deficiência de hormônios tireoidianos já pode causar alguma lesão neurológica.

O tratamento da patologia consiste na reposição do

hormônio tireoidiano deficitário, no caso, reposição de Levotiroxina, sendo que a dose utilizada varia de acordo com a idade e peso corporal, sendo que as crianças mais jovens necessitam de doses superiores que as crianças maiores e que adultos.

**INCIDÊNCIA EM GOIÁS: 1: 2.611**

### 5.3.3 Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias

A ANEMIA FALCIFORME é a doença genética mais comum na nossa população com alta morbimortalidade. É uma doença que passa dos pais para os filhos e altera os glóbulos vermelhos que diante de certas condições, tornam parecidos com uma foice, daí o nome falciforme. A maioria das pessoas recebe dos seus pais os genes para hemoglobina normal (A). Como recebe um gene do pai e outro da mãe as pessoas são AA. As pessoas com anemia falciforme recebem de cada genitor uma hemoglobina S e, portanto elas são SS.

O TRAÇO FALCIFORME não é uma doença. Significa que a pessoa herdou de um dos pais o gene para hemoglobina A e do outro o gene da hemoglobina S, ou seja, ela é AS. As pessoas com traço falciforme são saudáveis e nunca desenvolvem a doença.

**É importante saber: quando duas pessoas com o traço falciforme se unem, elas podem gerar filhos com Anemia falciforme.**

Os glóbulos vermelhos são células arredondadas e deformáveis que passam facilmente por todo o sistema circulatório. A hemoglobina, pigmento que dá cor vermelha ao sangue, transporta o oxigênio dos pulmões para os diversos tecidos do organismo. Quando diminui a quantidade de oxigênio no sangue, os glóbulos vermelhos das pessoas falcêmicas tomam a forma de foice ou meia lua. Essas células têm sua membrana alterada e rompem-se mais facilmente causando anemia hemolítica - a pessoa apresenta-se pálida e com icterícia. Estas células alteradas são também mais aderentes aos vasos sanguíneos, e por isso podem causar obstrução, dificultar a circulação no local causando dor de intensidade variável (são as crises dolorosas) e com o tempo, causando lesões nos órgãos irrigados por estes vasos.

A anemia falciforme acontece quando o indivíduo possui somente a hemoglobina alterada chamada S (indivíduo SS). Há diversas outras alterações na estrutura ou na síntese da hemoglobina entre elas estão as talassemias, as hemoglobinopatias C, D e outras. Assim são doentes falciformes, além do indivíduo SS, os indivíduos que possuam hemoglobina S associada à hemoglobina C (SC), ou hemoglobina S associada com outras hemoglobinas variantes.

A mutação da hemoglobina S é a mais frequente de todas as mutações. Porém existem outras hemoglobinas alteradas como a hemoglobina C, D e outras hemoglobinas raras.

A doença falciforme pode se manifestar de forma diferente em cada indivíduo. Uns têm apenas alguns sintomas leves, outros apresentam um ou mais sinais ou sintomas: anemia hemolítica, crises vaso-oclusivas, crises de dor, insuficiência renal, acidente vascular cerebral, infecções e sequestro esplênico.

Interpretação dos Resultados:

- O Padrão de resultado para um recém-nascido (RN) é Hb FA, sendo a hemoglobina fetal (Hb F) em proporção superior a hemoglobina A. Essa proporção vai se alterando com o tempo, com uma diminuição gradual da Hb F. Dependendo da idade em que foi realizado o teste poderemos encontrar o perfil Hb AF e este perfil em RN pode significar uma situação de transfusão não informada.
- Hemoglobinas variantes (Hb S, Hb C, Hb D, Hb E, entre outras) geralmente aparecem em proporção menor do que a Hb F e são compatíveis com a proporção de Hb A, quando esta está presente. O resultado será representado por FAS, FAC, FAD, FAE, FAVar (heterozigotos), dependente da Hb variante encontrada. No caso de homozigose, a representação será FS, FC, FD, etc. Outras variantes podem não ser identificadas pelas metodologias disponíveis, sendo necessária análise molecular.
- A Hb F desaparece totalmente após os seis meses de idade do RN. A representação passa a ser:
  - Em indivíduos com perfil hemoglobínico padrão: Hb AA;
  - Em portadores heterozigotos: Hb AS, Hb AC, etc;
  - Em portadores homozigotos (doentes): Hb SS, Hb SC, Hb CC.

O diagnóstico precoce e o tratamento adequado representam papel fundamental na redução da morbidade e mortalidade destas crianças.

**INCIDÊNCIA EM GOIÁS - DOENTES: 1: 1.138 - TRAÇOS: 1: 21**

### 5.3.4. Hiperplasia Adrenal Congênita ou Síndrome Adrenogenital

A hiperplasia adrenal congênita é causada pela deficiência total ou parcial de enzimas envolvidas na síntese de corticoides pela glândula adrenal (ou suprarrenal). Diversos distúrbios são conhecidos, sendo mais comum (90%) a deficiência da enzima 21-hidroxilase.

As meninas afetadas podem ser detectadas ao nascimento pelo aspecto virilizado da genitália, mas os sintomas relacionados com o desequilíbrio hidroele-

trolítico geralmente se manifestam a partir da segunda ou terceira semanas de vida. Não são raras manifestações mais tardias em casos de deficiência parcial da 21- hidroxilase ou de outras enzimas da rota Biosintética de mineralocorticoides.

A deficiência de 21-hidroxilase pode ser manifestada em formas clássica e não clássica (com ou sem perda de sal). A forma clássica virilizante é acompanhada de masculinização da genitália externa em meninas (grandes lábios enrugados e por vezes fundidos, clitóris hipertrofiado, área genital pigmentada), podendo ser assintomática em meninos, ao nascimento. A forma clássica é acompanhada de perda de sal, causando desequilíbrio hidroeletrólítico, tanto em meninos quanto em meninas. As formas não clássica são uma variante atenuada da doença que, em meninas não diagnosticadas e tratadas adequadamente, apresentam hirsutismo (aumento dos pêlos corporais), amenorreia e infertilidade.

A exposição continuada ao excesso de esteroides virilizantes pode ocasionar o aumento progressivo do clitóris ou do pênis, aparecimento de pêlos faciais, axilares e pubianos, acne, aumento da massa muscular, aceleração do crescimento e da maturação óssea em relação à idade cronológica, resultando na diminuição da estatura final do paciente. Na forma perdedora de sal, tanto meninos quanto meninas podem apresentar, em função dos baixos níveis de mineralocorticoides, desidratação e desequilíbrio hidroeletrólítico agudo, que podem ser graves a ponto de levar ao óbito se não tratados adequadamente. O Teste do Pezinho é o único método de diagnóstico precoce e, com tratamento adequado, salva a vida dessas crianças.

