



Centro Universitário Curitiba

Graduação em Biomedicina

TATIANE DE MARINS MENINO

TRIAGEM NEONATAL NO PARANÁ

“Abordagem a importância da coleta eficaz para melhor prognóstico das Doenças Genéticas em Recém - Nascidos.”

Curitiba

2023

TATIANE DE MARINS MENINO

TRIAGEM NEONATAL NO PARANÁ

“Abordagem a importância da coleta eficaz para melhor prognóstico das Doenças Genéticas em Recém - Nascidos.”

Trabalho de Conclusão de Curso em Graduação de Biomedicina apresentado ao Centro Universitário Curitiba como requisito parcial para a obtenção do título de biomédica.

Orientador: Hemerson Bertassoni Alves.

Curitiba

2023

TATIANE DE MARINS MENINO

TRIAGEM NEONATAL NO PARANÁ.

Trabalho de Conclusão de Curso na Graduação de Biomedicina apresentado ao Centro Universitário Curitiba como requisito parcial para a obtenção do título de biomédica.

Aprovado em _____ de _____ de _____.

BANCA EXAMINADORA

Nome do professor - instituição

Nome do professor - instituição

Nome do professor – instituição

Sumário

AGRADECIMENTO	2
1.RESUMO	4
2.INTRODUÇÃO	6
3. OBJETIVO	8
4. METODOLOGIA	8
5.DESENVOLVIMENTO	9
5.1 PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL – TESTE DO PEZINHO	9
5.1.1 Fenilcetonúria	10
5.1.2 Hemoglobinopatias (HB)	10
5.1.3 Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC)	11
5.1.4 Hipotireoidismo Congênito (HC)	11
5.1.5 Fibrose Cística (FC)	12
5.1.6 Deficiência da Biotinidase (DB)	12
5.2 A IMPORTÂNCIA DA COLETA EFICAZ NO DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS CONGÊNTAS.	14
5.3 PROGNÓSTICO PARA O TESTE DO PEZINHO	17
5.4 ATUALIZAÇÃO (AMPLIAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO)	18
5.4.1 CAMPO DE PESQUISA \ ESPECIALIZAÇÃO TÉCNICA	19
5.5 ASSISTÊNCIA AOS PORTADORES DE DOENÇAS CONGÊNTAS	19
6. CONCLUSÃO	21
REFERÊNCIAS	22

AGRADECIMENTO

TATIANE DE MARINS MENINO

Primeiramente a Deus, pois a ele devo à honra pela vida e saúde que tive para mais uma conquista, me amparando e dando forças para continuar batalhando e jamais desistir.

Dedico em especial as minhas queridas mães, Cacilda de Marins Menino e Maria José Marques Silva, que com todo o amor e dedicação me deram motivação para que eu pudesse concluir essa etapa de minha vida, com elas tive o caráter existente e determinação em me tornar uma pessoa melhor, sem o amor e sabedoria prestado por elas, eu talvez não chegaria aonde cheguei como também ao meu filho que desde que nasceu trouxe inspiração e forças para seguir no caminho certo.

Agradeço no geral a instituição de ensino a qual junto com os docentes orientadores me proporcionou hoje esse sentimento de realização e sucesso em todo esse processo de apoio e aprendizado.

Sabemos o quão é difícil chegar a esse ponto, superar problemas, virar a página do livro todos os dias com a esperança que o amanhã seja melhor do que hoje, assim agradeço então a todos que me apoiaram nessa jornada e o meu sincero.....

OBRIGADA.

“O cientista não é o homem que fornece as verdadeiras respostas; é quem faz as verdadeiras perguntas” (Claude Lévi-Strauss).

1.RESUMO

O Programa Nacional de Triagem Neonatal, iniciou-se no Brasil em 1976 pela APAE/SP, com apenas uma doença congênita triada. Atualmente estas são: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística, Hemoglobinopatias, Deficiência de Biotinas e Hiperplasia Adrenal Congênita. O objetivo é voltado para a importância do Teste do Pezinho aos Recém-Nascidos (RN), para o diagnóstico precoce dessas doenças em questão, para melhor qualidade de vida e extensão da mesma mediante resultados positivos como também a importância da Equipe de Enfermagem e Familiares envolvidos. Realizou-se pesquisa em artigos online, com base em dados proporcionado pela FEPE e biblioteca virtual em saúde. Em conclusão, a real necessidade do exame nos RN, em que os confirmados tenham acompanhamento/tratamento correto e precoce, assim dando uma melhor formação intelectual e social sem futuros agravos.

Palavra-Chave: Triagem Neonatal no Paraná, Teste do Pezinho, Doenças Congênitas, métodos de coleta.

ABSTRACT

The National Neonatal Screening Program, started in Brazil in 1976 by APAE/SP, with only one congenital disease screened. Currently these are: Phenylketonuria, Congenital Hypothyroidism, Cystic Fibrosis, Hemoglobinopathies, Biotin Deficiency and Congenital Adrenal Hyperplasia. The objective is focused on the importance of the Guthrie Test for NBs, for the early diagnosis of these diseases in question, for a better quality of life and extension of it through positive results, as well as the importance of the Nursing Team and Family members involved. Research was carried out in online articles, based on data provided by FEPE and the virtual health library. In conclusion, the real need for the examination in NBs, in which the confirmed ones have correct and early follow-up/treatment, thus providing a better intellectual and social formation without future harm.

