



**UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE
CENTRO DE DESENVOLVIMENTO SUSTENTÁVEL DO SEMIÁRIDO
UNIDADE ACADÊMICA DE ENGENHARIA DE BIOTECNOLOGIA E BIOPROCESSOS
CURSO SUPERIOR DE TECNOLOGIA EM AGROECOLOGIA**

LUÍS GUSTAVO VEDOVELLI PEDROZA

**ANÁLISE DOS REGISTROS DE DOENÇAS NEONATAIS DO
MUNICÍPIO DE SUMÉ – PB, POR MEIO DE ENTREVISTA DIRETA
COM AS FAMÍLIAS DOS ACOMETIDOS**

**SUMÉ - PB
2017**

LUÍS GUSTAVO VEDOVELLI PEDROZA

**ANÁLISE DOS REGISTROS DE DOENÇAS NEONATAIS DO
MUNICÍPIO DE SUMÉ – PB, POR MEIO DE ENTREVISTA DIRETA
COM AS FAMÍLIAS DOS ACOMETIDOS**

Monografia apresentada ao Curso de Engenharia de Biotecnologia e Bioprocessos do Centro de Desenvolvimento Sustentável do Semiárido da Universidade Federal de Campina Grande, como requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Engenharia de Biotecnologia e Bioprocessos.

Orientador: Professor Dr. Jean Cesar Batista de Queiroz

**SUMÉ - PB
2017**

P372a Pedroza, Luís Gustavo Vedovelli .

Análise dos registros de doenças neonatais no município de Sumé – PB, por meio de entrevista direta com as famílias dos acometidos. / Luís Gustavo Vedovelli Pedroza. Sumé - PB: [s.n], 2017.

46 f.

Orientador: Professor Dr. José Gonçalves Batista de Queiroz.

Monografia - Universidade Federal de Campina Grande; Centro de Desenvolvimento Sustentável do Semiárido; Curso de engenharia de Biotecnologia e Bioprocessos.

1. Recém nascidos – Distúrbios metabólicos. 2. Fenilcetonúria. 3. Hipotireoidismo congênito. 4. Teste do pezinho. 5. Triagem neonatal I. Título.

CDU: 61(043.3)

LUÍS GUSTAVO VEDOVELLI PEDROZA

ANÁLISE DOS REGISTROS DE DOENÇAS NEONATAIS DO
MUNICÍPIO DE SUMÉ – PB, POR MEIO DE ENTREVISTA DIRETA
COM AS FAMÍLIAS DOS ACOMETIDOS

Monografia apresentada ao Curso de Engenharia de Biotecnologia e Bioprocessos do Centro de Desenvolvimento Sustentável do Semiárido da Universidade Federal de Campina Grande, como requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Engenharia de Biotecnologia e Bioprocessos.

BANCA EXAMINADORA:


Professor Dr. Jean Cesar Farias de Queiroz.
Orientador – UAEB/CDSA/UFCG


Professor Dr. Franklin Ferreira de Farias Nóbrega.
Examinador I – UAEB/CDSA/UFCG


Professor Dr. Rafael Trindade Maia.
Examinador II – UAEDUC/CDSA/UFCG

Trabalho aprovado em: 16 de agosto de 2017.

SUMÉ - PB

Dedico este trabalho à Deus primeiramente, a minha família, em especial a meus pais, Luiz Albino e Marcia Vedovelli, aos meus avós, minhas irmãs, meus professores e a todos os outros familiares e amigos , pelo incentivo e apoio nos momentos difíceis e aos que não acreditavam também, pois me davam força e motivação pra realizar esse grande sonho que é a graduação.

AGRADECIMENTOS

Em primeiro lugar, à Deus pelo dom da vida e sabedoria ao longo dessa jornada, por sempre iluminar meus passos, me dando força em toda dificuldade já enfrentada, me mostrando que sempre se abrirá uma nova porta.

A minha família agradeço o carinho, suporte, amor dedicado, respeito, apoio nos momentos difíceis, pela compreensão quando precisei me ausentar, por estarem sempre comigo independente das minhas decisões, vocês sempre estiveram e sempre estarão ao meu lado, sei que poderei contar com cada um de uma forma diferente, amo vocês.