A deficiência de 21-hidroxilase é herdada de modo autossômico recessivo, havendo algumas exceções. A base molecular para esta deficiência é a deleção do gene, localizado no cromossomo 6, que codifica a proteína citocromo P-450c21. Geralmente, um mesmo tipo de manifestação clínica é encontrado nas famílias com múltiplos casos da doença.

Na forma virilizante simples, a deficiência da 21-hidroxilase interrompe o processo de síntese do cortisol na etapa metabólica de hidroxilação da 17- a-hidroxiprogesterona. A baixa concentração de cortisol serve como um sinal metabólico para uma maior secreção de ACTH, o que estimula a suprarrenal a produzir mais hormônios, aumentando os níveis de precursores do cortisol como a 17-a-hidroxi-pregnenolona e a 17-a-hidroxiprogesterona, os quais são então desviados para a rota de síntese de esteroides com efeito androgênico, provocando virilização. Na forma perdedora de sal, a deficiência da 21-



hidroxilase impede também a formação da aldosterona, levando à incapacidade de retenção de sódio, à severa desidratação e ao óbito, se não identificada imediatamente.

Na deficiência de 21-hidroxilase, o diagnóstico laboratorial baseia-se na elevação dos níveis séricos dos precursores do cortisol, especialmente a 17-alfa-hidroxiprogesterona, com cortisol diminuído ou mesmo normal. A quantificação de 17-alfa-hidroxiprogesterona nos primeiros dias de vida é considerada o indicador mais importante para o diagnóstico precoce. A avaliação dos níveis dos eletrólitos (sódio e potássio) é também importante para a identificação da forma perdedora de sal.

A frequência relativamente alta da hiperplasia adrenal congênita e a possibilidade da instituição precoce de um tratamento eficiente justificam a realização da triagem neonatal, a qual pode ser feita através da dosagem de 17-alfa-hidroxiprogesterona no sangue colhido em papel-filtro.

É possível através de técnicas de biologia molecular, identificando-se mutações presentes em indivíduos afetados da mesma família.

O diagnóstico pré-natal pode ser realizado entre a 14ª e a 20ª semana de gestação, através da dosagem de 17-alfa-hidroxiprogesterona no líquido amniótico, desde que os valores de referência tenham sido previamente estabelecidos pelo laboratório, de acordo com a idade gestacional. Exames moleculares realizados em vilos coriônicos permitem o diagnóstico na 10ª semana de gestação.

A suplementação de cortisona bloqueia a liberação de ACTH, diminuindo a síntese de hormônios androgênicos relacionados com a virilização. Medidas cirúrgicas de caráter plástico auxiliam a recompor o aspecto anatômico da genitália nas meninas afetadas. Na forma perdedora de sal, a administração de mineralocorticóides corrige o desequilíbrio hidroeletrolítico, que deve ser, no entanto, continuamente monitorizado. O tratamento deve ser mantido por toda a vida.

Quando o diagnóstico é feito precocemente, o tratamento é instituído de forma correta e adequadamente monitorizado, o prognóstico é muito bom.

Casais que tiveram um filho do sexo masculino falecido nas primeiras semanas de vida por quadro de desidratação de causa inexplicada devem ser encaradas como de risco de terem uma criança com hiperplasia adrenal congênita em uma nova gestação.

**INCIDÊNCIA EM GOIÁS: 1 : 11.764**

### 5.3.5 Fibrose Cística

Fibrose Cística (FC), ou mucoviscidose, é uma doença genética autossômica recessiva que se manifesta em

ambos os sexos. O gene defeituoso localiza-se no braço longo do cromossomo 7 é transmitido pelo pai e pela mãe (embora nenhum dos dois manifeste a doença) sendo responsável pela alteração no transporte de íons através das membranas das células. Isso compromete o funcionamento das glândulas exócrinas que produzem substâncias (muco, suor ou enzimas pancreáticas) mais espessas e de difícil eliminação.

A afecção compromete o funcionamento de praticamente todos os órgãos e sistemas do organismo, mas afeta principalmente os aparelhos respiratório e gastrointestinal. Dentro os demais sintomas podem estar incluídos: esteatorreia, dificuldade de ganho de peso, problemas respiratórios, perda de sal pelo suor, dor abdominal recorrente, icterícia prolongada, edema hipoproteínêmico, pancreatite recorrente, cirrose biliar, acrodermatite enteropática e retardo no desenvolvimento somático.

O curso clínico se caracteriza por períodos de remissão e períodos de exacerbação, com aumento da frequência e gravidade das exacerbações com o passar do tempo.

Quando cada um dos pais tem um gene para a FC, em cada gestação, o risco de nascer um filho com a doença é de 25% e sem a doença é de 75%. A probabilidade de nascer um filho saudável, mas com um gene para FC é de 50%.

Estima-se que a incidência da doença no Brasil seja de 1:10.000 nascidos vivos, embora haja variação de acordo com as etnias, ocorrendo mais em pessoas brancas.

Em 2001, o Ministério da Saúde lançou a portaria nº 822 que rege as normas para a realização da triagem neonatal no Brasil, sendo a FC uma das patologias de escolha dessa triagem. Em Goiás, a APAE Anápolis iniciou a triagem para Fibrose Cística em 2009, seguindo todas as recomendações do protocolo clínico e diretrizes terapêuticas do Ministério da Saúde, que estabelece que, além da detecção dos casos suspeitos, deve ser realizado a confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento dos pacientes.

A técnica de escolha para triagem é a dosagem da enzima Tripsina Imuno Reativa (IRT) no sangue da criança. A colheita de sangue ideal deve ser do 3º ao 5º dia de vida, pois há uma queda crescente nos níveis da enzima com o passar dos dias dificultando sua interpretação, por isso, a realização de uma coleta precoce e o envio rápido das amostras torna-se muito importante.

A confirmação diagnóstica pode ser feita pelo Teste do Suor (TS) que consiste na estimulação da produção do

suor pela pilocarpina, que é colocada sobre a pele ou diretamente nas glândulas sudoríparas, usando-se um gradiente de potencial (iontoforese) e análise da concentração dos íons sódio e cloro. O teste do suor normal não exclui o diagnóstico da FC, sendo os casos duvidosos confirmados através do Estudo molecular.

O tratamento do paciente com Fibrose Cística consiste em acompanhamento médico regular, suporte dietético, utilização de enzimas pancreáticas, suplementação vitamínica (vitaminas A, D, E, K) e fisioterapia respiratória. Nas complicações infecciosas, é indicada a antibioticoterapia de amplo espectro. Além do esquema vacinal habitual, as crianças devem receber imunização antipneumocócica e anti-hemófilos.

**INCIDÊNCIA EM GOIÁS: 1: 11.764**

### 5.3.6 Deficiência de Biotinidase

A Deficiência de Biotinidase é uma desordem hereditária do metabolismo da biotina. Este defeito enzimático preenche os principais critérios para que possa ser considerado "screening" no período neonatal. Os pacientes afetados não exibem sintomas ao nascimento. A Biotinidase é uma enzima hidrolisada de fundamental importância no metabolismo da biotina. É uma glicoproteína de produção hepática, com peso molecular estimado em 68.000 daltons. Apresenta estrutura com finalidade específica de hidrólise, sendo seu principal substrato a biocitina.