Keywords: Newborn Screening in Paraná, Guthrie Test, Congenital Diseases, collection methods.

2.INTRODUÇÃO

O Programa de Triagem Neonatal (PNTN) iniciou no Brasil em 1976, através da Associação dos Pais e amigos dos Excepcionais (APAE/SP), realizando apenas o teste para Fenilcetonúria, só então em 1986 o diagnóstico passou a realizar o exame para Hipotireoidismo Congênito, assim a lei estadual nº8627 do Estado do Paraná, declara a obrigatoriedade do exame, diagnosticando desde 1987 (SILVA; ZAGONEL; LACERDA; 2013).

Entre os exames que fazem parte do Programa, estão a: (Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística, Doença falciforme e Hemoglobinopatias, Deficiência de Biotinidase, Hiperplasia Adrenal Congênita, Deficiência da Desidrogenase Acetil CoA de cadeia Curta (SCAD), Deficiência de desidrogenase acetil CoA de cadeia média (MCAD), Deficiência da desidrogenase acetil CoA de cadeia longa (LCHAD), Deficiência da desidrogenase acetil CoA de cadeia muito longa (VLCD) e Deficiência do transporte da carnitina primária (CTD)). Todos os exames são realizados pela Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE), uma instituição filantrópica e não governamental sediada em Curitiba, é a única credenciada pelo ministério da Saúde a realizar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) em todo o Paraná (FEPE 2016).

A ideia do PNTN é diagnosticar as enfermidades em RN, como também através do Teste do pezinho, promover o tratamento e acompanhamento das seis doenças congênitas, dando assim comodidade e segurança no diagnóstico correto e sem demora, que no caso é o que dificulta o RN a ter uma vida relativamente normal, sem quaisquer futuras sequelas ou diminuir as suas chances. Atualmente desde de 2001, o PNTN envolve mais 4 testes obrigatórios após o nascimento até a alta Hospitalar desde RN, são eles o teste da orelhinha, teste do olhinho, teste da linguinha e teste do coraçãozinho, além de também fornece um diagnóstico profilático nas gestantes (Teste da Mãezinha) para Anemia Falciforme e Talassemia Major, assim realizando o tratamento na gestação, podem ser de benefício ao feto ainda em desenvolvimento, quanto a sua formação normal, até mesmo bem estar físico a gestante, pois essas

patologias são indicativas de uma gestação de risco, com crises de dor, infecções e parto prematuro (FEPE 2016).

Em todo o Estado do Paraná, são realizados cerca de 14 mil Teste do Pezinho em recém-nascido mensalmente, com o total de 399 municípios, 410 Hospitais/ Maternidades e 1284 Unidades de Saúde, atendidos através do Centro de Pesquisas (CEPE), especificamente entre os anos de 2004 a 2008 totalizando 335 crianças diagnosticadas com as patologias através da realização do Teste do Pezinho (FEPE 2016).

Com base em dados, obtém-se o interesse voltado a importância da coleta eficaz como também para a realização do teste do pezinho, a fim de ser preciso nas informações e coleta, pois é através delas que o exame terá um prognóstico correto, deixando de lado o falso-negativo (SILVA; ZAGONEL; LACERDA, 2002).

A realização do Teste do Pezinho, tem total responsabilidade perante a equipe de enfermagem do Hospital / Maternidade e das unidades básicas de saúde, prevalecendo a importância da correta execução da técnica de coleta, que deve ser através de amostras de sangue em razão de uma punção cutânea feita no calcanhar do bebê ou punção venosa, junto ao papel filtro para o armazenamento do material obtido. Em conjunto, a enfermagem e as ações interativas entre pessoas, através de atitudes humanizadas de prevenção prevalecendo o bem estar do outro em toda a sua complexidade, em cuidado e educação sobre as diretrizes e legislação do Sistema Único de Saúde. Em ações simples e de rotina, como a realização do Teste do Pezinho, a coleta do sangue, pode ajudar aos portadores de doenças congênitas, em seu futuro, a terem melhores condições de vida e que seu desenvolvimento seja normal e não interrompido ou retardado por agravos da doença (MARTON DA SILVA, 2002).

3. OBJETIVO

Trazer de forma relevante a importância do Programa Nacional de Triagem Neonatal do Paraná, prevalecendo uma coleta eficaz para um prognóstico correto para as 6 doenças congênitas descritas, assim como seu processo de amostras até a chegada na Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional. Com base a Lei estabelecida pelo Estatuto da Criança e Adolescente e aperfeiçoamento da mesma sendo disponibilizado pelo Sistema Único de Saúde (SUS) na forma de regulamentação elaborada pelo Ministério da saúde (MS).

4. METODOLOGIA

Este trabalho foi desenvolvido por meio de uma revisão bibliográfica, elaborado com base e levantamento de artigos já publicados. Tem como público alvo, profissionais da área da Saúde, que podem esclarecer dúvidas perante o assunto abordado, como as técnicas perante ao manual de Normas e Técnicas da PNTN, disponibilizado pelo Ministério da Saúde referente a Triagem Neonatal no Paraná, que é destinado aos Recém-Nascidos, abordando para a importância do prognóstico. Com a análise do conteúdo, são descritas as informações necessárias para a qualidade de vida em portadores das doenças congênitas quanto ao seu tratamento, reduzindo sua complexidade a todos os envolvidos no Programa de Triagem Neonatal. Diferencia-se a principal instituição encarregada na triagem, bem como o acompanhamento e tratamento de todos os indivíduos diagnosticados com as doenças congênitas através do teste do pezinho, sob responsabilidade da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional.

