

**INSTITUTO METROPOLITANO DE ENSINO SUPERIOR  
UNIÃO EDUCACIONAL DO VALE DO AÇO**

**Ana Luísa Drumond Corrêa  
Hana Jermani Coelho  
Jéssica Martins Damasceno  
Matheus Braga Farage**

**AVALIAÇÃO DA PREVALÊNCIA DAS DOENÇAS TRIADAS  
NO TESTE DO PEZINHO NO MUNICÍPIO DE TIMÓTEO-MG**

**IPATINGA**

**2017**

**Ana Luísa Drumond Corrêa**  
**Hana Jermani Coelho**  
**Jéssica Martins Damasceno**  
**Matheus Braga Farage**

**AVALIAÇÃO DA PREVALÊNCIA DAS DOENÇAS TRIADAS  
NO TESTE DO PEZINHO NO MUNICÍPIO DE TIMÓTEO-MG**

Trabalho de conclusão de curso apresentado ao Instituto Metropolitano de Ensino Superior – IMES/Univaço, como requisito parcial à graduação no curso de Medicina.

Professora orientadora: Analina Furtado Valadão  
Professoras coorientadoras: Danielle Pinto Zanella e Jaqueline Melo Soares.

**IPATINGA**

**2017**

## AVALIAÇÃO DA PREVALÊNCIA DAS DOENÇAS TRIADAS NO TESTE DO PEZINHO NO MUNICÍPIO DE TIMÓTEO-MG

Ana Luísa Drumond Corrêa<sup>1</sup>; Hana Jermani Coelho<sup>1</sup>; Jéssica Martins Damasceno<sup>1</sup>; Matheus Braga Farage<sup>1</sup>; Danielle Pinto Zanella<sup>2</sup>; Jaqueline Melo Soares<sup>2</sup> & Analina Furtado Valadão<sup>3</sup>

- 
1. Acadêmicos do curso de Medicina do Instituto Metropolitano de Ensino Superior/IMES - Univaço, Ipatinga, Minas Gerais, Brasil.
  2. Docentes do curso de Medicina do Instituto Metropolitano de Ensino Superior/IMES – Univaço, Ipatinga, Minas Gerais, Brasil. Coorientadoras do TCC.
  3. Docente do curso de Medicina do Instituto Metropolitano de Ensino Superior/IMES – Univaço, Ipatinga, Minas Gerais, Brasil. Orientadora do TCC.

### RESUMO

**Introdução:** o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) tem como objetivo principal a detecção precoce de doenças genéticas e/ou congênitas em fase pré-sintomática nos recém-nascidos da população brasileira. Dessa forma, ele permite a intervenção clínica precoce, proporcionando o tratamento adequado, diminuindo ou mesmo eliminando as sequelas. **Objetivo:** conhecer a prevalência das doenças diagnosticadas através do PNTN em nascidos vivos no período de janeiro de 2014 a dezembro de 2015, no município de Timóteo-MG. **Métodos:** os dados foram coletados a partir de relatórios fornecidos pela Vigilância Epidemiológica do município, baseados no banco de dados do Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (NUPAD). **Resultados:** no período do estudo, o total de nascidos vivos em Timóteo-MG foi de 2.105, com 71,50% de cobertura pelo PNTN. Observou-se que a média de idade foi de 6,2 dias entre o nascimento e a coleta da amostra. Obtiveram-se as seguintes incidências: um caso de Hiperplasia Adrenal Congênita, 2 casos de Fibrose Cística, 2 casos Hemoglobinopatias, 55 casos de Traço Falciforme, 17 casos de Traço da Hemoglobina C e um caso de Traço da Hemoglobina D. **Conclusão:** este estudo reforça a importância de se orientar as gestantes durante o pré-natal para realização do exame em tempo hábil. É relevante o aconselhamento genético aos portadores das alterações subclínicas, com objetivo de diminuir a probabilidade de novos casos.

**Palavras-Chave:** Triagem neonatal. Epidemiologia. Anormalidades congênitas.

## Introdução

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), instituído, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), no ano de 2001, tem como objetivos: promover a detecção de doenças genéticas e/ou congênitas em fase pré-sintomática nos recém-nascidos da população brasileira, permitir a intervenção clínica precoce e proporcionar o manejo adequado ao indivíduo com anormalidades detectadas, além de diminuir a morbimortalidade, minimizando as consequências irreversíveis no desenvolvimento físico e intelectual do recém-nascido (GOLDBECK, 2013).

