



TESTE DO PEZINHO: AVALIAÇÃO DE DESEMPENHO DE UM PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL

GUTHRIE TEST: PERFORMANCE ASSESSMENT OF A NEWBORN SCREENING PROGRAM

TEST DE GUTHRIE: EVALUACIÓN DEL DESEMPEÑO DE UN PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

Lidyane Rodrigues Oliveira Santos¹, Silvana Santiago da Rocha², Marcia Teles de Oliveira Gouvêia³, Francisco Braz Milanez Oliveira⁴, Anna Karolina Lages de Araujo⁵, Ivalda Silva Rodrigues⁶

RESUMO

Objetivo: avaliar o desempenho do Programa Estadual de Triagem Neonatal no estado do Piauí. **Metodologia:** estudo descritivo, com natureza quantitativa, realizado por meio de levantamento de pesquisa documental junto ao Serviço de Referência em Triagem Neonatal/SRTN, em Teresina-PI/Nordeste do Brasil. Os sujeitos foram os recém-nascidos submetidos ao exame do Teste do pezinho por meio do Sistema Único de Saúde em 2009. Os dados foram coletados no período de novembro de 2010 a janeiro de 2011, depois da aprovação do projeto de pesquisa no Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Piauí (UFPI), sob CAAE nº 0316.0.045.000-10. **Resultados:** a análise dos dados revelou avanço quanto à cobertura, totalizando 96,87%; verificou-se que 87,67% dos recém-nascidos pesquisados fizeram o teste na primeira semana de vida. As doenças diagnosticadas foram: Hipotireoidismo Congênito e Fenilcetonúria. **Conclusão:** o programa avançou, no que tange à cobertura. No entanto, o estado necessita adequar-se para abranger outras fases do Programa e atingir um índice de 100% de cobertura dos NV. **Descritores:** Triagem Neonatal; Diagnóstico Precoce; Recém-Nascido.

ABSTRACT

Objective: to evaluate the performance of the State Newborn Screening Program in the Piauí state. **Methodology:** this is a retrospective study, with quantitative nature, conducted through documental research survey together with the Reference Service for Newborn Screening, in Teresina-PI/ Brazilian Northeast. The subjects were newborns submitted to the Guthrie test by means of the National Health System in 2009. Data were collected from November 2010 to January 2011, after approval of the research project by the Ethics Research Committee from the Universidade Federal do Piauí (UFPI), under CAAE nº 0316.0.045.000-10. **Results:** data analysis has revealed advance with regard to the coverage, totaling 96.87%, it was found that 87.67% of the surveyed newborns performed such a test in the first week of life. The diagnosed diseases were: Congenital Hypothyroidism and Phenylketonuria. **Conclusion:** the program has advanced with respect to the coverage. However, the state needs to adapt itself to include other phases of the program and to reach a rate of LB 100% coverage. **Descriptors:** Newborn Screening; Early Diagnosis; Newborn.

RESUMEN

Objetivo: evaluar el desempeño del Programa Estatal de Cribado Neonatal en el Estado de Piauí. **Metodología:** estudio descriptivo de naturaleza cuantitativa, llevado a cabo mediante encuesta de investigación documental en el Servicio de Referencia en Cribado Neonatal (SRTN), en la ciudad de Teresina, Estado de Piauí, nordeste de Brasil. Los sujetos fueron recién nacidos sometidos al test de Guthrie a través del Sistema Unificado de Salud en 2009. Los datos fueron recogidos en el período de noviembre de 2010 a enero de 2011, posteriormente a la aprobación del proyecto de investigación por el Comité de Ética en la Investigación de la Universidad Federal de Piauí (UFPI) bajo el Certificado N° 0316.0.045.000-10. **Resultados:** el análisis de los datos reveló adelanto con respecto a la cobertura, con un total de 96,87%. Se verificó que 87,67% de los recién nacidos investigados habían realizado el test en la primera semana de vida. Las enfermedades diagnosticadas fueron: hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. **Conclusión:** el programa ha avanzado con respecto a la cobertura. Sin embargo, el estado tiene que adaptarse para abarcar otras fases del programa y llegar a un índice de 100% de cobertura de los nacidos vivos. **Descriptores:** Cribado Neonatal; Diagnóstico precoz; Recién nacido.

