

TRIAGEM NEONATAL AMPLIADA

ENLARGED NEONATAL SCREENING

JOELMA CRISTINA DOS ANJOS **OLIVEIRA**¹, LARISSA DOS SANTOS **FERREIRA**¹, NATALI MARTINS **SOARES**¹, WILLIAM DOUGLAS OLIVEIRA **REIS**¹, LETICIA FRANÇA FIUZA **BACELAR**^{2*}, TATIANA MENDES DE ÁVILA **SILVA**²

1. Acadêmico do curso de graduação do curso de enfermagem da faculdade Única; 2. Professora e orientadora do curso enfermagem da Faculdade Única de Ipatinga- MG .

*Rua. Salerno, 299 – Bethania- Ipatinga, Minas Gerais, Brasil, CEP: 35164-779. enfermagem@unicaipatinga.com.br

Recebido em 05/03/2021. Aceito para publicação em 13/04/2021

RESUMO

A triagem neonatal (teste do pezinho) é uma das medidas para redução da mortalidade, o teste é obrigatório e gratuito em todo território brasileiro, e identifica logo nos primeiros dias de nascido inúmeras doenças genéticas, metabólicas e infecciosas, podendo identificar até 53 doenças. Atualmente o SUS libera o teste simples que consegue identificar seis doenças. O presente trabalho realizará uma revisão bibliográfica descritiva qualitativa acerca da triagem neonatal simples e a ampliada. No intuito de atingir o objetivo proposto de comparar, informar, explorar e estimular os leitores a pensarem cerca do tema. Contudo nota-se poucos estudos sobre a triagem neonatal ampliada no Brasil, mostrando a importância do tema abordado.

PALAVRAS-CHAVE: Neonatal screening; Metabolic Diseases; Expanded Neonatal Screening.

ABSTRACT

Neonatal screening (heel prick test) is one of the measures to reduce mortality, the test is mandatory and free throughout Brazil, and it identifies in the first days of birth numerous genetic, metabolic and infectious diseases, being able to identify up to 53 diseases. Currently, SUS releases the simple test that can identify six diseases. The present work will carry out a qualitative descriptive bibliographic review about simple and expanded neonatal screening. In order to achieve the proposed objective of comparing, informing, exploring and encouraging readers to think about the topic. However, there are few studies on expanded neonatal screening in Brazil, showing the importance of the topic addressed.

KEYWORDS: as keywords, separadas por ponto e vírgula (;) devem ser as palavras-chave traduzidas para o inglês.

1. INTRODUÇÃO

No Brasil, nas últimas décadas os avanços para a redução da mortalidade infantil tem sido notável. Uma redução de 77%, segundo o Fundo das Nações Unidas para a Infância (UNICEF)¹.

A triagem neonatal (teste do pezinho) é uma das medidas para redução desta mortalidade, o teste é obrigatório e gratuito em todo território Brasileiro, e identifica logo nos primeiros dias de nascido inúmeras doenças genéticas, metabólicas e infecciosas, podendo identificar até 53 doenças, diminuindo assim as chances de que a criança venha ter problemas saúde mais graves futuramente devido a essas patologias, tais como deficiências intelectuais entre outras².

É obrigatório a hospitais públicos e hospitais privados são obrigados a realizarem o teste do pezinho, porem, na rede privada o teste pode identificar mais de cinquenta tipos de doenças³.

PNTN, Programa Nacional de Triagem Neonatal, é um programa de rastreamento com o objetivo identificar doenças genéticas, metabólicas e infecciosas no recém-nascido, precocemente para que haja tempo para uma intervenção adequada, e melhor tratamento².

A coleta do teste do pezinho é realizada nas redes de atenção básica, ou até mesmo em maternidades. Será feita a coleta da gota de sangue do calcanhar do bebê em cartão de coleta com papel-filtro, o material será enviado para laboratórios especializados em Triagem Neonatal ao qual o posto de coleta esteja vinculado⁴.