A Deficiência de Biotinidase causa quadro clínico compatível com o que se conhece como deficiência múltipla de carboxilases. Entre os sintomas estão retardo mental, convulsões, ataxia, alopecia, dermatite, hipotonia e ceratoconjutivite. A Deficiência da Biotinidase é o defeito enzimático primário responsável pelo quadro de deficiência múltipla das carboxilases, na forma tardia ou juvenil. O primeiro relato foi de um paciente de 10 meses, que apresentava alopecia, dermatite e hipotonia. Como demonstrava padrão metabólico que sugeria desordem no metabolismo da biotina foi tratada com vitamina obtendo cura de seus sintomas.

A idade de início dos episódios convulsivos situa-se entre 1 e 6 meses em 65% dos casos, mas variam entre menos de um mês até anos de idade. Os distúrbios do SNC ainda incluem os sinais oftalmológicos, atrofia óptica, que aparece como um dos sintomas irreversíveis, mas comuns na deficiência total de Biotinidase, pode se manifestar mais tardiamente.

A deficiência de Biotinidase pode ser dividida de acordo com a atividade da enzima em total e parcial. A deficiência total é definida pela atividade de Biotinidase menor ou igual a 10% da atividade normal

da enzima. A deficiência parcial é considerada nos casos em que o valor da atividade se situa entre 10 e 30% do valor normal. Tratamento da deficiência de Biotinidase consiste na administração de doses farmacológicas de biotina via oral diariamente. As doses consideradas farmacológicas variam entre 5mg a 20mg por dia. A escolha da dose ideal ocorre de forma empírica.

Interferentes: Uso de anticoagulantes; uso de secador, estufa ou luz solar para secar a amostra; tempo muito longo entre coleta e execução do exame; amostras saturadas, ou pouca quantidade de sangue podem gerar resultados falso-negativos ou falso-positivos; prematuridade, doença hepática, Ictericia.

Prevalência Mundial: 1:60.000 nascidos vivos

**INCIDÊNCIA EM GOIÁS: 1: 35.714**

## Teste do Olhinho Triagem Ocular ou Teste do Reflexo Vermelho

**Importância:** No Brasil existem 6,5 milhões de pessoas com deficiência visual, segundo o IBGE. De acordo com a Organização Mundial de Saúde, 80% dos casos de deficiência visual no mundo seriam evitados caso políticas de prevenção e tratamento da saúde ocular fossem efetivamente adotadas.



O teste do reflexo vermelho (Teste do Olhinho ou Teste de Brückner) em recém-nascidos é uma forma simples, eficaz e precoce de pesquisa diagnóstica para doenças oculares, auxiliando de forma importante a prevenção ou a atenuação da de fatores causadores de deficiência visual nos indivíduos.

O desenvolvimento visual da criança ocorre até o início da idade escolar (7-8 anos), sendo que, qualquer privação no estímulo visual neste período pode ocasionar prejuízos visuais dos mais variados graus e irreversíveis, principalmente se essa privação ocorrer antes do primeiro ano de vida.

A detecção precoce de doenças oculares que prejudicam o adequado estímulo visual em crianças é a principal forma de combate à deficiência visual na infância. A pesquisa do reflexo vermelho (teste do olhinho) possibilita a triagem de pacientes com alta chance de diagnóstico de doenças como a catarata congênita, glaucoma congênito, má formações oculares, bem como a presença de traumas de parto e inflamações oculares.

**Definição:** O teste de Brückner (Teste do Olhinho) consiste na avaliação da transparência dos meios oculares buscando a detecção de quaisquer opacidades corneanas, cristalínicas ou vítreas. Além disso, ao ser realizada a pesquisa do reflexo vermelho o examinador pode também detectar

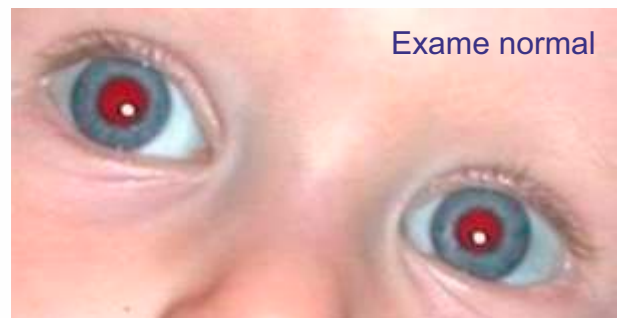
alterações em outras estruturas oculares (íris, esclera, conjuntiva, pálpebras).

A avaliação da transparência dos meios oculares se dá pela detecção ou não de um reflexo vermelho (alaranjado ou amarelado, dependendo da inclinação do feixe luminoso) que surge pela incidência de um feixe de luz no olho do recém nascido.

**Técnica:** Em sala pouco iluminada, deve-se incidir um feixe luminoso (obtido com lanterna ou oftalmoscópio direto) sobre os olhos do recém nascido a uma distância variando de 80 a 100 cm, buscando-se a formação do reflexo vermelho nas pupilas.

Havendo dificuldade ou dúvida na percepção do reflexo pela miose (fechamento pupilar) pode-se instilar uma gota de tropicamida a 0,5% cerca de 30 minutos antes do exame no intuito de favorecer a midríase (abertura da pupila).

**Resultado:** O Reflexo Vermelho normal (em tons de vermelho, laranja ou amarelo, dependendo da incidência de luz e da pigmentação da retina), mostra que as principais estruturas internas do olho (córnea, câmara anterior, íris, pupila, cristalino, humor vítreo e retina) estão transparentes, permitindo que a retina seja atingida pela luz, de forma normal.



Se for encontrado um reflexo diferente entre os olhos, ausência de reflexo, ou a presença de um reflexo branco-amarelado, deve-se encaminhar para melhor avaliação diagnóstica.

A presença do reflexo vermelho normal não isenta um diagnóstico futuro de doenças oculares, portanto a orientação aos familiares da necessidade de retornos periódicos com oftalmologista é fundamental.

Em suspeita de infecções congênicas (sífilis, toxoplasmose, rubéola, citomegalovírus e herpes) e em recém-nascidos prematuros nascidos com menos de 34 semanas de gestação, nascidos com menos de 2000g, além do Teste do Olhinho é necessário o mapeamento de retina sob midríase com oftalmologista.

## Teste da Orelhinha Emissão Otoacústica

### 1. Triagem Auditiva Neonatal (TAN)

Entende-se que triagem seja um processo simples, rápido e barato, que identifique aqueles com maior probabilidade de uma alteração na função testada. Aqueles com falha na triagem devem ser encaminhados para procedimentos de diagnóstico, de maior complexidade.