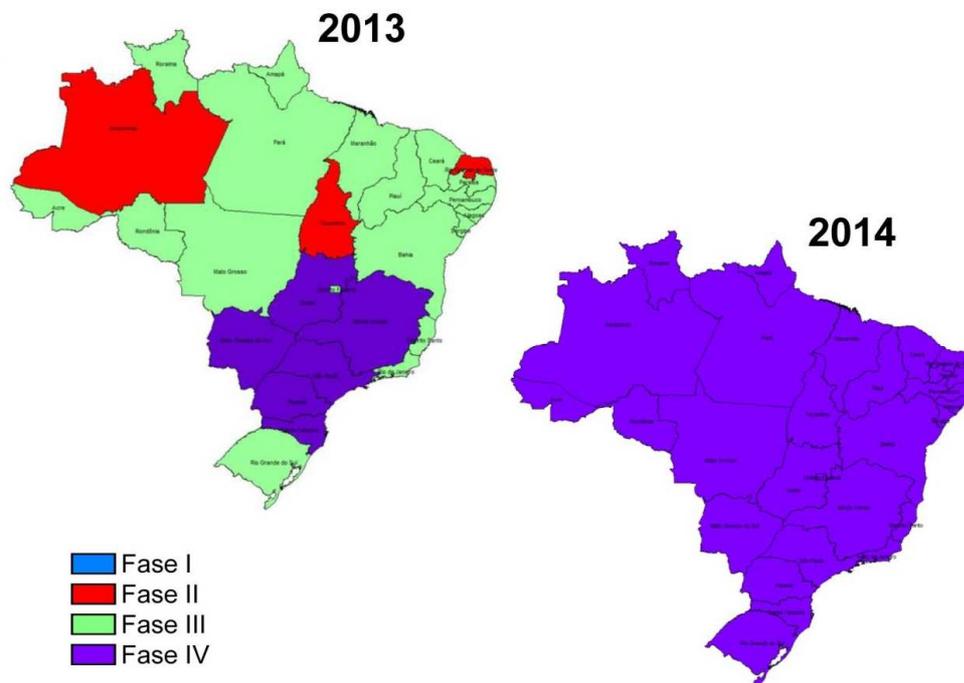
A Triagem Neonatal (TN), popularmente conhecida como “Teste do Pezinho” (TP), compreende exames laboratoriais de sangue colhidos a partir de punção no calcâneo do neonato, região muito vascularizada e com menor sensibilidade dolorosa. O local de punção deve ser a face lateral dos pés, já que nesse local há maior distância entre o osso calcâneo e a pele. Não se deve puncionar a região central, devido à menor distância entre a pele e o osso e por isso, há o risco de infecções e osteomielite de calcâneo (SBPC/ML, 2014).

A janela ideal para a coleta é entre o 3º e 5º dia de vida do recém-nascido (RN). Isso, porque é necessário que o RN tenha no mínimo 48 horas de alimentação proteica, para que o resultado da triagem da Fenilcetonúria possa ser confiável. Caso contrário há risco de resultado falso-negativo (UNICAMP, 2017). Também não se deve postergar a realização da TN, uma vez que, a partir do 5º dia de vida há maior ocorrência de resultados falso-positivos para a Fibrose Cística (BRASIL, 2013). O teste não deve ser realizado após 30 dias de vida, porque há grande risco de sequelas caso o RN seja portador de alguma alteração e, para que, nesse caso, o tratamento seja iniciado o mais precocemente possível (ABCMED, 2014; BRASIL, 2017). Além disso, o Sistema Único de Saúde (SUS) se responsabiliza apenas pelo acompanhamento e tratamento da criança que realizar o teste pela rede pública e dentro desse intervalo.

A TN é implantada nos estados da federação em fases; Fase I - Realização da triagem da Fenilcetonúria (PKU) e do Hipotireoidismo Congênito (HC); Fase II - Realização dos exames da Fase I, associado a triagem da Anemia Falciforme (AF) e outras Hemoglobinopatias (HP), Fase III - Além dos exames da Fase I e II, é feito o diagnóstico da Fibrose Cística e a fase IV - todas da fase III mais Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) e Deficiência da Biotinidase (DB)(PORTAL BRASIL, 2012).

No ano de 2011, o estado de Minas Gerais (MG) foi inserido na fase IV, como mostra na figura 1 do Programa de Triagem Neonatal (PTN), cujas patologias triadas são seis: HC, PKU, FC, HP, DB e HAC (LOPES, 2011). O município de Timóteo encontra-se na fase IV do programa, mas nem todos os municípios do estado foram inseridos nessas fases simultaneamente. No período analisado foi realizada aleatoriamente nesse município a triagem para toxoplasmose, que ainda não foi inserida no PNTN.

FIGURA 1 - Mapa de implantação das fases do Teste do Pezinho no Brasil.



Fonte: Alta Complexidade Política & Saúde, 2016.

É importante ressaltar que as crianças com essas enfermidades são geralmente assintomáticas no período neonatal, podendo apresentar morbidade a partir de um mês de vida, se não houver diagnóstico e tratamento precoce adequados, dependendo da doença apresentada. Portanto, uma forma eficaz de prevenção é fazer o exame em tempo hábil (LOPES, 2011).

O presente trabalho busca enfatizar a importância da realização do TP em recém-nascidos e determinar a prevalência das doenças diagnosticadas através do PNTN em nascidos vivos no município de Timóteo-MG.

## **Métodos**

Trata-se de uma pesquisa exploratória do tipo documental, observacional, descritiva e transversal, com delineamento retrospectivo, aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa Humana - CEP/Unileste-MG, com o número do parecer 1.134.386. Utilizou-se os resultados de todos os recém-nascidos triados para DB, PKU, FC, HP, HAC e HC em Timóteo-MG, no período de janeiro de 2014 a dezembro de 2015, não havendo qualquer critério de exclusão para os neonatos avaliados. As informações foram obtidas por meio de consulta aos relatórios fornecidos pela Vigilância Epidemiológica do município de Timóteo-MG, embasados no banco de dados do Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (NUPAD).