O objetivo deste trabalho é realizar uma revisão bibliográfica sobre a triagem neonatal ampliada no Brasil, também informar mais sobre o assunto devido a pouca bibliografia a cerca do tema, e encontrar uma forma de conscientizar e informar sobre a importância das doenças que o teste identifica. Explorar, informar e incentivar o leitor a pensar a cerca da diferença de cobertura entre a triagem neonatal simples ofertada pelo sistema único de saúde e a triagem neonatal ampliada que atualmente somente é ofertado em rede particular.

2. METODOLOGIA

O presente trabalho realizara uma revisão bibliográfica descritiva qualitativa a cerca da triagem neonatal simples e a ampliada. No intuito de atingir o objetivo proposto de comparar, informar, explorar e estimular os leitores a pensarem cerca do tema. Onde serão consultados artigos científicos bases eletrônicas SCIELO E PUBMED e Ministérios da Saúde no período de agosto a novembro de 2020.

Com busca de palavras chaves, tais como: Triagem

Neonatal; Doenças Metabólicas; Triagem Neonatal Ampliada.

3. DESENVOLVIMENTO

A triagem neonatal (teste do pezinho) é realizada entre o 3º e o 5º dia de vida do recém-nascido, onde é feita uma coleta de uma gota de sangue do calcanhar do bebê, por isso o nome do exame, coletada em cartão de coleta de papel filtro, e enviado a laboratório especializado em triagem neonatal¹⁻⁵.

A equipe de enfermagem tem papel fundamental na orientação puerperal e familiares sobre a importância da realização do teste do pezinho a ser realizado até o 5º dia de vida do recém-nascido. Orientando sobre a importância do exame e que deverão ser apresentados ao pediatra para avaliação e acompanhamento da criança⁶.

Atualmente o SUS libera o teste simples que consegue identificar seis doenças. O Teste do Pezinho é obrigatório em todo território Brasileiro e essencial para detectar precocemente doenças raras¹.

As principais doenças identificadas são:

FENILCETONÚRIA: uma doença metabólica, onde ocorre um erro inato do metabolismo do aminoácido fenilalanina, que pode causar deficiência intelectual, espasticidade e crises convulsivas⁷⁻⁸.

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO: doença metabólica que não produz ou produz com deficiência o hormônio da glândula tireoide, hormônios estes essenciais para um desenvolvimento neurológico normal⁷⁻⁸⁻⁹.

ANEMIA FALCIFORME: doença onde a estrutura da molécula da hemoglobina é em formato deformada, em formato de foice, causando grave prejuízo no transporte de oxigênio para órgãos e tecidos⁷⁻⁸.

FIBROSE CÍSTICA: doença causada pela deficiência de transporte de sais, causando graves doenças pulmonares e má absorção intestinal⁷⁻¹⁰⁻¹¹.

DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE: doença onde ocorre um erro inato do metabolismo, que consiste na deficiência da enzima biotinidase, causando problemas auditivos, visuais e deficiência intelectual⁷.

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA: doença metabólica, causada por um defeito na produção do hormônio da glândula adrenal, causando distúrbios da diferenciação sexual e a desidratação nas formas mais graves⁷.

Triagem neonatal ampliada

A versão básica do teste do pezinho básico detecta até 06 (seis) doenças genéticas, metabólicas e infecciosas, é gratuito e obrigatório em todo território brasileiro, são realizados em maternidades e laboratórios particulares e já existe a versão ampliada, que detecta até 53 (cinquenta e três) doenças, é o mais completo exames de triagem neonatal disponível no Brasil²⁻¹⁰.

Levando em conta o custo do tratamento destas doenças raras para os cofres públicos, a triagem neonatal ampliada diagnosticaria precocemente estas doenças e o investimento necessário para adotar na rede pública

seria irrelevante em se tratando de saúde pública, combatendo assim a mortalidade infantil¹²⁻¹³.