^{1,5,6}Enfermeiras. Teresina(PI), Brasil. E-mails: lidyanero@yahoo.com.br; karol_lages@hotmail.com; ivaldinha@hotmail.com ²Enfermeira, Professora Doutora, Departamento de Enfermagem e do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem, Universidade Federal do Piauí/UFPI. Teresina (PI), Brasil. E-mail: silvanasantiago27@gmail.com; ³Enfermeira Mestre, Professora do Departamento de Enfermagem, Universidade Federal do Piauí/UFPI. Teresina (PI), Brasil. E-mail: marcia06@gmail.com; ⁴Enfermeiro, Mestrando, Programa de Pós-Graduação em Enfermagem, Universidade Federal do Piauí/UFPI. Teresina (PI), Brasil. E-mail: braz_cm@hotmail.com

INTRODUÇÃO

O termo “triagem neonatal” significa seleção, separação de um grupo, se refere a testes que podem ser realizados nas primeiras horas de vida do recém-nato. Em Saúde Pública conceitua-se como uma ação primária dos programas de Triagem com vistas à detecção de doenças que podem causar grandes danos no crescimento e desenvolvimento das crianças acometidas, se o diagnóstico e tratamento não forem realizados no momento oportuno. Por outro lado, se realizados no momento e de forma adequada, permitem evitar consequências catastróficas ao seu desenvolvimento, incluindo a morte.¹⁻³

A história do Programa de Triagem Neonatal teve início em 1961 com o Dr. Robert Guthrie, médico pesquisador que desenvolveu o método de coletar amostras de sangue em papel filtro, em Jamestown-New York, ao pesquisar a Fenilcetonúria em crianças de dois hospitais cujas amostras de sangue eram enviadas ao laboratório da Escola Estadual Newark. No Brasil, sua origem data-se 1976 com os estudos do médico Benjamim José Schimidti que realizou os primeiros exames para a pesquisa da fenilcetonúria no laboratório da APAE em São Paulo.⁴ Com a criação e implementação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) pela Portaria do Ministério da Saúde MG/MS nº822/2001, foi possível detectar por meio do teste patologias congênicas em fase pré-sintomática em todos os nascidos vivos, permitindo um tratamento eficaz.⁵

A Triagem Neonatal, comumente chamada de “Teste do Pezinho”, é um exame gratuito e exigido por lei, preferencialmente feito entre o 3º e o 7º dia de vida da criança, estendendo-se o prazo até, no máximo, ao 30º dia de nascido, possibilitando-se assim um diagnóstico precoce e possível tratamento em caso de confirmação de alguma patologia. Considerando a situação desigual entre as unidades federativas no que se refere à implementação e cobertura da triagem, o PNTN é organizado por fases de forma que a adesão dos estados a cada fase do programa pode ser realizada quando são cumpridos os requisitos da fase anterior.⁶

São três as fases do PNTN: na Fase I, são realizados testes para Hipotireoidismo e Fenilcetonúria (PKU); na Fase II, além dos testes da Fase I é incluído o teste das hemoglobinopatias (Doença Falciforme); e Fase III: os da Fase I e II mais o teste da Fibrose Cística.⁷ No Brasil, 14 Estados realizam

os testes da Fase I (AC, AL, AM, AP, CE, DF, MT, PA, PB, PI, RN, RR, SE e TO) 10 Estados já realizam os testes da Fase II (BA, ES, GO, MA, MS, PE, RJ, RS, RO e SP) e 3 Estados aqueles da fase III (SC, PR e MG).⁸

Em âmbito estadual, foi apenas ao final do ano de 2004 que o Ministério da Saúde (MS) habilitou o Estado do Piauí no Programa Estadual de Triagem Neonatal (PETN) credenciando o Hospital Infantil Lucídio Portela (HILP) como Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN). Em janeiro de 2005 o Estado começou a realizar o teste gratuitamente pelo Sistema Único de Saúde (SUS), sendo habilitado para realizar a triagem das patologias da Fase I, Hipotireoidismo Congênito e Fenilcetonúria. De acordo com dados fornecidos pela Coordenação Estadual de Triagem Neonatal da Secretaria de Saúde do Estado do Piauí, antes da implantação do Programa apenas 8% dos nascidos vivos realizavam o teste.