Os dados foram transcritos para formulário próprio e analisados em planilha do Programa Epi Info versão 3.5.2. Para análise estatística descritiva dos dados empregou-se cálculos percentuais das variáveis qualitativas e os resultados estão apresentados na forma de gráficos e tabelas.

Foram analisados: o número de crianças triadas por Unidade de Saúde entre 2014 e 2015, o percentual de crianças triadas por ano e por gênero, idade em dias das crianças no dia da coleta, o percentual de exames com alteração na primeira amostra e as patologias triadas no primeiro teste, o percentual de crianças que necessitaram repetir o exame, o número de crianças diagnosticadas no resultado de contraprova com patologias clínicas e com alterações subclínicas e o número de crianças que foram aleatoriamente submetidas ao teste para diagnóstico de toxoplasmose.

## **Resultados**

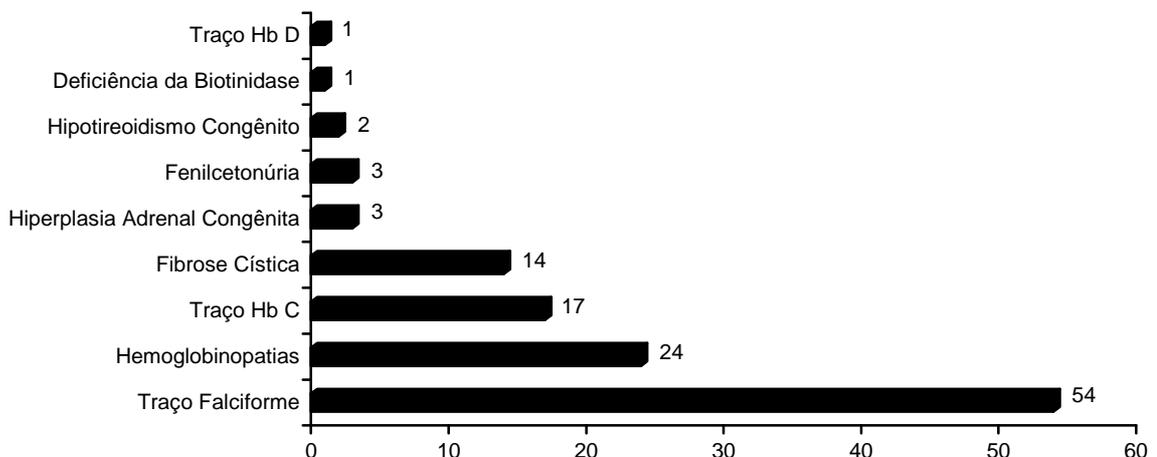
Segundo o Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE, 2015), o total de nascidos vivos no município de Timóteo-MG entre os anos de 2014 e 2015 foi de 2.105, sendo 1.047 em 2014 e 1.058 em 2015. Neste estudo, foi analisado o resultado do Teste do Pezinho em 1.505 crianças, o que corresponde a 71,50% do total de nascidos vivos, sendo 604 crianças triadas no ano de 2014 e 901 em 2015.

As amostras foram obtidas a partir da NUPAD e analisadas por Unidades Básicas de Saúde (UBS) da cidade, sendo elas: Ana Moura, Cornélia Assis, Liberato de Paula, Limoeiro, Macuco, Mário de Souza, Novo Tempo, Primavera e Raimundo.

Deve-se ressaltar que não foi possível acessar o resultado de todas as crianças nascidas vivas no período da pesquisa, uma vez que o material disponibilizado para a análise dos dados não continha informações de todas as UBS do município. Não foi possível, também, identificar o local de coleta das amostras. A média de idade entre o nascimento da criança e a realização do teste foi de 6,2 dias. Quanto ao gênero, 42,5% corresponderam ao sexo feminino, 44,8% ao sexo masculino e 12,7% não tiveram o sexo informado, uma vez que eles foram cadastrados com o nome de suas mães.

Das 1505 crianças triadas, 116 (7,71%) apresentaram alteração no primeiro exame, sendo que 3 indivíduos deste grupo apresentaram 2 alterações concomitantemente e 1389 (92,29%) não tiveram qualquer anormalidade. Das alterações encontradas no primeiro teste, 54 crianças correspondiam ao Traço Falciforme (TF), 24 HP, 17 ao Traço de Hemoglobina C (Hb C), 14 FC, 3 HAC, 3 PKU, 2 HC, um ao Traço de Hemoglobina D (Hb D) e um DB (Gráfico 1). De acordo com as alterações encontradas, 45 (38,79%) crianças necessitavam repetir o teste, mas somente 33 (73,33%) o fizeram, enquanto que os outros 12 (26,67%) indivíduos não repetiram ou não havia informação a respeito da realização da contraprova na amostra (Tabela 1).

GRÁFICO 1 - Frequência das alterações encontradas após primeiro exame realizado em crianças do município de Timóteo-MG em 2014 e 2015.



De acordo com os resultados finais da contraprova (Tabela 2), verificou-se 2 casos de FC, 2 casos de HP, um caso de HAC e um caso de TF. Sendo assim, foram 5 (0,33%) afetados por patologias clínicas e um (0,07%) caso a mais de TF somado ao resultado já obtido pelo primeiro exame, o que totalizou 55 crianças portadoras deste traço. Aleatoriamente selecionadas, 222 (14,75%) crianças realizaram teste piloto para a Toxoplasmose Congênita e apenas um (0,45%) apresentou resultado reagente.