A TAN deve ser realizada, preferencialmente, nos primeiros dias de vida (24 a 48 horas) na maternidade e, no máximo, durante o primeiro mês de vida, a não ser em casos em que a saúde da criança não permita a realização dos exames. No caso de nascimentos que ocorram em domicílio, fora do ambiente hospitalar, ou em maternidades sem triagem auditiva, a realização do teste deverá ocorrer no primeiro mês de vida.

São considerados neonatos ou lactentes com Indicadores de Risco para Deficiência Auditiva - IRDA - aqueles que apresentarem os seguintes fatores em suas histórias clínicas (JCIH, 2007 e COMUSA, 2010):

#### Neonatos (nascimento – 28 dias):

1. História familiar de deficiência auditiva congênita;
2. Infecção congênita (sífilis, toxoplasmose, rubéola, citomegalovírus e herpes);
3. Anomalias crânio faciais (malformações de pavilhão auricular, meato acústico externo, ausência de filtrum nasal, implantação baixa da raiz do cabelo);
4. Peso ao nascimento inferior a 1.500 g;
5. Hiperbilirrubinemia (níveis séricos indicativos de transfusão exsanguínea);
6. Medicação ototóxica por mais de cinco dias (aminoglicosídeos ou outros, associados ou não aos diuréticos de alça);
7. Meningite bacteriana;
8. Boletim Apgar de 0–4 no 1º minuto ou 0–6 no 5º minuto;
9. Ventilação mecânica por período mínimo de cinco dias;
10. Sinais ou síndromes associadas à deficiência auditiva condutiva ou neurosensorial;

11. Permanência em UTI por mais de 5 dias.

#### Lactentes (29 dias - 2 anos):

1. Preocupação/suspeita dos pais com relação ao desenvolvimento da fala, linguagem ou audição;
2. Meningite bacteriana e outras infecções associadas com perda auditiva neurosensorial;
3. Traumatismo cranio-encefálico acompanhado de perda de consciência ou fratura de crânio;
4. Estigmas ou sinais de síndromes associadas a perdas auditivas condutivas e/ou neurosensoriais;
5. Medicamentos ototóxicos (incluindo, mas não limitando-se a agentes quimioterápicos ou aminoglicosídeos, associados ou não a diuréticos de alça);
6. Otite média de repetição/persistente, com efusão por pelo menos três meses.



A Triagem Auditiva Neonatal deve ser organizada em duas etapas (teste e reteste), no primeiro mês de vida. O protocolo a ser utilizado dependerá da ausência ou presença de indicadores de risco.

**Grupo sem IRDA (baixo risco):** realização de Emissões Otoacústicas Evocadas (EOAE), antes da alta hospitalar. Caso não se obtenha resposta satisfatória, repetir o registro das EOAE. O registro das EOAE não deve ser realizado mais do que duas vezes (EOAE-1 e EOAE-2). Na persistência da falha, realizar o Peate-Automático (Peate-A) ou em modo triagem, em 35 dBnNA, antes da alta hospitalar (teste).

Caso a resposta não seja satisfatória, o neonato deverá retornar (reteste) no período de 30 dias para nova avaliação com Peate-A em 35 dBnNA.

Quando a TAN é realizada fora do ambiente hospitalar, ou seja, em centros de referência ou ambulatoriais, a mesma sequência deve ser seguida.

**Grupo com IRDA (alto risco):** no caso de neonatos que apresentem Irda, o teste será realizado com Peate-A ou em modo triagem (teste), em 35 dBnNA. Caso a resposta não seja satisfatória, o neonato deverá retornar (reteste) no período de 30 dias para nova avaliação com Peate-A em 35 dBnNA. Neonatos e lactentes com malformação de orelha, mesmo que em apenas uma delas, deverão ser



encaminhados diretamente para diagnóstico otorrinolaringológico e audiológico.

## 2. Identificação dos Dados no Prontuário

Busca efetiva nos registros dos prontuários (levantamento do histórico clínico e riscos) da mãe e do recém-nascido, ou no resumo de alta, além de uma entrevista com a mãe e/ou responsáveis. Serão de grande valia as informações do pediatra/neonatologista neste sentido.

### 2.1 Resultados Satisfatórios

**Grupo sem indicadores de risco (baixo risco):** Os pais/responsáveis dos neonatos que apresentem respostas satisfatórias, em ambas as orelhas e sem indicadores de risco para perda auditiva devem ser orientados sobre o desenvolvimento auditivo e linguístico da criança. Sugere-se utilizar, como referência, os marcos para acompanhamento do desenvolvimento de audição e linguagem (OMS, 2006 descrito quadro 1) e registrá-los na Caderneta de Saúde da Criança.

**Grupo com IRDA (alto risco):** Os pais/responsáveis dos neonatos e lactentes que apresentem respostas satisfatórias, em ambas as orelhas e com indicadores de risco para perda auditiva devem ser esclarecidos quanto ao desenvolvimento auditivo e linguístico da criança. Sugere-se utilizar como referência os marcos para acompanhamento do desenvolvimento de audição e linguagem (OMS, 2006 descrito quadro 1) e registrá-los na Caderneta de Saúde da Criança. Além disso, devem ser orientados quanto ao indicador de risco e à necessidade do monitoramento mensal nas consultas de puericultura na atenção básica e realização da avaliação audiológica entre 7 e 12 meses.

A atenção básica deverá encaminhar para diagnóstico, qualquer criança que apresentar desenvolvimento aquém do esperado e em qualquer momento que os pais tenham uma suspeita de deficiência auditiva. Sugere-se perguntar nas consultas e visitas à família se a criança ouve bem.

A atenção básica deve encaminhar todas as crianças com indicadores de risco, mesmo aquelas com resultado satisfatório na triagem, para monitoramento auditivo com avaliação audiológica (audiometria de reforço visual (VRA) com fones de inserção e medidas de imitância acústica), entre 7 e 12 meses na atenção especializada. As crianças que apresentarem limiares piores que 20 dB no VRA, devem realizar também a pesquisa dos limiares por via óssea. No caso de perda auditiva neurossensorial, a criança deve ser encaminhada para diagnóstico e reabilitação. No caso de

constatação de perda auditiva condutiva, a criança permanece em acompanhamento otorrinolaringológico e audiológico.

**Retestes:** A realização da etapa de reteste deverá acontecer no período de até 30 dias após o teste. O reteste deve ser realizado em ambas as orelhas, mesmo que a falha no teste tenha ocorrido de forma unilateral.

**Falha no Reteste:** No caso de falha no reteste, todos os neonatos e lactentes com ou sem indicadores de risco para deficiência auditiva devem ser encaminhados imediatamente para avaliação diagnóstica otorrinolaringológica e audiológica.

No caso de suspeita de perda auditiva, dos pais e/ou responsáveis, pediatras, profissionais da Saúde e/ou da Educação, a criança com ou sem Irda deve ser imediatamente encaminhada para avaliação otorrinolaringológica e audiológica, mesmo que tenha obtido resultados satisfatórios na TAN.