Conforme a lei Distrital 8190/2008 dispõe, a Triagem Neonatal Ampliada no DF, inclui diagnóstico de deficiência da enzima G6PD, toxoplasmose, acidemias orgânicas, aminoacidopatias, defeitos de ciclo da ureia e betaoxidação detectados pela espectrometria de massas⁵⁻¹⁴.

O SUS do DF até a presente data ainda é o único no Brasil que realiza a triagem neonatal ampliada, seu diagnóstico é realizado pela espectrometria de massas e permite o diagnóstico de 21 doenças¹⁴.

Se considerar a incidência destas patologias isoladas é pequena, porém estudos realizados afirmam que cerca de 500 distúrbios se tornam mais expressivos de aproximadamente 1/5000 nascidos vivos¹⁵.

Além das 06 (seis) doenças diagnosticadas pela triagem neonatal básica, o teste ampliado pode detectar algumas patologias de grande importância devido às deficiências permanentes que causam, podendo diagnosticar em torno de 53 (cinquenta e três) doenças, dentre elas estão:

DEFICIÊNCIA DE G6PD: Doença que causa anemia hemolítica e icterícia prolongada devido à instabilidade que causa na membrana dos glóbulos vermelhos, causando sua ruptura¹⁹.

GALACTOSEMIA (GAOS e GALT): Doença metabólica que não produz enzimas que metabolizam a galactose, açúcar presente no leite e seus derivados, causando alterações hepáticas, renais, gonadais e neurológicas¹⁶.

TOXOPLASMOSE CONGÊNITA: Doença infecciosa causada pelo protozoário toxoplasma, adquirida na gestação, podendo causar problemas na retina e calcificações cerebrais do bebê¹⁷.

ARGINEMIA: Doença que causa aumento de amônia no organismo, levando a paraparesia estática progressiva, convulsões e deficiência intelectual¹⁵.

ACIDÚRIA ARGININOSUCCÍNICA: Doença do ciclo de ureia causa alterações hepáticas, vômitos, apatia, convulsões e coma¹⁵.

CITRULINEMIA: Doença que causa aumento de amônia plasmática, apatia, vômitos, convulsões e coma¹⁵.

DEFICIÊNCIA DE SERINA: Doença metabólica que causa deficiência na produção do aminoácido serina, causando atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, espasticidade, epilepsia e deficiência intelectual¹⁵.

DEFICIÊNCIA DE CITRINA: Doença que na forma neonatal causa aumento do fígado e colestase intra-hepática¹⁵.

DEFICIÊNCIA DE PIRUVATO CARBOXILASE: Doença metabólica que afeta o metabolismo do piruvato e do lactato causando atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia, acidose láctica, crises convulsivas e hipoglicemia¹⁵.

HIPERFENILALANINEMIA E DEFICIÊNCIA DE TETRAHIDROBIOTERINA: Doença que causa aumento de fenilalanina, causando diminuição dos

neurotransmissores, distúrbios dos movimentos e deficiência intelectual¹⁸.

HOMOCISTINÚRIA: Doença que pode causar tromboembolismo, luxação de cristalino, osteoporose, deficiência intelectual, epilepsia e distúrbios psiquiátricos¹⁸.

SÍNDROME DE HIPERORNITINEMIA: doença que causa aumento de amônia, alterações hepáticas e coma¹⁸.

DEFICIÊNCIA DE ORNITINA TRANSCARBAMILASE: Doença que causa defeito no ciclo de ureia, causando aumento de amônia, vômitos, sonolência, letargia e coma¹⁵.

LEUCINOSE OU DOENÇA DA URINA DO XAROPE DE BORDO: doença metabólica, que causa deficiência do aminoácido leucina, causando odor adocicado da urina, letargia, coma e deficiência intelectual¹⁵.

ENCEFALOPATIA POR GLICINA: doença metabólica que causa aumento da glicina no sangue e no líquido, causando hipoatividade, hipotonia e epilepsia de difícil controle¹⁸.