TABELA 1 - Frequência dos resultados da contraprova realizada em crianças que necessitaram de repetir o exame em Timóteo-MG em 2014 e 2015.

Contraprova	Frequência	Percentual
Não alterado	27	60,0
Não realizada	12	26,6
Fibrose Cística	2	4,5
Hemoglobinopatias	2	4,5
Hiperplasia Adrenal Congênita	1	2,2
Traço Falciforme	1	2,2
Total	45	100,0

TABELA 2 - Frequência final das alterações triadas pelo Teste do Pezinho no município de Timóteo-MG em 2014 e 2015.

Alteração detectada	Número de testes positivos	Percentual dos testes positivos
Traço Falciforme	55	3,65
Traço da Hemoglobina C	17	1,13
Fibrose Cística	2	0,13
Hemoglobinopatias	2	0,13
Hiperplasia Adrenal Congênita	1	0,07
Traço da Hemoglobina D	1	0,07
Deficiência da Biotinidase	0	0
Fenilcetonúria	0	0
Hipotireoidismo Congênito	0	0
Total	78	100,0

## Discussão

O estado de MG é o pioneiro na realização da TN e tem a cobertura de todos os seus municípios, ou seja, 100% dos seus 853 municípios realizam o TP de forma gratuita. O serviço é resultado da parceria do Ministério da Saúde (MS) e da

Secretaria de Saúde do estado. Até maio de 2017, eram cerca de 5,7 milhões de recém-nascidos triados em MG e aproximadamente 6 mil crianças/jovens em acompanhamento e tratamento para as doenças diagnosticadas (LACERDA et al., 2016; NUPAD, 2017).

O HC é um distúrbio endócrino pediátrico que pode causar retardo mental, atraso no crescimento e dano cerebral irreparável, devido à incapacidade da tireoide de produzir hormônios em quantidades adequadas (SILVESTRIN et al., 2016). O déficit da glândula pode ocorrer devido a inúmeros fatores, dentre eles: ingestão excessiva ou deficiente de iodo pela mãe, ingestão materna de drogas antitireoidianas em mães portadoras de hipertireoidismo e passagem placentária de anticorpos maternos bloqueadores do receptor de TSH (MACIEL et al., 2013).

Está incluído na triagem dos RN desde o início do programa em MG. De 1994 até maio de 2017, 5,7 milhões de crianças foram triadas. Atualmente 1.449 crianças estão em acompanhamento ambulatorial, o que caracteriza uma incidência de 1:3.500 nascidos vivos (NUPAD, 2017). A incidência, na sua forma primária, é de 1:3.000/4.000 nascidos vivos no mundo, sendo a maior causa de retardo mental evitável atualmente (ANDRADE et al., 2017). A administração oral de Levotiroxina é o tratamento de escolha para o HC e deve ser iniciada o mais precocemente possível, idealmente até 14 dias de vida, mesmo na ausência de sintomas (MACIEL et al., 2013).

No presente estudo não foram detectadas crianças com HC, provavelmente devido ao tamanho reduzido da amostra. No entanto, Nunes et al. (2013) estudaram a incidência das doenças triadas no TP em Santa Catarina (SC) entre 2004 e 2008. Das 378.337 triadas, 132 foram diagnosticadas com HC, retratando prevalência média de 1:2.867 e média de 26 crianças diagnosticadas por ano.

A FC é a doença genética grave mais comum da infância e é caracterizada por uma produção de muco mais espesso que o usual. Afeta principalmente os pulmões, o sistema digestivo e as glândulas exócrinas, como o pâncreas. Nas vias aéreas, o muco espesso possibilita o acúmulo de bactérias e germes, levando a quadros inflamatórios e infecciosos, como a pneumonia e a bronquite, com frequência, necessitando de fisioterapia respiratória para facilitar a excreção do muco. Quanto ao sistema digestivo e ao pâncreas, o muco impede que as enzimas cheguem ao intestino, necessitando de reposição oral das mesmas (NUPAD, 2017).

De acordo com dados da NUPAD (2017), das 3,3 milhões crianças triadas para

FC entre 2003 a 2017 em MG, cerca de 285 delas estavam em acompanhamento ambulatorial. A incidência encontrada foi de 1:10.811 nascidos vivos (NUPAD, 2017). Em SC, 76 casos de FC foram contabilizados nas crianças triadas no período de 2004 a 2008, o que equivale a uma média de 15 crianças diagnosticadas com a doença e resulta em uma incidência média de 1:5.121 nesses anos (NUNES, 2013), apresentando diferenças significativas na incidência. No município de Ipatinga-MG, não foram encontradas crianças com a doença (MARTINS et al., 2014). Porém, em Timóteo-MG, foram diagnosticadas 2 crianças com FC, provavelmente porque no município existem muitos portadores assintomáticos do gene alterado.