A coleta é realizada nos postos de saúde nos municípios do interior do estado, e em Teresina é realizada na Maternidade estadual de referência do estado e em alguns hospitais/maternidades nos bairros periféricos da capital. Dessa forma, diante da complexidade, relevância e problemática desse estudo, foi de suma importância sua realização a fim de avaliar o desempenho do Programa Estadual de Triagem Neonatal no estado do Piauí e assim contribuir para a habilitação do estado nas demais fases do PNTN.

OBJETIVO

- Avaliar o desempenho do programa estadual de triagem neonatal no estado do Piauí.

MÉTODO

Estudo retrospectivo, de natureza quantitativa, realizado por meio do levantamento de pesquisa documental junto ao Serviço de Referência em Triagem Neonatal localizado em Teresina-PI/Nordeste do Brasil.

O tamanho amostral foi calculado com base nos nascidos vivos no ano de 2009 (50.996), sendo que destes, 77,14% foram triados pelo programa (39.343), sendo a população do estudo todos os recém-nascidos (RN) submetidos ao exame do teste do pezinho pelo SUS nesse ano. O instrumento utilizado para a coleta de dados foi previamente elaborado, preenchido pelos pesquisadores, com informações contidas nos bancos de dados do SRTN e em prontuários de pacientes

em tratamento. . Os dados foram tabulados no Microsoft Office Excel, e os resultados apresentados em tabelas. Na análise estatística realizou-se a medida da taxa de associação entre as variáveis do estudo.

A coleta de dados foi realizada nos meses de novembro e dezembro de 2010, após aprovação do Projeto no CEP. Atendendo aos princípios éticos, foi garantida a privacidade dos sujeitos da pesquisa, tendo em vista que as consultas aos prontuários, dos casos em tratamento, foram cegados, conforme a concordância da instituição. O mesmo foi registrado no Comitê de Ética e Pesquisa (CEP) da UFPI, com CAAE nº 0316.0.045.000-10, cumprindo as exigências das Diretrizes e

Normas Regulamentadoras de Pesquisas regidos pela Resolução 196/96 do Conselho Nacional de Saúde.⁹

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Desde a implantação do PETN em 2005 no Estado, observou-se um aumento superior a 100% na cobertura de nascidos vivos (NV) comparado ao ano de 2009 conforme Tabela 1, apresentando, que dos 50.996 NV nesse ano, 39.343 dos mesmos, realizaram o teste do pezinho, com cobertura de 77,14%. Observa-se uma queda relativa dos nascidos vivos no decorrer dos cinco anos, porém com um aumento significativo na realização dos exames.

Tabela 1. Distribuição da cobertura do Programa Estadual de Triagem Neonatal pelo número de nascidos vivos e exames realizados no período 2005 a 2009. Teresina (PI), 2010.

Ano	Nº nascidos vivos (Nv/Ano)	Exames/Ano	% Cobertura (Nv/Ano)
2005	56.866	21.025	36,97%
2006	55.342	32.103	58,00%
2007	53.214	35.038	65,84%
2008	52.664	35.671	67,73%
2009	50.996	39.343	77,14%

Fonte: SRTN/PI

Em 2009, dos 39.343 nascidos vivos, 34.495 (87,7%) realizaram o teste na primeira semana de vida, enquanto 4.848 (12,3%) recém-

nascidos submeteram-se ao exame com mais de 8 dias de vida, como mostra a tabela 2.

Tabela 2. Distribuição do número de dias dos recém-nascidos durante realização da coleta para teste de triagem no ano de 2009. Teresina (PI), 2010.