### 2.2 Diagnóstico

Todo neonato ou lactente que não apresentar respostas adequadas na triagem ou no monitoramento, ou ainda no acompanhamento, deverá ser referenciado e ter acesso ao diagnóstico funcional, nos Centros Especializados de Reabilitação (CER) com o Serviço de Reabilitação Auditiva e no Serviço de Atenção à Saúde Auditiva de Alta Complexidade habilitados pelo Ministério da Saúde.

As diretrizes para diagnóstico deverão seguir o descrito na Portaria MS/GM nº 835, de 25 de abril de 2012, e conforme diretrizes estabelecidas por instrutivos a serem disponibilizadas no site: [www.saude.gov.br/sas](http://www.saude.gov.br/sas). O diagnóstico e a conduta devem ser registrados na Caderneta de Saúde da Criança.

## 1. Âmbito Federal

### **Lei nº 8069 - 13/07/1990**

Obrigatoriedade de realização de exames visando diagnóstico e terapêutica de anormalidades do metabolismo.

### **Portaria GM/MS nº 22 - 15/01/92**

Inclusão no Planejamento das Ações da Saúde, do Programa p/ diagnóstico precoce de Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito.

### **Portaria GM/MS nº 822- 06/06/2001**

Programa Nacional de Triagem Neonatal.

### **Portaria SAS/MS Nº 288 - 21/03/2013**

Inclusão do Teste do Suor na Tabela de Procedimentos SUS.

### **Portaria SAS/MS Nº 1.434 - 19/12/2012**

Inclusão de Procedimentos para a Fase IV.

### **Portaria GM/MS Nº 2.829 - 14/12/2012**

Inclui a Fase IV no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), instituído pela Portaria nº 822/GM/MS, de 06 de junho de 2001.

### **Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas:**

**Doença Falciforme:** PORTARIA Nº 55, DE 29 DE JANEIRO DE 2010

**Fenilcetonúria:** Portaria SAS/MS nº 1.307, de 22 de novembro de 2013.

**Fibrose Cística:** Insuficiência Pancreática Portaria SAS/MS no 224, de 10 de maio de 2010. (Retificada em 27.08.10)

**Fibrose Cística:** Manifestações Pulmonares Portaria SAS/MS no 224, de 10 de maio de 2010. (Retificada em 27.08.10)

**Hiperplasia Adrenal Congênita:** Portaria SAS/MS no 16, de 15 de janeiro de 2010.

**Hipotireoidismo Congênito:** Portaria SAS/MS nº 1161, de 18 de novembro de 2015. Revoga a Portaria nº 56/SAS/MS, de 29 de janeiro de 2010.

### **SAS 189 - 06/06/2001**

Cria o Grupo Técnico de Assessoria em Triagem Neonatal (GTATN/MS) e nomeia seus integrantes

### **SAS 223 – 22/06/2001**

Cria códigos novos na tabela SIA/SUS para pagamento dos procedimentos da Triagem Neonatal para os SRTN

e extingue códigos existentes

### **SAS 263 – 18/07/2001**

Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para Fibrose Cística (enzimas pancreáticas)

### **SAS 387 – 19/09/2001**

Habilitação (Fase II) de 1 SRTN de GO no PNTN

### **GM 1.069 – 05/07/2002**

Define mecanismos de ampliação dos acessos dos pacientes detectados no PNTN ao tratamento

### **GM 1.146 – 20/07/2002**

Altera recursos da PT SAS 194 para medicamentos excepcionais (Alzheimer e PNTN)

### **SAS 847 – 06/11/2002**

Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Fenilcetonúria (formula de aminoácidos isenta de fenilalanina)

### **SAS 848 – 06/11/2002**

Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Hipotireoidismo Congênito

### **SAS 872 – 12/11/2002**

Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Doença Falciforme

## 2. Âmbito Estadual

### **Lei Estadual nº 15.120 - 13/02/2005:**

Dispõe sobre a obrigatoriedade da realização gratuita de exames diagnósticos precoces do Hipotireoidismo Congênito, da Fenilcetonúria, Hiperplasia Adrenal Congênita, da Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias, nos hospitais, maternidades, postos de saúde e estabelecimentos congêneres de saúde do Estado de Goiás e dá outras providências.

## 3. Âmbito Municipal (Anápolis/GO)

### **Lei nº 078 - 15/04/1991**

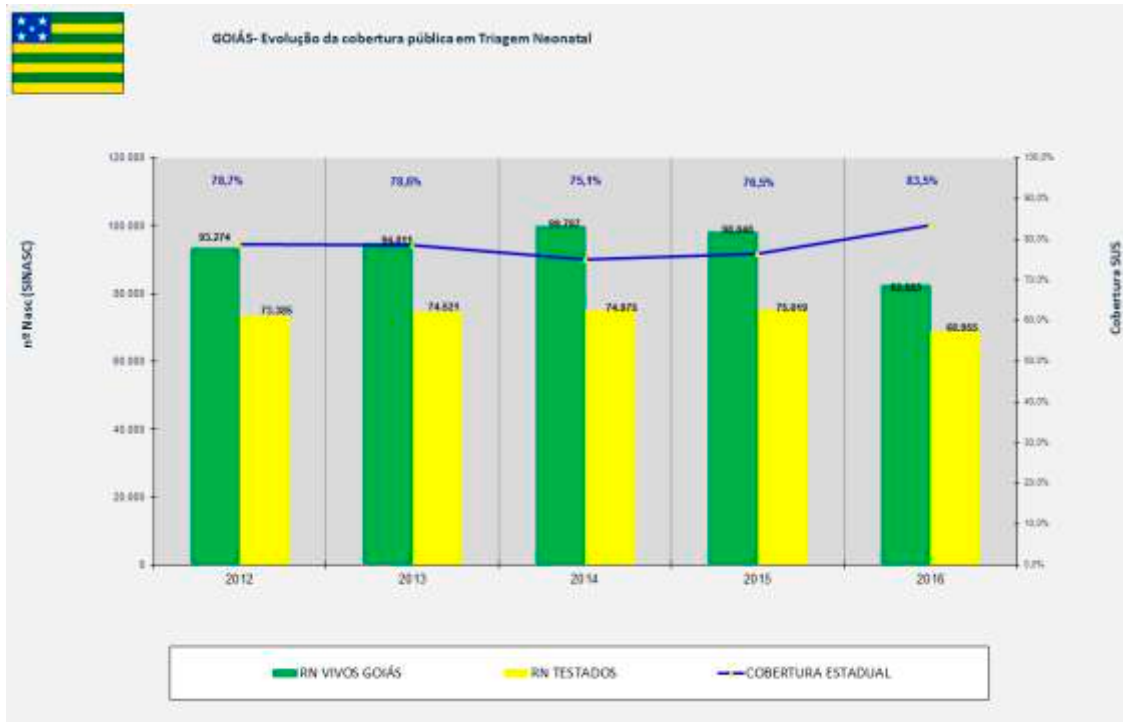
Obrigatoriedade de realização do Teste do Pezinho para diagnóstico de Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito.