Incluída na triagem desde 1993, cerca de 5,7 milhões de crianças foram triadas no estado de Minas Gerais até maio de 2017 para PKU. Estavam em acompanhamento ambulatorial 348 crianças, totalizando uma incidência de 1:21.000 nascidos vivos no estado. É causada pela ausência ou diminuição da atividade da enzima hepática fenilalanina hidroxilase, que metaboliza a fenilalanina em tirosina. Os sintomas são variados e evidentes entre 3 a 6 meses de vida, sendo os mais frequentes: atrasos do crescimento e do desenvolvimento neuropsicomotor, microcefalia, convulsão, eczema e odor característico, especialmente na urina, de rato ou de mofo. No sistema nervoso central, a fenilalanina compete com outros aminoácidos, afetando a síntese de serotonina, dopamina e, também, de melanina, o que explica o tom de pele mais claro de pacientes com a doença. O tratamento deve ser feito com dieta hipoproteica realizado por nutricionista e iniciado idealmente até 21 dias de vida (NUPAD, 2017).

Em SC, das crianças triadas, foi encontrada, no último ano analisado, uma prevalência de PKU de 1:7.369 (NUNES et al., 2013). Entretanto, no presente estudo nenhuma criança nascida em Timóteo-MG foi diagnosticada com a doença nos anos analisados, provavelmente devido ao tamanho reduzido da amostra.

A DB é uma doença metabólica hereditária causada por alteração na atividade da enzima que metaboliza a biotina, ocasionando a sua deficiência orgânica. A biotina é uma vitamina hidrossolúvel do complexo B que auxilia na gliconeogênese, na síntese de ácidos graxos, no catabolismo de aminoácidos e na ativação de enzimas que transportam grupos carboxílicos. Os sintomas variam desde distúrbios auditivos, a visuais, atraso motor e de linguagem, hipotonia e alopecia e surgem entre o 2º e o 5º mês de vida do indivíduo afetado. O tratamento deve ser realizado com reposição oral de biotina livre (LARA et al., 2014; NUPAD, 2017).

Ela foi incluída no PNTN somente em 2013 e 944 mil crianças foram triadas em MG. Dessas, 104 estão em acompanhamento ambulatorial. A incidência é de cerca de 1:60.000 nascidos vivos, conforme dados de diferentes países (NUPAD, 2017). No presente estudo não houve casos de DB na amostra avaliada, provavelmente associada ao tamanho amostral. Segundo o PNTN, a prevalência da doença varia de acordo com a população estudada. Em pesquisa realizada no município de Ipatinga-MG em 2014, de 3.536 crianças triadas, apenas uma teve o diagnóstico de DB (MARTINS et al., 2014). Enquanto que na cidade de Uruguaiana-RS, em uma análise de 592 resultados sabidamente alterados, apenas um (0,2%) apresentava alteração para tal doença (DIAS et al., 2015). Apesar de ser uma patologia rara, é de tratamento simples e de baixo custo baseado na reposição de biotina, o que justifica a sua inclusão no programa de TN (LARA et al., 2014).

A HAC é a deficiência de uma das enzimas envolvidas na síntese de cortisol no córtex adrenal, principalmente da 21-hidroxilase. Em 75% dos afetados, há deficiência concomitante de aldosterona, causando prejuízo no equilíbrio hidrosalino. Os sintomas da forma perdedora de sal iniciam-se, geralmente, a partir da 2ª semana de vida, sendo eles: vômito, diarreia e ganho inadequado ou perda de peso, que levam a uma desidratação grave, com conseqüente morte do indivíduo. Após o período neonatal, se não tratada, são observadas outras manifestações clínicas, como: virilização progressiva, crescimento excessivo, maturação óssea avançada, puberdade precoce e baixa estatura. O tratamento se baseia na suplementação hormonal e, em meninas, se necessário, há correção cirúrgica da genitália (NUPAD, 2017).

Foi introduzida na TN em 2013, e desde então, 944 mil crianças foram triadas em MG e até maio de 2017, 239 estavam em acompanhamento ambulatorial, o que caracteriza uma incidência de 1:15.000 nascidos vivos (NUPAD, 2017). Pezzuti et al. (2014) avaliaram os resultados do projeto piloto de TN para HAC no estado de MG no período de setembro de 2007 a maio de 2008 com posterior acompanhamento. Das 159.415 crianças, 16 (1,0%) foram diagnosticadas e acompanhadas. A incidência da forma clássica da doença foi inicialmente de 1:9.963. Das 16 crianças inicialmente diagnosticadas, 8 foram reclassificadas durante o período de acompanhamento como não afetadas, resultando em uma incidência corrigida de 1:19.927. No presente estudo foi identificado um caso de HAC nas 1.505 crianças triadas em 2014 e 2015 no município da pesquisa.

A Anemia Falciforme (AF) e outras HP são doenças hereditárias responsáveis por alterações na estrutura ou síntese da molécula de hemoglobina. Incluídas em 1998, somam uma triagem de 4,8 milhões de crianças no período. Atualmente existem 3.382 crianças com algumas dessas alterações em acompanhamento ambulatorial. Com incidência global de 1:1.400 nascidos vivos (NUPAD, 2017). A Doença Falciforme é uma anemia hemolítica hereditária autossômica recessiva resultando na formação da Hemoglobina S, podendo estar em associação com outro gene mutante, como o da cadeia beta (variante S/Beta-Talassemia, SC, SD e outras). Se homozigótica (HbSS), é chamada de AF. Possui manifestação clínica variada, como: anemia, crises de dor, icterícia, priapismo, retinopatia proliferativa, acidente vascular encefálico, entre outros sintomas (NUPAD, 2017; SOUSA; SILVA, 2017).