5.DESENVOLVIMENTO

5.1 PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL – TESTE DO PEZINHO

A Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE) é credenciada pelo Ministério da Saúde (MS) e é o único em referência no Estado do Paraná e a realizar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) dentre o Teste do Pezinho (FEPE,2016).

O Teste do Pezinho é um exame gratuito e obrigatório disponibilizado pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e realizado pela FEPE, destinado a todos os Recém-nascidos (RN) sem a necessidade de intervenções hospitalar, assim sendo realizado no momento da alta do mesmo após completado suas 48 horas de nascimento (FEPE, 2016).

Na Triagem Neonatal (TN) tem por objetivo, diagnosticar precocemente doenças genéticas quanto às infecciosas que possam causar deficiência intelectual. Os testes são realizados entre 0 a 28 dias, porém a 1º amostra deverá ser coletada entre o 3º e 7º dia de vida do RN ou por algum motivo especial dentro deste período não seja realizado, pelo menos no período de 30 dias após o nascimento deve-se realizar essa coleta, onde serão analisadas amostras de sangue fixadas em papel filtro próprio exclusivo e disponibilizados pela FEPE. Os resultados alterados, falso- positivo e falso-negativo, devem ser confirmadas a partir de uma 2º amostra de soro, sangue total ou urina, onde passaram por testes mais específicos. Já nos testes confirmados, esses mesmos serão encaminhados para avaliação, tratamento e/ou investigações imediatas nos serviços de referência (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

Os Exames são aqueles em que cada Estado, está habilitado a realizar, aqui no Paraná, em parceria com o SUS, são avaliados em torno de 180.000

crianças ao ano, triando as devidas patologias recomendadas pelo MS, dentre elas estão a Fenilcetonúria, Hemoglobinopatias, Hiperplasia adrenal congênita, Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística como também a Deficiência da Biotinidase, entram como as principais doenças genéticas detectadas pelo Teste do Pezinho (FEPE, 2016).

5.1.1 Fenilcetonúria

É resultado de um erro no metabolismo dos aminoácidos caracterizando a perda ou diminuição da atividade enzimática da fenilalanina hidroxilase, em consequência tem-se a elevação da fenilalanina e seus metabólicos na corrente sanguínea, em resultado, veem as lesões neurológicas irreversíveis para o retardo mental. A doença é controlada, através da prescrição de uma dieta restrita na proteína animal e também da proteína vegetal, que em razão gera um ganho excessivo de peso ou a Síndrome Metabólica (KANUFRE V.C; et al, 2014).

5.1.2 Hemoglobinopatias (HB)

São doenças monogênicas de transmissão autossômica recessiva, em decorrência da mutação dos genes responsável pela codificação nas cadeias globinas, ou nas regiões regulatórias. Podem conduzir síntese reduzida da HB (TALASSEMIA) ou a formação das hemoglobinas estruturalmente anômalas (VARIANTES). A mais comum dentre elas é a Anemia Falciforme, onde os glóbulos vermelhos adquirem a forma de foice ou meia lua, se tornando rígidas, onde se agrupam podendo gerar uma obstruir em pequenos vasos sanguíneos, fazendo a circulação do sangue diminuir e lesionando órgãos vitais como o cérebro, pulmões, rins e outros. As HB não possuem cura, mas seu tratamento aumentam a qualidade e tempo de vida do portador da doença. Para o tratamento da Anemia Falciforme é preciso que a produção dos glóbulos vermelhos aumente, para isso o uso de ácido fólico e vitamina do complexo B são indicados; para auxiliar na diluição do sangue, evitando a aglutinação das células falciformes, a ingestão de líquidos. O não tratamento possibilita sinais e sintomas como: anemia crônica, crises dolorosas associadas ou não a infecções, palidez, cansaço fácil, icterícia, úlceras nas pernas, infecções e enfartes pulmonares, retardo do crescimento e maturação sexual, Acidente

Vascular Encefálico (AVE) e comprometimento crônico de múltiplos órgãos, sistemas ou aparelhos, inflamações nos dedos e priapismo (FEPE, 2016).

5.1.3 Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC).

Ocasionada perante um defeito genético que leva o bloqueio de algum passo da rota metabólica envolvida na síntese do cortisol e dos mineralocorticoides, onde a hipófise passa a produzir uma quantidade grande de Hormônio Adrenocorticotrófico (ACTH), fazendo a glândula adrenal ser estimulada exageradamente, assim dando a formação de precursores esteroides com ação virilizante. A deficiência em questão é da enzima 21-hidroxilase, encontrada em mais de 90% dos casos reconhecidos. Nos meninos a HAC se apresenta de forma normal ao nascimento, já nas meninas é constatado de forma variável, sendo leve e grave dos efeitos virilizantes, apresentando a estrutura peniana e hipospádia. Na sua forma clássica, o HAC tem o desequilíbrio hidroeletrolítico (perda de sal) presente nos dois sexos, e seus sintomas se iniciam já nas duas primeiras semanas do nascimento, levando ao agravamento e até o óbito se não tratada em tempo (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