TIROSINEMIA: Doença causada pela metabolização errada do aminoácido tirosina, causando icterícia prolongada, falência hepática, falência renal, doenças hemorrágicas e déficit ponderal¹⁸.

ACIDEMIA GLUTÁRICA: Doença metabólica, causando deficiência na lisina e no triptofano, causando distonia, macrocêfalia e atrofia opercular na imagem cerebral¹⁸.

ACIDEMIA ISOVALÉRICA: Doença que causa acidose metabólica, vômitos, letargia e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor¹⁸.

ACIDEMIA MALÔNICA: Doença metabólica causa atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, insuficiência hepática, hipotonia, diarreia, vômitos, hipoglicemia e miocardiopatia¹⁸.

ACIDEMIA METILMALÔNICA: Doença que causa distúrbio do metabolismo da cobalamina, causando aumento do ácido metilmalônico, letargia, vômitos, dificuldade respiratória, convulsões e atraso do desenvolvimento¹⁸.

ACIDEMIA PROPIONICA: Doença metabólica, que causa defeito no aminoácido de cadeia ramificada, caracterizada por anorexia, vômitos, letargia, acidose metabólica e convulsões¹⁵.

DEFICIÊNCIA MULTIPLA-COA CARBOXILASE: Doença que causa erro inato do metabolismo da biotina, causando vômitos, irritabilidade, letargia, convulsões e coma¹⁵.

DEFICIÊNCIA DE ACETOACETIL-COA TIOLASE MITOCONDRIAL: Doença metabólica que causa defeito dos corpos cetônicos, causando episódios agudos de acidose metabólica e hipoglicemia com vômitos, coma e sequelas neurológicas¹⁵.

DEFICIÊNCIA DA DESIDROGENASE DE MULTIPLAS ACIL-COA OU ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO 2: Doença que causa defeito na transferência de elétrons na cadeia respiratória

mitocondrial, causando hipoglicemia, acidose metabólica, hipotonia e alterações no fígado¹⁵.

DEFICIÊNCIA DA CARNITINA PALMITOIL TRANSFERASE TIPO I: Doença que causa distúrbios hepáticos graves e acidose tubular renal¹⁵.

DEFICIÊNCIA PRIMÁRIA DE CARNITINA: Doença causada pela deficiência na reabsorção da carnitina intracelular renal, pode causar miocardiopatia, fraqueza muscular, alterações hepáticas e hipoglicemia¹⁵.

DEFICIÊNCIA DA DESIDROGENASE DE 3-HIDROXIACIL-COA DE CADEIA LONGA: Doença que causa deficiência na oxidação dos ácidos graxos de cadeia longa, podendo causar hipoglicemia, acidose metabólica, doenças hepáticas, hipotonia e problemas cardíacos¹⁵.

DEFICIÊNCIA DA PROTEÍNA TRIFUNCIONAL: Doença que causa distúrbios na oxidação dos ácidos graxos, que causam manifestações neonatais graves, incluindo problemas cardíacos, hipoglicemia, acidose metabólica, fraqueza muscular, doenças hepáticas e problemas na retina¹⁵.

Epidemiologia

FENILCETONÚRIA: A prevalência média global é de 1:10.000 recém-nascidos. No Brasil, é encontrada uma prevalência variando de 1:15.000 a 1:25.000.¹²

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO: A prevalência da doença varia entre 1:3000 e 1:4000, no rastreamento a partir da triagem neonatal¹⁹.

ANEMIA FALCIFORME: Estima-se que, em determinadas regiões do Brasil, a doença falciforme tenha uma incidência de 3 em cada 1.000 nascidos vivos, e que cerca de 7% a 10% dos indivíduos sejam heterozigotos²⁰.