O traço é a condição de heterozigose nos locais do gene mutante, em que apenas um dos alelos é normal. Essa condição é benigna e assintomática, o indivíduo é portador de apenas um gene mutante, mas não desenvolve sintomas e sinais da doença, não necessitando de acompanhamento especializado (SOUSA; SILVA, 2017). Porém, o aconselhamento genético aos casais heterozigotos é necessário, uma vez que são considerados potenciais geradores de crianças com patologias. Por isso, é importante um esforço em identificá-los e orientá-los quanto ao risco de descendentes com a patologia.

Em Timóteo-MG, entre 2014 e 2015, foram diagnosticadas 2 crianças com HP, sendo ambas AF, 55 com TF, 17 com Traço Hb C e um com Traço Hb D. Um estudo realizado em São Carlos-SP, publicado em 2013, entre os anos de 2010 e 2011, mostra que nasceram 163 crianças com teste de HP alterado. Participaram da pesquisa 119 indivíduos, dos quais 69 tinham TF, 22 Traço Hb C, 18 com traço alfatalassêmico e 10 com resultado de triagem inconclusivo (SILVA et al., 2015). Em outro estudo analisado, de prevalência nacional realizado em 2009, foi verificado a dispersão dos casos de AF e TF por estado. A prevalência na região Sudeste, nos estados de São Paulo, Rio de Janeiro e Minas Gerais, chegou a 1:1.000 nascidos vivos com AF e 1:27 de TF (SOUSA; SILVA, 2017).

Segundo Sousa e Silva (2017), cerca de 250.000 crianças nascem por ano com AF ao redor do mundo, e cerca de 3.500 no Brasil, onde a prevalência da doença é de até 1:1.000 nascimentos e a de TF é de 27:1.000 nascimentos. Essa condição é possibilitada pela miscigenação da população.

A toxoplasmose é uma infecção causada pelo parasito *Toxoplasma gondii*

adquirida principalmente por via oral e não transmitida pelo contato interpessoal, exceto na transmissão vertical, da mãe para o filho. As manifestações clínicas podem ser imperceptíveis ou levar a comprometimento variável, como graves lesões visuais, auditivas e neurológicas (NUPAD, 2017). Tradicionalmente presente nos TP Ampliado ou Expandido, foi implantado, na rede pública, um teste piloto em que a Toxoplasmose passou a ser triada de forma aleatória. Na presente pesquisa, por exemplo, foram triadas para esta doença 222 (14,75%) crianças do total de 1505 estudadas, sendo que apenas um (0,45%) indivíduo apresentou resultado reagente.

Segundo Faria (2016), o Distrito Federal (DF), com a implantação da lei Distrital 8.190 de 06 de agosto de 2008, instituiu na rede pública uma triagem ampliada. Além das doenças triadas pelo PNTN, houve a inclusão da Deficiência da Enzima Glicose 6 Fosfato Desidrogenase (G6PD), Toxoplasmose e outros erros inatos do metabolismo. Em estudo realizado entre maio e outubro de 2012 no Hospital da Criança do DF, 20.525 crianças haviam sido triadas neste período, sendo 8 casos positivos para toxoplasmose, o que correspondia a uma incidência de 1:2.565 (NARDI, 2013), relativamente alta. Deve-se ressaltar a importância dessa triagem precoce para evitar que criança apresente suas consequências, que pode variar de manifestações imperceptíveis à graves lesões visuais, auditivas e neurológicas (NUPAD, 2017).

No Quadro 1 é realizada uma comparação dos resultados obtidos no município de Ipatinga-MG no ano de 2013 e em Timóteo-MG nos anos de 2014 e 2015. Apesar de serem cidades próximas territorialmente, suas populações são distintas em número e, conseqüentemente, a taxa de natalidade de Ipatinga (cidade com maior população) é consideravelmente maior. Outro ponto a ser destacado é o fato de que o estudo realizado em Timóteo teve duração de 2 anos, enquanto que em Ipatinga a duração foi de 1 ano. É possível que, devido ao tamanho amostral, PKU, DB e HC não foram diagnosticadas no município de Timóteo.

QUADRO 1 – Comparação da frequência dos testes positivos entre Ipatinga-MG (2013) e Timóteo-MG (2014-2015).

Alterações detectadas	Número de testes positivos em Ipatinga	Número de testes positivos em Timóteo
Fenilcetonúria	0/3536	0/1505
Fibrose Cística	0/3536	2/1505
Deficiência da Biotinidase	1/3536	0/1505
Hipotireoidismo Congênito	1/3536	0/1505
Hemoglobinopatias	3/3536	2/1505
Hiperplasia Adrenal Congênita	4/3536	1/1505
Total	9/3536	5/1505

## Conclusão

Dos 1505 indivíduos triados em Timóteo-MG, entre janeiro de 2014 e dezembro de 2015, nenhum foi diagnosticado com DB, PKU e HC. Em contrapartida, um foi diagnosticado com HAC e outro com Traço Hb D; 2 com FC e outros 2 com HP. As maiores prevalências encontradas foram de 17 crianças com Traço Hb C e 55 com TF.