A minha mãe Edmarcia Vedovelli não apenas por ter me gerado, mas também por ser um exemplo de mulher guerreira e honestidade, mãe dedicada e justa, pelo amor incondicional, carinho, cuidado e proteção, parte indispensável para a construção do meu “eu”. Ao meu pai Luiz Albino Pedroza, grande amigo e companheiro pelo incentivo aos estudos, por confiar em mim, me ensinou a correr atrás do melhor e jamais esperar por ninguém, sempre zelando pela dignidade e honestidade, por fazerem o possível para não nos deixar faltar nada e nunca mediram esforços para proporcionar a mim e as minhas irmãs o melhor que podíamos receber, Deus não poderia ter me presenteado com pais tão maravilhosos, essa conquista também é de vocês.

As minhas irmãs, Ana Carolina e Carina, partes de mim que de uma forma ou de outra estiveram presentes em minha vida, por todas as tristezas e alegrias compartilhadas, que apoiaram as decisões tomadas por mim, que possamos servir de espelhos uns aos outros, como exemplo de perseverança e superação nessa longa jornada da vida, aos meus sobrinhos Vinícius, João Lucas e Miguel Rossi, que sirva de motivação para que nunca deixem de buscar um futuro melhor e promissor através dos estudos, pois o conhecimento é libertador. À minha madrastra Apolonia grande amiga, enfermeira e profissional da área da saúde, por me tratar como um filho e cuidar do meu pai, sempre fez o seu melhor para de uma forma ou de outra suprir a ausência da minha mãe durante esses anos que estive longe de casa, além de ter me ajudado com o presente trabalho, pessoas como meu cunhado Augusto, meus tios Lucia Albino e Carlinhos de Ciba, pela confiança e ajuda que me deram desde que eu cheguei em Sumé, meus avós João Albino, Alice Maria e Avenir Vedovelli (*in memoriam*), Cícera Vedovelli e Lagoa, exemplos de bondade e

simplicidade me ajudaram muito, todos vocês, cada um com uma forma de contribuição, por me proporcionar toda uma infraestrutura durante todos esses anos para que eu conseguisse me manter e atingir meu principal objetivo, muito obrigado.

Ao meu orientador, Jean César, que sempre o admirei por sua inteligência, que me aceitou como seu orientando, se dispozo a me ajudar e “ajeitar”, apoiando com paciência e sempre me dizendo que iria dar certo, me proporcionou um amplo conhecimento na área de biotecnologia, biologia, entre outras, sempre exigiu o melhor de seus alunos principalmente em disciplinas como CCA, Purificação e Biossegurança, obrigado por tudo, prazer enorme em ser seu aluno, orientando e tê-lo como amigo.

Aos membros da banca examinadora, aos meus colegas, amigos e companheiros nas muitas noites de estudos , trabalhos, momentos de confraternização e distração, foram minha família durante esse tempo e têm um lugar reservado em meu coração. Hemerson, Édipo, Dênis, Sendy, João ,Torres, Bial, Cébinha, João Albino (in memoriam), Téco, Tino, Jeandalo, Marinete, Davi , Renato, Sandro, Evandro, Brow Tavares, Aléx Reis, Alan, Ozires, Laédson, Paloma, Lucas, Laísa, Arlene, Mary Araújo, Franklin, Lucas Eduardo, Jéssica Moreira, Ana Carla, Rafael, Edvan, Lúcia, Fagner, Adriano Matos entre outros, tornaram-se irmãos, obrigado por tudo.

À Universidade Federal de Campina Grande e ao Centro de Desenvolvimento Sustentável do Semiárido, por me apresentar um novo mundo, despertar em mim a ânsia pelo saber, contribuindo para o meu crescimento pessoal e profissional pela oportunidade de formação superior. À todos os meus professores que contribuíram de forma direta a essa conquista, me proporcionaram adquirir novos conhecimentos ao longo de todo curso, sem pessoas como vocês, sonhos como o meu jamais poderiam ser realizados . Em especial aos professores: Jean César, Aldinete Barreto, Rafael Maia, Franklin Farias, Magnólia, Glauciane, Fabiana, Ranoel, Harley, Patrício, Demerson, Normanda, Michelle, Ana Mary, Alex , Adriano, Renato Isidro, Ilza, Vilma entre outros pelas orientações e aprendizados oferecidos.

Por fim, meus sinceros agradecimentos a todos aqueles que direta ou indiretamente participaram e contribuíram para a minha formação profissional e realização de mais este sonho em minha vida. Muito obrigado!