### **Lei nº 3.086 - 14/09/2004**

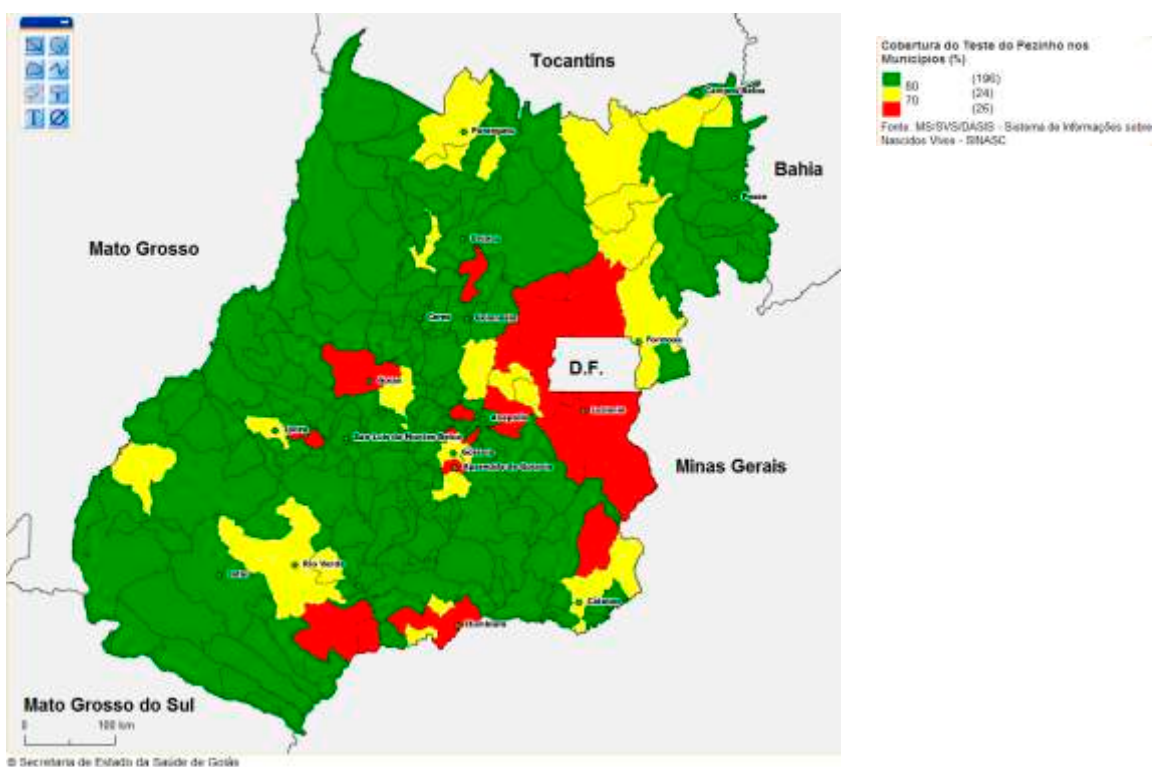
Dispõe sobre a inclusão do exame de fibrose cística no Teste do Pezinho.

# Indicadores

## Indicadores consolidados da cobertura pública em Triagem Neonatal 2012 a 2016




## Cobertura do Teste do Pezinho por Município







## 1. Envelope para envio de coleta



## 2. Formulário de laudo

	<b>ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS DE ANÁPOLIS</b> Administração e Laboratório: Avenida Senador José Lourenço Dias, 1390 - Centro - Telefone (62) 3098-2525 - CEP 75020-070 Ambulatório Multidisciplinar Especializado: Rua Zaquieu Crispim, Qd. 02, Lt. 02 - Bairro Bougainville - Telefone (62) 3098-3535 - CEP 75075-560 Centro de Reabilitação Física: Rua Zaquieu Crispim, Qd. 02, Lt. 02 - Bairro Bougainville - Telefone (62) 3098-3535 - CEP 75075-560 Centro de Reabilitação Intelectual e Auditiva: Rua Coronel Aquiles de Pina, nº 116 - Centro - Telefone (62) 3943-6969 - CEP 75020-070 Escola Maria Montessori: Rua Zaquieu Crispim, Qd. 02, Lt. 02 - Bairro Bougainville - Telefone (62) 3098-3535 - CEP 75075-560
Paciente:	DN:
Endereço:	Tel.:
Médico:	Protocolo:
Cadastro:	Destino:
Categoria:	

			
---	---	---	---

Serviço de Referência em Triagem Neonatal - APAE Anápolis  
Registro CRBM nº 97/0460 - Responsável Técnica: Dra. Eliane Pereira dos Santos CRBM nº 0336  
Membro: ISNS - International Society for Neonatal Screening, Sociedade Latino-Americana de Screening Neonatal e Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal  
E-mail: [apae@apaeaps.org.br](mailto:apae@apaeaps.org.br) - Site: [www.apaeaps.org.br](http://www.apaeaps.org.br) - Anápolis - Goiás - Brasil



### 3. Materiais de divulgação

**Teste do Pezinho, Teste do Olhinho e Teste da Orelhinha.**

**Onde fazer os exames?**

A PAPE Anápolis disponibiliza o Teste do Pezinho, o Teste da Orelhinha e o Teste do Olhinho para bebês logo após o nascimento.

O Laboratório da APAAE Anápolis, juntamente com o Ambulatório Multidisciplinar Especializado, é o Serviço de Referência em Triagem Neonatal no Estado de Goiás, credenciado pelo Ministério da Saúde.

A APAAE Anápolis é também um Centro Especializado em Reabilitação Auditiva e, se algum problema de audição for constatado no Teste da Orelhinha, seu bebê receberá todo o acompanhamento necessário sem nenhum custo para você.

**Preciso ir a Anápolis para fazer o Teste do Pezinho?**

Não. Todos os municípios de Goiás têm um posto de coleta do Teste do Pezinho. Se o Teste do Pezinho ainda não é oferecido em sua cidade, ligue para a APAAE de Anápolis. O número é (62) 3098-2525. Teremos o maior prazer em lhe indicar o posto de serviço mais próximo para fazer a sua coleta. O importante é que você não deixe de levar seu filho para fazer o Teste do Pezinho.

**E se o resultado do Teste do Pezinho der positivo?**

Não se preocupe. A APAAE de Anápolis está capacitada a oferecer o tratamento adequado ao seu filho. Através do Ambulatório Multidisciplinar Especializado (AME), o atendimento é oferecido assim que o resultado do teste constata alguma irregularidade. Uma equipe multiprofissional é, então, colocada à disposição do recém-nascido para que ele receba o melhor tratamento, sem prejuízos ao seu desenvolvimento.