FIBROSE CÍSTICA: No Brasil, em algumas regiões, encontram-se frequências de até 1:2.500 nascidos vivos. Esta afecção é encontrada em todas as etnias, mostrando uma incidência de 1:2.000 em norte europeus, 1:9.000 em hispânicos e 1:17.000 em afro-americanos.²⁰

DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDADE: No Brasil, estima-se que possam existir aproximadamente 3.200 pacientes com Deficiência de Biotinidase com incidência aproximada de 1:60.000, em uma população de cerca de 190 milhões de habitantes²¹.

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA: tem incidência mundial de 1:15.000 nascidos vivos. Aproximadamente 65-75% dessas crianças apresentam a forma clássica perdedora de sal que se caracteriza por maior morbimortalidade, se não tratada precocemente¹⁶.

DEFICIÊNCIA DE G6PD: Alguns estudos reportam a frequência da deficiência de G6PD variando entre 2% e 3% na população brasileira. Estes dados permitem afirmar que possuímos 6 milhões de brasileiros deficientes de G6PD, e se 1% dos neonatos apresentaram episódios de icterícia neonatal de grau variável, associado com deficiência de G6PD, poderíamos dizer que 1,9 milhão dos atuais brasileiros correram risco de icterícia neonatal grave, com risco

de *kernicterus*¹⁶.

TOXOPLASMOSE CONGENITA: Em diferentes países, a frequência de aquisição de toxoplasmose durante a gravidez varia de 1 a 14 casos por 1.000 gestações; no entanto, a infecção congênita ocorre em 0,2 a 2 recém-nascidos por 1.000 nascimentos¹⁷.

GALACTOSEMIA (GAOS e GALT): a incidência da galactosemia clássica é de cerca de 1/50.000 recém-nascidos¹⁵.

4. CONCLUSÃO

O presente trabalho identifica a pouca literatura a cerca da triagem neonatal ampliada no Brasil, e traz consigo a importância de encontrar uma forma de conscientizar e informar sobre a importância das doenças que o teste identifica. Tentamos no presente trabalho incentivar o leitor a pensar a cerca da diferença de cobertura entre a triagem neonatal simples ofertada pelo sistema único de saúde e a triagem neonatal ampliada que atualmente somente é ofertado em rede particular.