Mês	RN com até 7 dias de vida	RN de 8-30 dias de vida	RN >30 dias de vida	Total (nº)
Jan	2.198	322	78	2.598
Fev	2.269	429	80	2.778
Mar	4.692	786	123	5.601
Abr	3.211	322	49	3.582
Mai	3.077	199	65	3.341
Jun	3.010	222	69	3.301
Jul	3.144	266	75	3.485
Ago	2.944	280	75	3.299
Set	2.666	167	42	2.875
Out	2.987	346	61	3.394
Nov	2.422	396	66	2.884
Dez	1.875	274	56	2.205
Total	34.495	4.009	839	39.343

Fonte: SRTN/PI

Frente aos dados, nota-se que 4.848 crianças (10,12%) realizaram o teste de triagem além do prazo preconizado pelo Ministério da Saúde, com taxas em média de 2% além do prazo de 30 dias. Esses dados mostram que ainda uma parcela significativa fica a margem de um diagnóstico tardio, o que desfavorece uma busca ativa e tratamento imediato.

A Academia Americana de Pediatria recomenda a coleta no momento mais próximo da alta hospitalar dos recém-natos a termo e em bom estado de saúde, e *em hipótese alguma*, esta pode ultrapassar o sétimo dia de vida, uma vez que sua

identificação e tratamento precoce previnem seqüelas, entre elas as lesões neurológicas graves e irreversíveis, como atraso global do desenvolvimento e a deficiência mental profunda, como no caso da fenilcetonúria.¹⁰

Para isso é, de suma importância a atuação da Estratégia Saúde da Família na busca ativa das gestantes para conscientização e realização do teste na primeira semana de vida da criança. Haja vista que uma assistência inadequada no pré-natal pode implicar diretamente na saúde do binômio mãe-filho, pelo que se torna relevante conhecer o perfil das mulheres atendidas, bem como a qualidade da assistência a elas

prestada durante o pré-natal. Dessa forma, a equipe do Programa de Saúde da Família terá maior possibilidade de intervir mais eficazmente no que diz respeito à promoção as saúde dessa população, já que prioriza uma dinâmica de atuação no âmbito de atenção básica.¹¹

Sobre a adesão dos municípios do estado do Piauí ao Programa Estadual de Triagem Neonatal, considerando o início do programa em 2005, identificou-se que em quatro anos a cobertura no estado atingiu 96,87%, com a adesão de 217 municípios que se organizaram conforme os critérios pré-estabelecidos para a realização da coleta. Nota-se que há 253 postos de coleta implantados, o que demonstra que existe mais de um posto de coleta em alguns municípios cujas demandas são mais intensas.

Analisou-se também a qualidade do teste de triagem e constatou-se que só no ano de 2009, 446 recém-nascidos (1,13%) foram reconvocados, sendo 240 por amostra inadequada e 206 por material insuficiente. Embora se esteja diante de uma pequena taxa, sabe-se que a técnica da coleta por punção é simples e acessível e não deveria haver reconvocação de usuários.

No entanto algumas situações especiais exigem uma 2ª coleta posterior, como é o caso dos RN prematuros, de baixo peso ou em estado crítico, que podem ter resultados falso negativos na triagem neonatal para o Hipotireoidismo Congênito, sendo recomendada uma nova coleta em 7 a 14 dias. No caso de transfusões sanguíneas o PNTN recomenda a re-coleta em 90 dias.¹²

Foram registrados 24 casos confirmados no estado em 2009, diagnosticados pelo exame de triagem Fase-I, dos quais os dados mostraram uma incidência maior de Hipotireoidismo congênito (87,5%) em relação à Fenilcetonúria (PKU) (12,5%).