**Garanta o direito do seu filho.**

APAAE

**Laboratório da APAAE Anápolis**  
Av. Senador José Lourenço Dias, 1.390 - Centro  
Fone (62) 3098-2525  
CRASA - Centro de Reabilitação e Atenção à Saúde Auditiva  
Rua Coronel Aquiles de Pina, 118 - Centro  
Fone (62) 3943-8969  
E-mail: apaae@apaaeps.org.br  
[www.apaaeps.org.br](http://www.apaaeps.org.br)

Ministério da Saúde  
GOVERNO FEDERAL  
BRASIL  
GOVERNO DO ESTADO DE GOIÁS  
SECRETARIA MUNICIPAL DE SAÚDE  
Cidade de Anápolis

## Teste do Pezinho

**O que é o Teste do Pezinho?**


O Teste do Pezinho é um exame laboratorial que tem o objetivo de detectar precocemente doenças que poderão causar lesões irreversíveis no bebê, causando inclusive deficiência intelectual. As doenças pesquisadas podem ser tratadas com sucesso, desde que sejam identificadas antes de manifestar seus sintomas claramente. O Teste do Pezinho é obrigatório por lei e é um direito garantido a todos os recém-nascidos.

**Por que Teste do Pezinho?**

O exame ficou popularmente conhecido como "Teste do Pezinho" por ser realizado através da análise de amostras de sangue coletadas do calcanhar do bebê. É um procedimento simples e que não traz riscos para a criança.

**Quando deve ser feito?**

O teste deve ser feito entre o 3º e o 5º dia de vida. Se não for possível nestes dias, o teste deve ser feito o quanto antes. Depois de 30 dias do nascimento é impossível realizar o Teste do Pezinho com sucesso.



## Teste do Olhinho

Reflexo Vermelho

**Como é feito o Teste do Olhinho?**

O Teste do Olhinho (ou o teste do reflexo vermelho) é fácil, não dói, não precisa de colírio e é rápido (de dois a três minutos, apenas). Uma fonte de luz sai de um aparelho chamado oftalmoscópio, tipo uma "lanterna", onde é observado o reflexo que vem das pupilas. Quando a retina é atingida por essa luz, os olhos saudáveis refletem tons de vermelho, laranja ou amarelo. Já quando há alguma alteração, não é possível observar o reflexo ou sua qualidade é ruim, esbranquiçada. A comparação dos reflexos dos dois olhos também fornece informações importantes, como diferenças de grau entre olhos ou o estrabismo.

**Por que fazer o Teste do Olhinho?**

O Teste do Olhinho previne e diagnostica doenças como catarata congênita, glaucoma, retinoblastoma, traumas de parto, cegueira e algumas infecções. A Sociedade Brasileira de Oftalmologia Pediátrica prevê cerca de 710 novos casos de cegueira por ano. Pelo menos 60% das causas de cegueira ou de grave seqüela visual infantil podem ser prevenidas ou tratáveis se forem detectadas precocemente. Daí a importância do teste do olhinho.



## Teste da Orelhinha

**O que é o Teste da Orelhinha?**


Teste da Orelhinha, ou exame de emissões otoacústicas, é um exame simples, rápido e indolor que todo recém-nascido deve fazer.

**Por que todo bebê deve fazer?**

Porque a incidência de surdez é bastante alta quando comparada com outras doenças para as quais são realizados testes de triagem neonatal. Além disso, qualquer recém-nascido pode apresentar um problema auditivo ou adquiri-lo nos primeiros anos de vida, mesmo que não haja caso de surdez na família ou fatores de risco aparentes.

**Como é feito o Teste?**

A triagem auditiva é feita inicialmente através do exame de emissões otoacústicas evocadas. O exame consiste na produção de um estímulo sonoro e na captação do seu retorno através de uma delicada sonda introduzida na orelhinha do bebê. O teste não apresenta contra-indicação, não dói e não incomoda o bebê.