A triagem neonatal é, sem dúvida, uma forma eficaz de se detectar precocemente afecções subclínicas, como o TF e os Traços Hb C e Hb D, além dos erros inatos do metabolismo, que podem causar sequelas irreparáveis no desenvolvimento neuropsicomotor da criança, caso não sejam tratados em tempo hábil. A triagem é necessária uma vez que muitos dos portadores dessas doenças nascem assintomáticos e, ao se manifestarem, o quadro é inespecífico, atrasando o diagnóstico, com instalação de consequências irreversíveis.

É importante salientar a necessidade de se orientar as gestantes durante o pré-natal e treinar continuamente os profissionais de saúde, aprimorando o conhecimento sobre o PNTN. Com relação às alterações subclínicas, a TN é essencial para determinar qual indivíduo deverá receber aconselhamento genético, visando reduzir a incidência de algumas doenças, já que o portador do traço não desenvolverá a doença, mas seus descendentes têm risco (25% de chance) de nascer com a doença, caso o outro genitor seja igualmente portador.

**Agradecimentos ou Financiamento**

À Prefeitura Municipal de Timóteo-MG e aos funcionários da Secretaria de Saúde da cidade.

## EVALUATION OF THE PREVALENCE OF SCREENING DISEASES IN THE GUTHRIE TEST IN THE MUNICIPALITY OF TIMÓTEO-MG

### ABSTRACT

**Introduction:** the National Neonatal Screening Program (PNTN) has as main objective the early detection of pre-symptomatic genetic and / or congenital diseases in newborns of the Brazilian population. In this way, it allows early clinical intervention, providing appropriate treatment, decreasing or even eliminating sequelae. **Objective:** to know the prevalence of diseases diagnosed through PNTN in live births from January 2014 to December 2015, in the municipality of Timóteo-MG. **Methods:** data were collected from reports provided by the Epidemiological Surveillance of the city, based on the database of the Nucleus of Actions and Research in Diagnostic Support (NUPAD). **Results:** in the study period, the total number of live births in Timóteo-MG was 2.105, with 71.50% coverage by PNTN. It was observed that the average age was 6.2 days between birth and sample collection. The following incidences were observed: one case of Congenital Adrenal Hyperplasia, 2 cases of Cystic Fibrosis, 2 cases Hemoglobinopathies, 55 cases of Sickle cell trait, 17 cases of Trace of Hemoglobin C and one case of Trace of Hemoglobin D. **Conclusion:** this study reinforces the importance of guiding pregnant women during the prenatal period in order to conduct the examination in a timely manner, in addition to continuously educating health professionals, improving the knowledge about the PNTN and the early diagnosis of triaged diseases. Genetic counseling for those with subclinical changes is relevant, in order to reduce the likelihood of new cases.

**Keywords:** Neonatal screening. Epidemiology. Congenital abnormalities.

## Referências

- ABCMED. **Teste do Pezinho ou Triagem Neonatal**: para que serve este exame? Quando ele deve ser colhido? Quais são as doenças diagnosticadas pelo teste? 2014. Disponível em: <<http://www.abc.med.br/p/saude-da-crianca/516862/teste-do-pezinho-ou-triagem-neonatal-para-que-serve-este-exame-quando-ele-deve-ser-colhido-quais-sao-as-doencas-diagnosticadas-pelo-teste.htm>>. Acesso em: 8 set. 2017.
- ALTA COMPLEXIDADE POLÍTICA & SAÚDE. **6 de junho: Dia Nacional do Teste do Pezinho, 2016**. Disponível em: <<http://altacomplexidade.org/6-de-junho-dia-nacional-do-teste-do-pezinho/>>. Acesso em: 26 nov. 2017.
- ANDRADE, C. L. et al. Prevalência de sintomas otoneurológicos em indivíduos com hipotireoidismo congênito: estudo piloto. **Caderno Saúde Coletiva**, v. 25, n. 2, p. 144-151, 2017.
- BRASIL. Ministério da Saúde. 06/6 - Dia Nacional do Teste do Pezinho. **Biblioteca Virtual em Saúde**. 5 jun. 2017. Disponível em: <<http://bvsmis.saude.gov.br/ultimas-noticias/2458-06-6-dia-nacional-do-teste-do-pezinho>>. Acesso em: 8 set. 2017.
- BRASIL. Secretaria da Saúde do Rio Grande do Sul. **Teste do Pezinho deve ser realizado entre o 3º e 5º dia de vida**, 2013. Disponível em: <<http://www.saude.rs.gov.br/teste-do-pezinho-deve-ser-realizado-entre-o-3-e-5-dia-de-vida>>. Acesso em: 8 dez. 2017.
- DIAS, A. L. F. et al. Prevalência das doenças detectadas pelo teste do pezinho no município de Uruguaiana, RS. **Anais do Salão Internacional de Ensino, Pesquisa e Extensão**, v. 7, n. 2, 2015. Disponível em: <<http://seer.unipampa.edu.br/index.php/siepe/article/view/15631>>. Acesso em: 10 set. 2017.
- FARIA, D. C. de. **Triagem neonatal e manifestações clínicas da deficiência de glicose 6 fostato desidrogenase em crianças atendidas em hospital público do Distrito Federal**. Dissertação (Mestrado em Ciências e Tecnologias em Saúde) - Universidade de Brasília, Brasília, 2016. Disponível em: <[http://repositorio.unb.br/bitstream/10482/22858/1/2016\\_D%C3%A9boraCristinaDeFaria.pdf](http://repositorio.unb.br/bitstream/10482/22858/1/2016_D%C3%A9boraCristinaDeFaria.pdf)>. Acesso em: 10 set. 2017.
- GOLDBECK, A. S. **Programa Nacional de Triagem Neonatal**. Brasília, 2013. Disponível em: <<http://www2.camara.leg.br/atividade-legislativa/comissoes/comissoes-permanentes/cssf/audiencias-publicas/audiencias-publicas-anteriores/audiencia-2013/audiencia-24.10/apresentacao-1>>. Acesso em: 8 set. 2017.
- IBGE. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. **Estatísticas do registro civil 2015**, Timóteo, MG. Disponível em: <<http://www.cidades.ibge.gov.br/xtras/>>