5.1.4 Hipotireoidismo Congênito (HC).

É causado devido à falta de produção total ou parcial dos hormônios tireoidianos, responsável pelo desenvolvimento normal do cérebro, não é classificado como hereditário perante o uso de medicações durante a gestação, ou associado ao irmão. Em alguns casos ocorre a icterícia neonatal prolongada, constipação, choro rouco, dificuldade de sucção, pele seca, diminuição do tônus muscular, abdômen distendido, com ou sem presença de hérnia umbilical, são alguns sintomas presentes desde os primeiros dias de vida. A criança não tratada, já no terceiro mês de vida apresenta danos cerebrais progressivamente decorridos em graus variáveis, a surdez e outros sintomas metabólicos graves. Na confirmação do diagnóstico, o paciente deve seguir tratamento clínico passando a ser acompanhado pelo endocrinologista, como também a avaliação laboratorial para manter os níveis normais de Hormônio Tiroestimulante (TSH) (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

5.1.5 Fibrose Cística (FC).

Conhecida também como mucoviscidose, é uma doença crônica, prevalente na raça branca, transmitida geneticamente. Ocorre devido a disfunção das glândulas secretoras do corpo, afetando em principal os pulmões, pâncreas, fígado, sistema digestivo e reprodutor. Devido a produção de um muco viscoso, o portador da FC apresenta a obstrução dos pulmões, dificultando a respiração e também no sistema digestivo, tornando difícil a absorção dos alimentos. Seu tratamento, embora não exista a cura, consiste na melhora da qualidade de vida do portador da doença, baseada na dieta livre, sem restrições de gordura e com acréscimo do sal, presente para as crianças do mesmo sexo e idade. Quando não ocorre a ingestão de calorias alimentares suficiente das recomendações diárias (120 a 150%) a dieta é complementada com suplementos alimentares orais. Os sinais e sintomas dos portadores não tratados variam para problemas respiratórios recorrentes, funcionamento comprometido do pâncreas, perda de gordura nas fezes, desnutrição, perda acentuada do peso, diarreia crônica e suor mais salgado que o normal (FEPE, 2016).

5.1.6 Deficiência da Biotinidase (DB).

Caracterizada pela enzima Biotinidase, que é necessária para o aproveitamento da biotina, coenzima que está presente em muitos alimentos e é necessário para a atividade de alguma carboxilases mitocôndrias. A deficiência desta enzima causa uma grave descompensação metabólica de múltiplas carboxilases. Os sintomas variam entre as poucas semanas a até 10 anos de vida. No RN, elas são de erupção cutânea, alopecias, acidose metabólica como até crises convulsivas de difícil controle, que na sua progressividade leva ao retardo mental. O tratamento, evita assim partes dos sintomas, e consiste na ingestão oral de baixas doses diárias de biotina, tornando-se simples porém de alta complexidade se não tratada (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

O PNTN, formaliza as técnicas via ao manual de Normas e Técnicas de Rotinas Operacionais do PNTN, onde o foco principal é as condições rotineiras,

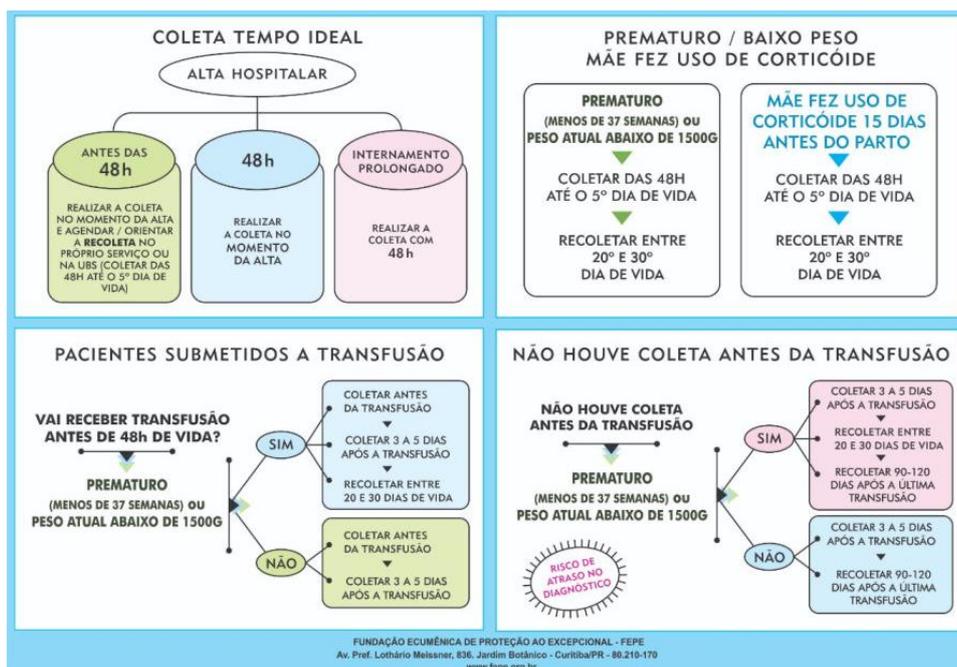
exclusivas ou de agravamentos inesperados que podem de maneira interferirem nos resultados do Teste do Pezinho, podemos cita-las em destaque:

➤ Para a realização do teste não há a necessidade de jejum do RN que irá ser triado e nem restrições para o uso das medicações caso esteja em tratamento;

➤ Na triagem de fenilcetonúria é necessário aguardar pelo menos 48 de nascimento do RN a ser triado, para a coleta do sangue, pois só após de ingerir proteína suficiente (Leite Materno) é que a coleta pode ser realizada, evitando assim os falsos normais;

➤ Tanto a prematuridade quando a transfusão de sangue de qualquer RN, podem influenciar os resultados para detectar a Anemia Falciforme e as Hemoglobinopatias, onde recomenda-se então a coleta nos primeiros dias de vida e após 90 dias uma nova deverá ser realizada para a confirmação do resultado (GARCIA; FERREIRA; DE OLIVEIRA, 2007).

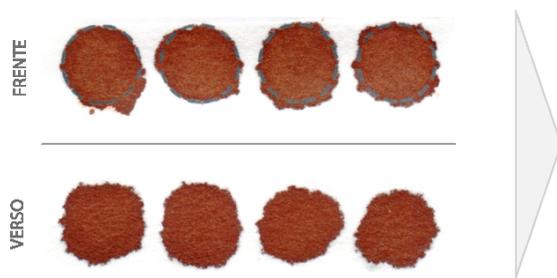
Seguir esquema de coleta conforme Manual técnico de coleta para o teste do Pezinho, material este disponibilizado pela FEPE:



Fonte Disponível em: <https://www.fepe.org.br/profissionais-de-saude-pr>

embebido em álcool a 70%, deve ser feito a antissepsia do pé esquerdo, no local exato da coleta; sem receio, em um único e firme movimento, puncionar com a lanceta estéril e descartável; deve-se sempre desprezar a formação da primeira gota de sangue; para evitar a hemólise, não deve se comprimir demasiadamente o local da coleta; o sangue deve pingar no papel filtro iniciando assim a coleta, sempre observando os círculos presentes nos dois lados do papel, que deve ser preenchido por inteiro (STREFLING I; et al, 2014).

Segue imagem abaixo com a técnica de coleta Ideal:



- Preencha um círculo de cada vez;
- Permita que o sangue seja totalmente absorvido, até ficar visível no verso do papel filtro;
- Não aplique camadas sucessivas de sangue no mesmo círculo. Ao observar que o verso do papel está saturado, passe para o próximo círculo;
- Preencha todos os círculos da ficha de coleta;
- Evite tocar ou esfregar as amostras;
- Não destaque o papel filtro.

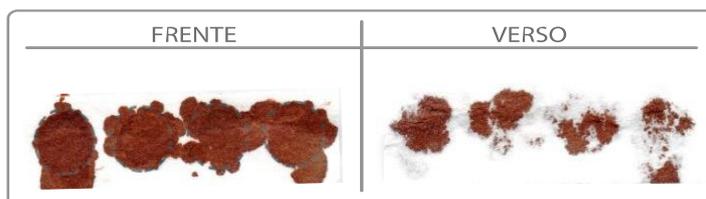
OBS: Caso o sangue ultrapasse as margens do círculo, NÃO se preocupe. O círculo serve apenas como guia para demonstrar a quantidade mínima de sangue necessária às análises laboratoriais.

Fonte Disponível em: <https://www.fepe.org.br/profissionais-de-saude-pr>

Todo o processo de erros analíticos identificados, podem estar relacionados a falta do conhecimento técnico-científico, bem como a desvalorização do exame por parte dos profissionais que realizam a coleta. Em todo o pré-natal feito com cautela e podendo assim ser tirado as dúvidas, como também a importância do Teste do Pezinho para que o bebê tenha uma vida saudável, mesmo detectado com alguma das doenças congênitas (STREFLING I; et al, 2014).

Em um esquema abaixo ilustrativo, segue os erros de coletas mais comuns, que muitas vezes passam despercebidos pelos profissionais que executam tal tarefa, devido a sua rotina de trabalho, mais que de muita importância e merecem mais atenção diante dos achados aqui divulgados segundo a FEPE:

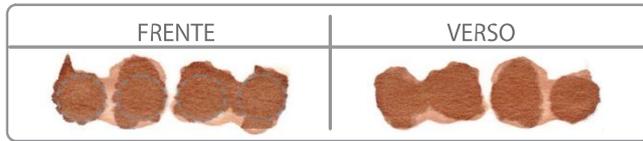
1. QUANTIDADE INSUFICIENTE DE SANGUE



Causas possíveis:

- O papel filtro foi removido antes que o sangue preenchesse completamente o círculo ou fosse absorvido pelo verso do papel;
- O papel filtro entrou em contato, antes ou após a coleta, com substâncias como loção ou talco.