5. REFERÊNCIAS

- [1] Ministério da saúde. Triagem Neonatal Biológica: Manual Técnico. 2016. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf>. Acesso em: 23 Ago 2020.
- [2] Braga JAP. Medidas gerais no tratamento das doenças falciformes. Revista brasileira de hematologia e hemoterapia. 2007; 29(3): 233-238.
- [3] Freitas BNM, *et al.* A Importância do Teste do Pezinho. Rev. Saberes, Rolim de Moura, 2015; 3: 02-13. Acesso em: 08 Set 2020.
- [4] Neto DVC, *et al.* Teste Do Pezinho: A Humanização Do Cuidado E Do Profissional. REME - Rev Min Enferm.; 14(1):119-122, Jan/Mar, 2010. Acesso em: 06 Set 2020.
- [5] Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Coordenação-Geral de Atenção Especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. 2ª ed. Brasília. 2008. Acesso 09 set 2020
- [6] Brasil. Teste do pezinho deve ser realizado entre o 3º e 5º dia de vida. Secretaria estadual de saúde. Ago. 2013. Disponível em: <http://www.saude.rs.gov.br/conteudo/7353/?Teste_do_Pezinho_deve_ser_realizado_entre_o_3%C2%BA_e_5%C2%BA_dia_de_vida>. Acesso em: 08 set 2020.
- [7] Hoffmann JF, *et al.* Metabolic medicine: new developments in diagnosis and treatment of inborn errors of metabolism. World J Pediatr 2006; 3:169-176. Disponível em: <<http://citeseerx.ist.psu.edu/viewdoc/download?doi=10.1.1.499.1012&rep=rep1&type=pdf>> Acesso em: 23 Ago 2020.
- [8] Nascimento CS, *et al.* Triagem Neonatal Para Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito E Hemoglobinopatias No Recôncavo Baiano: Avaliação Da Cobertura Em Cruz Das Almas E Valença, Bahia, Brasil. Revista Baiana de Saúde Pública, [S.l.], 2013; 36(3): 831. ISSN 2318-2660. Disponível em: <<http://rbsp.sesab.ba.gov.br/index.php/rbsp/article/view/559>>. Acesso em: 08 set 2020.
- [9] Benevides AM, *et al.* Perfil epidemiológico de portadores de hipotireoidismo congênito. Rev. Para. Med., Belém, 2006;20(3):23-26. Disponível em <http://scielo.iec.gov.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0101-59072006000300005&lng=pt&nrm=iso>. Acesso em: 08 set 2020.
- [10] Santos ELR, *et al.* Cuidados específicos de mães com filhos portadores de Fibrose Cística. ScireSalutis, v. 4, n. 1, p. 17-25, 2015. Disponível em: <<http://www.sustenere.co/journals/index.php/sciresalutis/article/view/SPC2236-9600.2014.001.0002>>. Acesso em: 08 set 2020.
- [11] Andrade EF, *et al.* Avaliação evolutiva da espirometria na fibrose cística. J Pneumol. 2001; 27(3): 130-136.
- [12] Chiamulera C. Ampliação da Triagem Neonatal e Judicialização. Disponível em: http://www.fepe.org.br/site/wpcontent/files/23_Ampliao_da_Triagem_Neonatal_e_Judicializacao_-_Dra._Caroline_Chiamulera.pdf.> Acesso em: 23 Ago 2020.
- [13] Mendes CA, *et al.* Conhecimento de pais quanto à triagem neonatal, contribuição da web site Portal dos Bebês - Teste do pezinho. Rev. CEFAC. 2017; 19(4): 475-483. Acesso em: 03 Ago 2020.
- [14] Levy LH. Newborn screening by tandem mass spectrometry: a new era. Clinical Chemistry, Boston. 2008; 44(12): 2401-2402. Acesso em: 03 set 2020.
- [15] Horovitz D, Ilerena J, Mattos R. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. Cadernos de Saúde Pública, Rio de Janeiro. 2005; 21(4): 1055-1064. Acesso em: 03 set 2020.
- [16] Leite AA. Icterícia neonatal e deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase. Rev. Bras. O Hematol. Hemoter., São Paulo .2010;32(6):430-431. Disponível em <https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1516-84842010000600002&script=sci_arttext&tlng=pt>. Acesso em: 14 de setembro de 2020.
- [17] Spalding SM, *et al.* Estudo prospectivo de gestantes e seus bebês com risco de transmissão de toxoplasmose congênita em município do Rio Grande do Sul. Rev. Soc. Bras. Med. Trop., Uberaba .2003; 36(4):483-491. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0037-86822003000400009&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 14/09/2020.
- [18] Silva KS. Triagem Neonatal Como Método De Rastreio De Doenças No Recém Nascido Através Do Teste Do Pezinho: Uma Revisão De Literatura. Rev. temas em saúde. 2017;17(2): 2447-2131. Acesso em: 03 Ago 2020.
- [19] Brasil. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais, Programa Nacional de Triagem Neonatal, 2ª Ed. Ampliada, p. 15-29, 2004. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/manual_normas_tecnicas_rotinas_operacionais_programa_triagem_neonatal.pdf>. Acesso em 14 Set. 2020.
- [20] Barra CB, *et al.* Triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita. Rev. Assoc. Med. Bras., São Paulo, 2012;58(4): 459-464. Disponível em: <https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-42302012000400017&lng=en&nrm=iso>. Acesso em 14 Set.. 2020.
- [21] Ministério da saúde- Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos, Biotina para o Tratamento da Deficiência de Biotinidase, Relatório de Recomendação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC – 06, 2012. Disponível em <<http://conitec.gov.br/images/Incorporados/Biotina-final.pdf>>. Acesso em 14 Set. 2020.