A fenilcetonúria é uma doença metabólica de herança autossômica-recessiva na qual existe deficiência da enzima fenilalanina-hidroxilase (FH), é de difícil suspeição clínica, o que se deve em grande parte à falta de conhecimento dos médicos sobre a condição, que é muitas vezes confundida com autismo, Síndrome de Angelman, transtorno de hiperatividade com *déficit* de atenção, entre outras.¹³

Assim como a Fenilcetonúria, o hipotireoidismo congênito, caracterizada pela deficiência no funcionamento efetivo da tireoide, apesar de tratável, as crianças que tem a doença viverão com esta pelo resto da vida. No entanto, os profissionais devem estar

habilitados para discernir se a condição é permanente ou transitória, para iniciar o tratamento dos casos confirmados.

Em princípio, não há um método seguro que permita diferenciar hipotireoidismo congênito permanente do transitório no RN, sem correr o risco de perda de precioso tempo. Assim, mesmo que o hipotireoidismo seja transitório, o início precoce do tratamento é fundamental para prevenir possíveis seqüelas.¹⁴

Desse modo, a Academia Americana de Pediatria e a Associação Americana de Tireóide afirmam que o tratamento instituído até 15 dias de vida é capaz de garantir o desenvolvimento neurológico normal, mesmo nos casos mais graves.¹⁵

O tratamento dispensado aos pacientes com Fenilcetonúria é nutricional com uma fórmula isenta de fenilalanina que os mesmos recebem pelo SUS e realizam um acompanhamento com a equipe multiprofissional. Para os pacientes com Hipotireoidismo Congênito o tratamento é medicamentoso (*Levotiroxina*), que recebem em seus municípios de origem também pelo SUS, além de acompanhamento periódico com a equipe da SRTN.

O impacto dos defeitos congênitos no Brasil vem aumentando progressivamente, tendo passado da quinta para a segunda causa dos óbitos em menores de um ano, entre 1980 e 2000, fato que aponta para a necessidade de estratégias específicas na política de Saúde.¹⁶

A enfermagem tem um papel de suma importância e indispensável no PNTN, porque é ela que interage com a clientela alvo: a mãe e o recém nascido, desde o pré-natal nas Unidades Básicas de Saúde. Esse profissional informa e orienta a gestante que após o nascimento, do bebê, ela passará por um exame simples e de muita importância, que é o “Teste do Pezinho”, assim a futura mãe estará ciente que deve exigir o exame quando seu filho nasce.⁴

CONCLUSÃO

O estudo possibilitou uma análise real da atuação do Programa de Triagem Neonatal no estado do Piauí, possibilitando abordar pontos positivos alcançados, bem como desafios e dificuldades inerentes ao avanço. Desse modo, é de suma importância sensibilizar os gestores e profissionais quanto atingir a meta de 100% de cobertura de NV, por meio da implantação do teste em todos os municípios do estado, facilitando o acesso dos usuários ao exame. A base se firma na atenção básica, na busca ativa e no aconselhamento das gestantes no

pré-natal, abordando os familiares quanto a importância da realização do teste, sendo fundamental a atuação das equipes multidisciplinar para uma abordagem mais efetiva, possibilitando o diagnóstico e tratamento precoce a fim de evitar seqüelas significativas no desenvolvimento da criança.

Esse estudo buscou ampliar o horizonte dos profissionais, gestores, usuários para os benefícios do programa de triagem neonatal, atuando de maneira sistemática na divulgação e expansão, para proporcionar uma melhoria na qualidade de vida por meio do tratamento imediato garantido pelo SUS. Além de fornecer dados que facilitem a implementação de ações que promovam a divulgação e sensibilização dos gestores, profissionais e estudantes da área da saúde e a sociedade para a importância de uma atenção integral na realização da triagem neonatal.

AGRADECIMENTOS

Estudo realizado com apoio do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico/Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica/CNPq PIBIC/UFPI, 2010-2011. TERESINA (PI), Brasil.