2. AMOSTRA HEMOLISADA, DILUÍDA, DESCOLORIDA OU CONTAMINADA



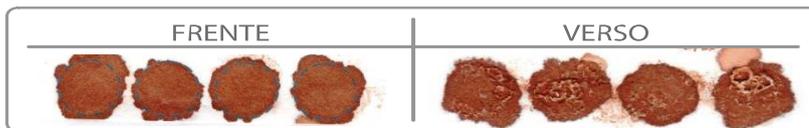
Causas possíveis:

- O local ao redor da punção foi espremido ou “ordenhado”;
- O local da punção não foi seco totalmente.
- O papel filtro entrou em contato com álcool, produtos químicos, soluções antissépticas, água, loção, antes ou depois da coleta de sangue;

3. AMOSTRA COLETADA DEPOIS DA TRANSFUSÃO (COLETE ANTES!)

4. SANGUE COM ANTICOAGULANTE EDTA

5. AMOSTRA COM FUNGOS OU LÍQUIDOS ESTRANHOS



- O papel filtro entrou em contato com álcool, produtos químicos, soluções antissépticas, água, loção, tinta de caneta, antes ou depois da coleta de sangue;
- O papel filtro foi deixado exposto em local próximo a insetos;
- Não utilizou a estante de secagem recomendada.



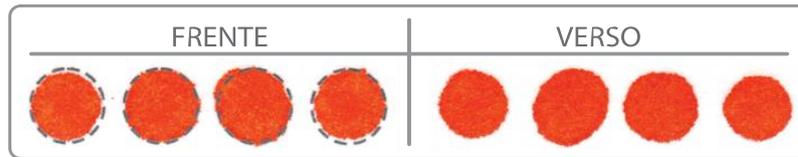
Fonte Disponível em: <https://www.fepe.org.br/profissionais-de-saude-pr>

6. AMOSTRA COAGULADA OU EM CAMADAS

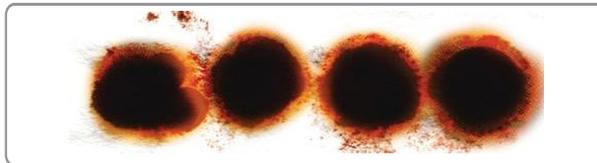


- Ocorreu sobreposição de gotas de sangue no mesmo círculo.

7. AMOSTRA AINDA ÚMIDA



8. AMOSTRA COM ANÉIS DE SORO



- O local da punção não foi seco totalmente ou o papel filtro estava úmido.

Todos os Direitos Reservados à FEPE , Fonte Disponível em:

<https://www.fepe.org.br/profissionais-de-saude-pr>

É essencial que o profissional que exerce a coleta, venha a esclarecer a importância para este exame, explicando aos familiares envolvidos o procedimento específico e as patologias que irão ser triadas, para evitar possíveis transtornos, a coleta deve ser rápida, porém eficaz. Entre as orientações, o fator importante é a execução correta da técnica, em que a responsabilidade se vê na equipe de Enfermagem de Maternidades e Unidades Básicas de Saúde (PRADO; PINTO, 2014).

5.3 PROGNÓSTICO PARA O TESTE DO PEZINHO.

Todavia, o PNTN, tem a ação preventiva, e contribui a uma das melhores estratégias para evitar a morbimortalidade infantil. Proporcionalmente ao número total de óbitos que ocorreram no Brasil entre 2010 e 2018 (n=11.128.264), os códigos relacionados às doenças falciformes estiveram presentes em 0,05% de todas as DOs (n=5.538). Para as outras condições cobertas pelo “Teste do Pezinho”, a quantidade total de códigos presentes nas Declarações de Óbito foi: 728 para fibrose cística; 371 para hipotireoidismo congênito; 104 para hiperplasia adrenal congênita; e 40 para fibrose cística. No período consultado, apenas as doenças falciformes foram registradas em óbitos fetais (n=4).

A medida preventiva do exame compete a Enfermeira, em seu fundamental papel no processo da implementação do PNTN, esclarecendo os cuidados, a

importância como também a finalidade do exame, o procedimento em si e a necessidade e responsabilidade por parte dos responsáveis na busca dos resultados (STREFLING I; et al, 2014).

As patologias identificadas pela TN para ter o bom prognóstico, depende da precocidade de identificação, tratamento e acompanhamento correto, devendo ocorrer desde os primeiros meses de vida, pois as sintomatologias dessas doenças só aparecem ao longo dos primeiros anos de vida da criança, onde já à o comprometimento da qualidade de vida dos indivíduos portadores, que não tiveram seu diagnóstico precocemente (GARCIA; FERREIRA; DE OLIVEIRA, 2007).

Desde então, a coleta deve ser feita o mais rápido possível, pois as doenças rastreadas são assintomáticas, e com o diagnóstico precoce, o início dos respectivos tratamentos poderá então prevenir os agravos irreversíveis no desenvolvimento físico e mental da criança diagnosticada (STREFLING I; et al, 2014).

5.4 ATUALIZAÇÃO E A AMPLIAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO.

Uma nova Lei à (PL) 5.043\2020, foi sancionada no dia 26 de maio de 2021 onde está altera o Estatuto da criança e do Adolescente (Lei 8.069, de 13 de julho de 1990 e amplia todo o painel de doenças pesquisadas pelo Teste do Pezinho.

Fica assim descrito então que a coleta ocorre no mesmo período de tempo, mudando apenas as etapas, no total 5, que serão realizadas as pesquisas de acordo com os resultados obtidos em cada uma delas. Na primeira etapa, além das seis doenças já detectáveis será incluso o diagnóstico para **Toxoplasmose Congênita**. Em segunda etapa, serão feitos os testes para **Galactosemias; Aminoacidopatias; distúrbios do Ciclo da Ureia e distúrbios da beta oxidação dos Ácidos Graxos**. Já na terceira etapa, ficam as doenças lisossômicas (afetam o funcionamento celular). Na quarta etapa serão os problemas genéticos no sistema imunológico as **Imunodeficiências Primárias**. E por fim na etapa cinco, totalizando 50 doenças pesquisadas em 14 grupos, as testagens será para a **Atrofia Muscular Espinhal (AME)**.