"Seja você quem for, seja qual for a posição social que você tenha na vida, a mais alta ou a mais baixa, tenha sempre como meta muita força, muita determinação e sempre faça tudo com muito amor e com muita fé em Deus, que um dia você chega lá. De alguma maneira você chega lá"

Ayrton Senna

RESUMO

Os Programas de Triagem Neonatal (PTN) tem como objetivo diagnosticar diversos distúrbios metabólicos que eventualmente se manifestam de maneira precoce e grave, porém é possível uma intervenção efetiva introduzindo o tratamento em sua fase pré-clínica. Todo esse esforço para que seja realizado um programa de triagem neonatal se deve ao fato de que se não tratado, o distúrbio traz consequências graves para a saúde do afetado. Os dados obtidos em pesquisa anteriormente realizada pela análise das atas do Hospital e Maternidade Alice de Almeida, localizado no município de Sumé, estado da Paraíba, constavam anotações referentes aos triados, onde por meio dos valores de referência dos testes eram identificados os indivíduos que tinham algumas das quatro patologias que poderiam ser identificadas: Fenilcetonúria (PKU), Hipotireoidismo (TSH), Hemoglobinopatias (HB) e/ou Fibrose Cística (FC). No período de 2005 a 2015 foram registrados testes de 2921 recém-nascidos (RN). Neste estudo foram detectados 22 casos de PKU, 21 casos de TSH, 1 caso de anemia falciforme e nenhum caso de Fibrose Cística. O estudo anteriormente realizado resultou em dados considerados alarmantes, pois mostraram que a ocorrência de PKU é 90,9 vezes superior à estimativa da ONU e que, a ocorrência de TSH é 25,17 vezes superior à quantidade de casos a nível nacional. Sendo assim, o presente estudo objetivou investigar mais a fundo a real situação dos pacientes por meio de entrevistas para maior validação dos dados. À princípio objetivou-se um levantamento em uma amostra de 20 pacientes, entretanto devido a dificuldade de localização dos mesmos, foram realizadas entrevistas com 10 dos acometidos e o que observou-se foi que a maioria dos entrevistados recebeu um diagnóstico diferente ou sequer estão cientes de qualquer patologia diagnosticada, evidenciando uma certa divergência no conteúdo das atas do Hospital.

Palavras-Chave: Distúrbios Metabólicos. Triagem Neonatal. Fenilcetonúria. Hipotireoidismo Congênito.

ABSTRACT

Neonatal Screening Programs (NSP) purposes to detect various metabolic disorders that might occur in an early and severe way, but effective interventions are possible by introducing the treatment in its preclinical phase. All this effort to carry out a neonatal screening program is due to the fact that if left untreated, the disorder has serious consequences for the health of the affected. The data obtained in a previous research carried out by the analysis of the Alice de Almeida Hospital and Maternity records, located in the city of Sumé, state of Paraíba, included annotations referring to the triads, where the reference values of the tests were identified the individuals who had Some of the four pathologies that could be identified, Phenylketonuria (PKU), Hypothyroidism (TSH), Hemoglobinopathies (HB) and/or Cystic Fibrosis (CF). In the period from 2005 to 2015, 2921 newborn (NB) were registered. At this study were detected Twenty-two PKU cases, twenty-one cases of TSH, one case of sickle cell anemia and no cases of Cystic Fibrosis. The previous study resulted in data considered alarming since they showed that the occurrence of PKU is 90.9 times higher than the United Nations estimate and that the occurrence of TSH is 25.17 times higher than the number of cases at the national level. Therefore, the present study intended to further investigate the real situation of the patients through interviews for greater validation of the data. Initially, an examination was performed on a sample of 20 patients, however outstanding to the difficulty of locating the same, interviews with 10 of those affected and what was observed was that most of the interviewees received a different diagnosis or even are conscious of any diagnosed pathology, showing divergence in the content of the Hospital's records.

Keywords: Metabolic Disorders. Newborn Screening. Phenylketonuria. Inborn Hypothyroidism.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1 -	Ilustração sobre o teste do pezinho.....	18
Figura 2 -	Dia Nacional do Teste do Pezinho.....	20
Figura 3 -	Passo a passo da realização do Teste do Pezinho.....	25
Figura 4 -	Localização da cidade de Sumé no mapa da.....	31
Figura 5 -	Entrevista com a família de um dos diagnosticados.....	33

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Ocorrência mundial de Fenilcetonúria por região ou grupo étnico.....	23
Tabela 2 - Portadores de Fenilcetonúria em tratamento no Brasil.	24
Tabela 3 - Análise Quantitativa anual de Fenilcetonúria (PKU) e de Hipotireoidismo Congênito (TSH) no município de Sumé-PB.....	34