# Referências

- AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS;** Health supervision for children with sickle cell diseases and their families. *Pediatrics*, v. 98, n. 3, p. 467-472, 1996.
- AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS;** American Thyroid Association. Newborn Screening for CH: recommended guidelines pediatrics, v. 91, n. 6, June 1993, p. 1205.
- Disponível em <[www.aap.org/policy/04407.html](http://www.aap.org/policy/04407.html)>.
- AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS;** Committee on Genetics. Issues in Newborn
- ANVISA Agência Nacional de Vigilância Sanitária 2002.** Manual de diagnóstico e tratamento de doenças falciformes. ANVISA 142p.
- BICKEL, H.; GUTHRIE, R.; HAMMERSEN, G. (Eds.).** Neonatal screening for Inborn errors of metabolism. Berlin: Heidelberg; New York: Springer-Verlag, 1980.
- BIESECKER, B. B.; PETERS, K. F.** Process studies in genetic counseling: peering into the black box. *American Journal of Medical Genetics*, v. 106, p. 191-198, 2001.
- BRASIL, Ministério da Saúde,** Secretaria de Atenção a Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem Neonatal Biológica: Manual Técnico. Brasília, Ministério da Saúde, 2016.
- CORNEJO, V. (Ed.).** Normas para el oplotimodesarrollo de programas de busquedamasiva de fenilketonuria (PKU) e hipotireoidismo congénito (HC) y otros errores congénitos del metabolismo. Santiago, Chile: Ministerio de Salud, 1999.
- DAVIES SC, CRONIN E, GILL M, GREENGROSS P, HICKMAN M, NORMAND C 2000.** Screening for sickle cell disease and thalassaemia: a systematic review with supplementary research. *Health Technol Assess* 4: i-v, 1-99.
- DERKSEN-LUBSEN, G.; VERKERK, P. H.** Neuropsychologic development in early treated congenital hypothyroidism: analysis of literature data. *Pediatr Res*, v. 39, n. 3, p. 561-6, 1996.
- DONOHOVE, P. A.; PARKER, K.; MIGEON, C. J.** Congenital Adrenal Hyperplasia. In: SCRIVER, C. R.; BEAUDET, A. L.; SLY, W. S.; VALE, D., eds. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Diseases*, McGraw Hill, New York, 7th ed., 1995.
- SILVA, I. N.; CHAGAS, A. J.; CORDEIRO, J. G.** Hiperplasia Congênita da Supra-Renal na Infância. Revisão. *Jornal de Pediatria*, 65(8): 287-293, 1989.
- DUSSAULT, J. H.** Neonatal screening for congenital hypothyroidism. *Clinical Laboratory Medicine*, v. 13, p. 645-55, 1993.
- DUSSAULT, J. H.; FISHER, D. A.** Hypothyroidism in infants and children. In: BRAVERMAN, L. E.; UTIGER, R. D. (Editors). *Werner and Ingbar's the thyroid*. 6th ed. Lippincott, 1991.
- 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*. 7ª ed. Philadelphia: LEA &Febiges, 1988. p. 1337.
- EPSTEIN, C. J.** Genetic Counseling: Statement of the American Society of Human Genetics Ad Hoc Committee on Genetic Counseling. *American Journal of Human Genetics*, v. 27, n. 2, p. 241-242, 1975.
- FARRIAUX, Jean-Pierre; DHONDT, Jean Louis.** New horizons in neonatal screening. In: SCHMIDT, B. J. et al. *PKU screening in Brazil*. Amsterdam, ExcerptaMedica, 1994. p. 329.
- FISHER, D. A.** Management of congenital hypothyroidism. *Clinical Review* 19. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, v. 72, p. 523, 1991.
- GOODMAN, L. S. et al.** *As Bases farmacológicas da terapêutica*. 9. ed. [S.l.]: McGraw & Hill Company, 1996.
- GREENSPAN, F. S.** The thyroid gland. In: Greenspan and Strewler's basic & clinical
- GUTHRIE, R.** The origin of newborn screening. *Screening*, v. 1, n. 1, p. 5-15, 1992.
- GUTHRIE, R.; SUZI, A.A** Simple method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatr.*, v. 32, p. 338-343, 1963.
- JANUÁRIO, José Nélio; MOURÃO, Oto Guimarães.** Manual de organização e normas técnicas para triagem neonatal. Belo Horizonte: Coopmed, 1998.
- JOINER, C. H.** Universal newborn screening for hemoglobinopathies. *J. Pediatr.*, v. 136, p. 145-146, 2000.
- LEVY, H. L.** Phenylketonuria: old disease, new approach to treatment. *PNAS*, v. 96, n. 5, p. 1-12, march 1999.
- MARTINS, A. M. et al.** Fenilcetonúria: abordagem terapêutica. Temas em Pediatria. São Paulo: Nestlé, 1993.
- MIRA, N. V.; MARQUEZ, U. M.** Importance of the diagnoses and treatment of phenylketonuria.
- NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH CONSENSUS DEVELOPMENT CONFERENCE**
- NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH.** Phenylketonuria: screening and management. *NIH ConsensStatement*, v. 17, n. 3, p. 1-28, oct. 2000
- NEONATAL SCREENING FOR CYSTIC FIBROSIS.** *J Med Screen*, v. 8, n. 1, p. 51, 2001.
- NEWBORN SCREENING 2001.** Practitioner's manual: mountain states genetics network. Thirdedition.
- Disponível em: <http://www.mostgene.org/pract/pracelist.htm>.
- NEWBORN SCREENING FACT SHEETS.** Consensus of the American Academy of Pediatrics. *Pediatrics*, v. 98, n. 3, p. 473-493, 1996.
- PASS, K. et al.** US Newborn Screening System Guidelines II: follow-up of children, diagnosis, management and evaluation. *J Pediatr.*,v. 137, p. S1-S46, 2000.
- RASKIN S, PHILIPPS JA, KRISHNAMANI MR, VNEUCA K, JONES C, PARKER RA, et al .** DNA analysis of cystic fibrosis in Brazil by direct PCR amplification from Guthrie Cards. *Am J MedGenetics*.1993; 46:665-9.
- SANTOS GPC, DOMINGOS MT, WITTIG EO, RIEDI CA, ROSÁRIO NA.** Programa de triagem neonatal para fibrose cística no estado do Paraná: avaliação após 30 meses de sua implantação. *Jornal de Pediatria*. 2005; 81:240-4.
- SCHMIDT, B. J. et al.** Neonatal massscreeningofhereditarymetabolic-diseases in São Paulo, Brazil. *ActaPediatr.*, v. 24, p. 75-82, June 1982.
- SCHNOG JB, DUIITS AJ, MUSKIET FA, TEN CATE H, ROJER RA, BRANDJES DP 2004.** Sickle cell disease; a general overview. *Neth J Med* 62: 364-374.
- SCREENING FOR CONGENITAL HYPOTHYROIDISM.** *J Med Screen*, v. 7, n. 4, p. 212, 2000.
- SCREENING, 1992.**
- Disponível em: <[www.aap.org/policy/04619.html](http://www.aap.org/policy/04619.html)>; paragraph 3.4>.
- SCRIVER, C. R. et al.** *The Metabolic and molecular bases of inherited disease*. 8th ed. New York: McGraw-Hill Inc., 2001.
- SEARJENT, G. R.** Screening for sickle-cell disease in Brazil. *The Lancet*, v. 356, n. 8, p. 168- 169, 2000.
- SEASHORE, M. R. et al.** Development of guidelines for treatment of children with
- SHAFER, F. E. et al.** Newborn screening for sickle-cell disease: 4 years of experience from California's newborn screening program. *J. Pediatr. Hematol. Oncol., Philadelphia*, v. 8, n. 1, p. 36-41, 1996.
- SILLA, L. M. R.** Doença falciforme: um grave e desconhecido problema de saúde pública no Brasil. *J. Pediatr.*, v. 75, n. 3, p. 145-6, 1999.
- STATEMENT.** Newborn screening for sickle cell disease and other hemoglobinopathies. *NIH*, v. 61, p. 1-21, 1987.
- TIERNEY JR., L. M. et al.** *Diagnóstico & Tratamento*. [S.l.]: Atheneu, 2001. p. 1537.
- TREFZ, F. K. et al.** Differential diagnosis and significance of various hyperphenylalaninemias. *International Symposium*. Heidelberg, Stuttgart: Georg ThiemeVerlag, 1985. p. 86.
- US DEPARTAMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES;** Public Health Service; Sickle cell disease guideline panel. Sickle cell disease: screening, diagnosis, management and counseling in newborns and infants. *Clinical Practice Guideline*. In: Number 6. Rockville, Maryland: Agency for Health Care Policy and Research, 1993, AHCPR publication number 93-0562.
- WEATHERALL DJ, CLEGG JB 2001.** Inherited haemoglobin disorders: an increasing global health problem. *Bull World Health Organ* 79: 704-712.



# MANUAL TÉCNICO DA TRIAGEM NEONATAL





### **Laboratório da APAE Anápolis**

Av. Senador José Lourenço Dias, nº 1.390, Centro  
Telefone: (62) 3098-2525

### **Ambulatório Multidisciplinar Especializado**

Rua Zaquel Crispim, Qd 02, Lt 02, Bairro Bougainville  
Telefone: (62) 3098-3535

**Gerência de Saúde da Mulher, Criança e do Adolescente - GSMCA**  
**Superintendência de Políticas de Atenção Integral à Saúde - SPAIS**  
Avenida 136 Qd. F-44 Lts. 22 a 24 Edifício Cesar Sebba 7º andar, Setor Sul  
Telefones: 3201-7000 / 7893 / 7891



[www.apaeaps.org.br](http://www.apaeaps.org.br)  
[www.saude.go.gov.br](http://www.saude.go.gov.br)

MINISTÉRIO DA  
SAÚDE