REFERÊNCIAS

1. Brasil MS. Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. SAS (MS): Brasília; 2003.
2. Botler J. Triagem Neonatal-o desafio de uma cobertura universal e efetiva. Revista Ciência & Saúde Coletiva,online [Internet]. 2010 May [cited 2010 Mar 15];15(2):493-508. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232010000200026
- 3.Therrell BUS. Newborn screening policy dilemmas for the twenty-first century.Mol Gen Metab online [Internet]. 2001 May [cited 2001 Sept-Oct 20];74(1-2):64-74. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11592804>
4. Silva MBG; Lacerda MR. Teste do Pezinho: por que coletar na alta hospitalar. Rev Eletrônica Enferm, online [Internet]. 2003 May [cited 2003 Sept 30];5(2):60-4. Available from: <http://www.revistas.ufg.br/index.php/fen/article/view/781>
- 5.Brasil. Secretaria de Atencao a Saude. Departamento de Atenção Especializada. Manual de Educacao em Saude / Brasilia : Editora do MS; 2008.
6. Pereira LB. A triagem neonatal como mecanismo de promoção das capacidades humanas[dissertação]. Brasília(DF), on line [Internet]. 2009 May [cited 2009 Feb 6]. Available from: <http://repositorio.bce.unb.br/handle/10482/4516>
7. Jesus JA de. Doença Falciforme no Brasil. Gaz méd. Bahia on line [Internet]. 2010 May [cited 2010 Sept 22];80(3):8-9. Available from: www.gmbahia.ufba.br/index.php/gmbahia/article/view/1102/1058
8. Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal, Locais de Realização de Exames - Público online [Internet]. 2011 May [cited 2011 May 15]. Available from: http://www.sbtn.org.br/pg_triag_oquee_locegame_publico.htm
9. Ministério da Saúde (BR). Conselho Nacional de Saúde. Resolução Nº 196, de 10 de outubro de 1996. Trata das diretrizes e normas de regulamentação de pesquisas envolvendo seres humanos. Brasília; 1996.
- 10.Webster D. Quality performance of newborn screening systems: strategies for improvement. J Inherit Metab Dis on line [Internet]. 2007 May [cited 2007 Aug 14] 30(4):576-84. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17701286>
11. Uchoa JL, Sales AAR, Joventino ES, Ximenes LB. Indicators of quality of prenatal assistance: pregnant's family's health unit. J NursUFPE on line [Internet]. 2010 May [cited 2010 Jan-Mar]4(1):209-17.Available from: <http://www.ufpe.br/revistaenfermagem/index.php/revista/article/view/724>
- 12.Ministério da Saúde (BR) -Secretaria de Atenção a Saúde. Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal; Brasília; 2005.
- 13.Dan B, Christiaens F, Mewasingh L, De Laet C, Goyens P. Late-treated phenylketonuria mimicking Angelman syndrome. Am J Med Genet on line [Internet]. 2001 May [cited 2001 Oct 23];104: 345-6. Available from: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.10075/abstract>
- 14.American Academy of Pediatrics, [Rose SR](#), [Section on Endocrinology and Committee on Genetics](#), [American Thyroid Association](#), [Brown RS](#), Public Health Committee *et al*; Update of Newborn Screening and Therapy for Congenital Hypothyroidism. *Pediatrics* on line [Internet]. 2006 May [cited 2006 Jun];117(6):2290-303. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16740880#>

Santos LRO, Rocha SS da, Gouvêia MTO et al.

Teste do Pezinho: avaliação de desempenho...

15. Silva LO , Dias MAV, Silva IN, Chagas AJ. Hipotireoidismo congênito transitório: perfil das crianças identificadas no programa estadual de triagem neonatal de Minas Gerais, Arq Bras Endocrinol Metab on line [Internet]. 2005 May [cited 2005 Aug];49(4):521-28. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27302005000400009

16. Horovitz DDG, Llerena JR JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. Cad Saúde Pública on line [Internet]. 2005 May [cited 2005 Jul-Aug];21(4):1055-64. Available from: www.scielo.br/pdf/csp/v21n4/08.pdf

Submissão: 14/05/2012

Aceito: 26/01/2013

Publicado: 01/03/2013

Correspondência

Lidyane Rodrigues Oliveira Santos
Avenida Presidente Janio Quadros ,1165 / Bl.
11 / Ap. 202
CEP: 64053-390 – Teresina (PI), Brasil