Todos esses testes serão feitos através de equipamentos de Espectrometria de Massa em Tandem, junto a outros equipamentos de biologia molecular, garantidos pela FEPE, sendo com total capacidade técnica para realizar os testes em todas as etapas (1 a 5).

5.4.1 CAMPO DE PESQUISA \ ESPECIALIZAÇÃO TÉCNICA.

Houve em 2018 um estudo piloto para a detecção de **Defeitos de Beta Oxidação de Ácidos Graxos** e suas incidências no paran , tendo al m da **Triagem Neonatal**, mas tamb m a busca ativa em casos suspeitos e o seguimento cl nico, s o elas: **Defici ncia de Acil-CoADesidrogenase de Cadeia Curta (SCAD); Defici ncia de Acil-CoADesidrogenase de Cadeia M dia (MCAD); Defici ncia de Acil-CoADesidrogenase de Cadeia Muito Longa (VLCAD); Defici ncia de Acil-CoADesidrogenase de Cadeia Longa (LCHAD) e Defici ncia de Prote na Mitocondrial Trifuncional; Defici ncia de Transporte de Carnitina Prim ria (CTD) \ Defici ncia Prim ria de Carnitina (CUD).** (FEPE,2023)

As pesquisas foram feitas em alguns munic pios do estado do Paran  desde outubro de 2018 at  mar o de 2021, triados 130.013 RN e detectados nesses 18 casos (1:7.222), ou seja, a doen a tem uma incid ncia significativa no Estado, cerca de 2 casos ao m s, beneficiados, as crian as seguem em tratamento cl nico atrav s do diagn stico precoce reduzindo assim o agravamento dessas doen as e em algumas elas prolongando a expectativa de vida.

5.5 ASSIST NCIA AOS PORTADORES DE DOEN AS CONG NITAS.

Atualmente a FEPE, mant m uma Escola de Educa o Especializada, voltada para pessoas com defici ncia Intelectual e m ltiplas, nela s o desenvolvidos o acompanhamento pedag gico, cl nico e socioassistencial com profissionais especializados nos programas de Educa o infantil, Ensino

Fundamental e Educação de jovens Adultos (EJA), desenvolvendo atividades de artes, músicas, informática, educação física, serviço social, fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiologia, psicologia e reeducação visual (FEPE, 2016).

Além do PNTN, desenvolveu-se um grupo de trabalho formados pela FEPE, chamado Cadastro de Síndromes e Doenças Raras do Paraná (SIDORA), através da Secretaria do Estado de Saúde do Paraná (SESA). Seu objetivo é identificar, conhecer a realidade dos portadores das doenças raras, pela associação de apoio no Estado do Paraná, com as informações são dados continuidade a atenção e cuidados necessários a esta população (FEPE, 2016).

6. CONCLUSÃO

Em todo o Estado do Paraná prevalece a importância da Triagem Neonatal em recém nascidos, pelo diagnóstico precoce das doenças congênitas, que de maneira rápida, torna a vida dos portadores das doenças, um tanto quando melhor em questão a qualidade e desenvolvimento intelectual. Os exames são realizados através do Teste do Pezinho, devendo prevalecer as informações específicas, como por exemplo, o endereço completo e atualizado dos responsáveis pelo RN, entre outras, assim será de fácil localização (mapeamento), caso venha ser preciso uma nova coleta. O sangue é fixado em papel próprio com presença de círculos pontilhados devendo conter seu preenchimento completo com a gota de sangue pingada. A Enfermagem deve ser de extrema importância para o esclarecimento das dúvidas do responsável pelo RN decorrentes ao teste, ser prudente nas informações sobre as patologias e seus agravos, de modo que os “pais” possam entender a importância da realização do mesmo. Assim os portadores das patologias podem ter uma vida com mais qualidade e até o tempo da mesma, perante o diagnóstico precoce. Entretanto a precocidade do diagnóstico, para evitar o agravo das doenças congênitas triadas como a Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Hiperplasia Adrenal Congênita a Fibrose Cística, como também a Deficiência da Biotinidase estão entre as doenças diagnosticadas, em que o indivíduo terá o tratamento e acompanhamento correto oferecidos pela FEPE, que é o centro de referências as Triagem Neonatal do Paraná, pelo Ministério da Saúde. Os agravos mais relevantes são os retardos mentais pois trata-se de doenças que afetam o metabolismo da criança, e não tendo o tratamento já nas primeiras semanas de vida do RN, evolui para diversas patologias associadas, assintomáticas (em alguns casos leves), ou em tratamento como também o óbito neonato.

Com tudo, o Teste do Pezinho oferece de certa forma, o conforto e qualidade de vida, pois realiza o diagnóstico precoce, possibilitando assim o tratamento adequado, oferecendo aos portadores das doenças, uma vida relativamente normal.