temas.php?lang=&codmun=316870&idtema=161&search=minas-gerais%7Ctimoteo%7Cestatisticas-do-registro-civil-2015>. Acesso em: 6 set. 2017.

LACERDA, G. S. L. et al. Triagem neonatal: o panorama atual no estado do Amapá. **Revista Visa em Debate: Sociedade, Ciência e Tecnologia**, v. 5, n. 2, p. 89-96, 2016.

LARA, M. T. et al. Deficiência de biotinidase: aspectos clínicos, diagnósticos e triagem neonatal. **Revista de Medicina**. Minas Gerais, v. 24, n. 3, p. 388-396, 2014.

LOPES, M. E. M. O exitoso "teste do pezinho" faz dez anos no Brasil! **Revista Ciência & Saúde Coletiva**, v.16, n.1, p.716-716, 2011.

MACIEL, L. M. Z. et al. Hipotireoidismo congênito: recomendações do Departamento de Tireoide da Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia. **Arquivos Brasileiros de Endocrinologia e Metabologia**. Ribeirão Preto-SP, v. 57, n. 3, p. 184-192, 2013.

MARTINS, G. I. C. et al. **Incidência das patologias detectadas pelo programa de triagem neonatal em Ipatinga**. 2014. Trabalho de conclusão de curso. Instituto Metropolitano de Ensino Superior, 2015.

NARDI, D. C. **A relevância da inclusão do teste de toxoplasmose congênita no teste de triagem neonatal**. Hospital Regional da Asa Sul (HRAS) / Hospital Materno Infantil de Brasília (HMIB), 2013. Disponível em: <[http://www.paulomargotto.com.br/documentos/Toxoplasmose\\_cong\\_triagem.ppt](http://www.paulomargotto.com.br/documentos/Toxoplasmose_cong_triagem.ppt)>. Acesso em: 10 set. 2017.

NUNES, A. K. C. et al. Prevalência de patologias detectadas pela triagem neonatal em Santa Catarina. **Arquivos Brasileiros de Endocrinologia e Metabologia**. v. 57, n. 5, p. 360-367, 2013.

NUPAD - **Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico** - Triagem neonatal. Disponível em: <<http://www.nupad.medicina.ufmg.br/>>. Acesso em: 10 set. 2017.

PEZZUTI, I. L. et al. A threeyear follow-up of congenital adrenal hyperplasia newborn screening. **Jornal de Pediatria**. Rio de Janeiro, v. 90, n.3, p.400-7, 2014.

PORTAL BRASIL. **Teste do Pezinho amplia exame em mais seis estados**, 2012. Disponível em: <<http://www.brasil.gov.br/saude/2012/12/teste-do-pezinho-amplia-exame-em-mais-seis-estados>>. Acesso em: 8 set. 2017.

SBPC/ML. **Recomendações da Sociedade Brasileira de Patologia Clínica/Medicina Laboratorial (SBPC/ML): coleta e preparo da amostra biológica**, 2014. Disponível em: <[http://www.sbpc.org.br/upload/conteudo/livro\\_coleta\\_biologica2013.pdf](http://www.sbpc.org.br/upload/conteudo/livro_coleta_biologica2013.pdf)>. Acesso em: 8 dez. 2017.

SILVA, C. A. et al. Triagem neonatal de hemoglobinopatias no município de São Carlos, São Paulo, Brasil: análise de uma série de casos. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 33, n. 1, p. 19-27, 2015.

SILVESTRIN, S. M. et al. Detecting congenital hypothyroidism with newborn screening: the relevance of thyroid-stimulating hormone cutoff values. **Jornal de Pediatria**, v. 93, p. 274-280, 2016.

SOUSA, A. M. de; SILVA, F. R. A. Traço falciforme no Brasil: revisão da literatura e proposta de tecnologia de informação para orientação de profissionais da atenção primária. **Revista de Medicina da UFC**, v. 57, n. 2, p. 37-43, 2017.

SOUZA, C. F. M. de; SCHWARTZ, I. V.; GIUGLIANI, R. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. **Revista Ciência & Saúde Coletiva**, São Paulo, v. 7, n. 1, p. 129-137, 2002.

UNICAMP. **Fenilcetonúria**, 2017. Disponível em:  
<<https://www.fcm.unicamp.br/fcm/cipoi/triagem-neonatal/teste-do-pezinho/patologias/fenilcetonuria>>. Acesso em: 26 nov. 2017.