REFERÊNCIAS

GABRIELA, M.R., (2020). A RELAÇÃO ENTRE A SÍNTESE PROTEICA ALTERADA E A DOENÇA GENÉTICA RARA QUE ACOMETE RECÉM-NASCIDOS. REVISTA LIBERUM ACCESSUM, P.1-7.

GARCIA, M. G., FERREIRA, E. A., OLIVEIRA, F. P. (ABRIL DE 2007). ANALISE DA COMPREENSÃO DE PAIS ACERCA DO TESTE DO PEZINHO. REVISTA BRASILEIRA CRESCIMENTO E DESENVOLVIMENTO HUMANO, P. 1-12.

STREFLING, S.DA S.I., 1, X. M. (2014). CONHECIMENTO SOBRE TRIAGEM NEONATAL E SUA OPERACIONALIZAÇÃO. COGITARE ENFERMAGEM. P. 27-33.

KANUFRE, L., (2015). METABOLIC SYNDROME IN CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH PHENYLKETONURIA. **J PEDIATRIC** (RIO DE JANEIRO). P. 98-103.

AMARAL, M. B. (JANEIRO DE 2021). ENSINO DE CIÊNCIAS E BIOLOGIA: SAÚDE. DOENÇAS RARAS E A EDUCAÇÃO EM SAÚDE – UM OLHAR ALÉM DA GENÉTICA . REALIZE. P.1-13

DOMINGOS, M. T., (S.D.). CUIDADOS NA COLETA DO TESTE DO PEZINHO. SANTA CATARINA, BRASIL.

PACHECO, C. C., MOREIRA, E. C., & LOPES, G. P. (2022). TRIAGEM NEONATAL NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DAS DOENÇAS CONGÊNITAS POR AMOSTRA BIOLÓGICA. REVISTA DA FACULDADE SUPREMO REDENTOR. P.1-18.

SILVA, K. S., AMORIM, M. R., LIMA, A. B., SOUZA, T. A., OLIVEIRA, L. F., & SOUSA, K. M. (2017). TRIAGEM NEONATAL COMO MÉTODO DE RASTREIO DE DOENÇAS NO TESTE DO PEZINHO. **TEMAS EM SAÚDE. P.1-13.**

ROCHA, GILSIMARA M.F., LIMA, ILANE DE P., DE SOUZA, LUCIANA G. A ENFERMAGEM NA TRIAGEM NEONATAL. P.1-10. TESE (GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM) – INIVERSIDADE PRESIDENTE ANTÔNIO CARLOS – UNIPAC \ FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE BARBACENA – FASAB, BARBACENA, 2009.

DE SOUZA, CAROLINA.M.F., SCHWARTZ, IDA. VANESSA., GIUGLIANI, ROBERTO. (2022). TRIAGEM NEONATAL DE DISTÚRBIOS METABÓLICOS. CIÊNCIA E SAÚDE COLETIVA. P. 1-9.

FEPE. (MARÇO DE 2022). FEPE. FONTE: FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL, DISPONÍVEL EM: <https://www.fepe.org.br/>. ÚLTIMO ACESSO EM: 30 DE MAIO DE 2023.

CONDINO, N. A. (26 DE MAIO DE 2022). MEDICINA SA. **MEDICINA SA: DISPONÍVEL EM:** <https://medicinasa.com.br/teste-pezinho-sus/>. ACESSO EM: 15 DE JANEIRO DE 2023.

COPYRIGHT (MARÇO DE 2016). FRASES-CELEBRES-PARA-MONOGRAFIAS-DISSERTACOES-E-TESES. **FONTE: PÓS GRADUANDO. DISPONÍVEL EM:** <http://posgraduando.com/frases-celebres-para-monografias-dissertacoes-e-teses>. ACESSO EM : 10 DE JUNHO DE 2022.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. (2016). TRIAGEM NEONATAL BIOLÓGICA: **MANUAL TÉCNICO PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL. P. 11-51.** DISPONÍVEL EM: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdfhttps://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf. ÚLTIMO ACESSO EM: 30 DE MAIO DE 2023.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. (2021). SECRETARIA DE VIGILÂNCIA EM SAÚDE. DISPONÍVEL EM: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_brasil_2020_2021_situacao_saude.pdf. ÚLTIMO ACESSO EM: 30 DE MAIO DE 2023.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. (S.D.) TRIAGEM NEONATAL BIOLÓGICA: MANUAL TÉCNICO. BIBLIOTECA VIRTUAL EM SAÚDE. DISPONÍVEL: <https://bvsms.saude.gov.br/06-6-dia-nacional-do-teste-do-pezinho-4/#:~:text=Programa%20Nacional%20de%20Triagem%20Neonatal%20%E2%80%93%20PNTN,e%20at%C3%A9%20mesmo%20a%20morte>. ÚLTIMO ACESSO EM: 22 DE ABRIL DE 2023.

SECRETARIA DE ATENÇÃO À SAÚDE. (S.D.) FONTE DISPONÍVEL EM : <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/programa-nacional-da-triagem-neonatal>. ÚLTIMO ACESSO EM: 30 DE MAIO DE 202

WILCEKI, A.,(16 DE MARÇO DE 2021). **SANARMED.** FONTE SANAR. DISPONÍVEL EM: <https://www.sanarmed.com/doencas-do-teste-do-pezinho-caracteristicas-falso-positivos-e-negativos-colunistas>. ACESSO EM: 20 DE FEVEREIRO DE 2023.