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

AF	Anemia Falciforme
APAE	Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais
CFTR	Proteína Reguladora da Condutância Transmembrana
FC	Fibrose Cística
HB	Hemoglobinopatias
HPLC	Cromatografia Líquida de Alta Performance
HPA	Hiperfenilalaninemias
L PHA	L fenilalanina
LACEN	Laboratório Central de Saúde Pública
MCAD	Deficiência de desidrogenase acil-coenzima A de cadeia média
PHA	Fenilalanina hidroxilase
PKU	Fenilcetonúria
PNTN	Programa Nacional de Triagem Neonatal
PTN	Programas de Triagem Neonatal
RN	Recém Nascido
SBTN	Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal
TN	Triagem Neonatal
TSH	Hipotireoidismo congênito
T3	Triiodotironina
T4	Tiroxina

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO.....	13
2	OBJETIVOS.....	16
2.1	OBJETIVO GERAL.....	16
2.2	OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	16
3	REFERENCIAL TEÓRICO.....	17
3.1	PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL NO MUNDO.....	17
3.2	TRIAGEM NEONATAL NO BRASIL.....	18
3.3	A TRIAGEM NEONATAL NO ESTADO DA PARAÍBA.....	21
3.3.1	Fenilcetonúria.....	21
3.1.1.1	Diagnósticos.....	24
3.1.1.2	Sintomas da Fenilcetonúria.....	26
3.3.2	Hipotieoidismo congênito.....	28
3.3.2.1	Diagnóstico.....	29
3.3.2.2	Tratamento.....	29
4	JUSTIFICATIVA.....	30
5	METODOLOGIA.....	31
5.1	POPULAÇÃO, AMOSTRAGEM E ANÁLISE DOS DADOS	31
5.2	VARIÁVEIS E INDICADORES RELACIONADOS AO QUESTIONÁRIO APLICADO ÀS CRIANÇAS.....	32
6	RESULTADOS.....	34
7	CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	40
	REFERÊNCIAS.....	42

1 INTRODUÇÃO

Na história em geral as doenças podem dividir-se em períodos pré sintomáticos que são aqueles em que o paciente ainda não apresenta sintomas da patologia, logo não procurou atendimento médico, ou sintomáticos, em que o paciente já apresenta sintomas mesmo que ainda sutis, o que pode vir a dificultar o diagnóstico correto por parte dos médicos, lembrando que para os casos pré sintomáticos ou pré-clínicos para muitas doenças o desenvolvimento pra um período sintomático não se faz necessariamente obrigatório (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

Triar significa rastrear ou identificar os indivíduos de uma população aparentemente normal que apresentem riscos de desenvolver doenças específicas para que os mesmos possam se antecipar a elas usando como estratégias terapêuticas ações preventivas imediatas (WALD, 1994).

A história da triagem neonatal iniciou-se no final da década de 50, mais em diversos países os Programas de Triagem Neonatais (PTN) só foram aderidos nos anos 60 ou ainda mais adiante como é o caso do Brasil em que os programas tiveram início na cidade de São Paulo só em 1976 com diagnósticos apenas de fenilcetonúria, e mais tarde, o diagnóstico para hipotireoidismo congênito alguns anos depois, a partir dos anos 80 de forma independente alguns estados deram início aos programas de triagem de forma legal, alguns com legislação própria. Os Programas de Triagem Neonatais (PTN) só vieram a ter projeção em todo território nacional na década de 90, através da Portaria nº 822 o Ministério da Saúde estabeleceu em 2001 que todos os recém-nascidos brasileiros tivessem igual acesso aos testes de triagem mediante ao Sistema Único de Saúde. O exame permite o diagnóstico antecipado de diversas patologias que são desenvolvidas mediante a distúrbios metabólicos que não apresentam sintomas durante a fase neonatal visando a intervenção dessas doenças (ALMEIDA; GODINHO; TELES, 2003).

Segundo Lélis (2009) as informações prestadas pelos profissionais de saúde durante o período de gestação definirá a adesão do Teste do Pezinho. Os problemas com custos de implantação e manutenção dos programas de triagem se devem pelo fato de além da estrutura necessária para identificação dos pacientes

através da realização dos testes, os programas englobam processos de confirmação do diagnóstico e tratamento dos acometidos, logo a implantação dos programas são aplicados somente nos casos de doenças graves, que existam evidências claras de que o tratamento precoce irá contribuir significativamente para a inibição do desenvolvimento da doença visto que os recursos são escassos (PECKHAM & DEZATEUX, 1998).

Atualmente existem inúmeros programas de triagem em populações, o teste neonatal além de diagnosticar doenças genéticas por erros metabólicos nos primeiros dias de vida do recém-nascido, também pode ser utilizado para diagnóstico de doenças infecciosas (SCHWARTZ; NETO; GIUGLIANI, 2000).

Outra questão que sempre vem a debate em países de terceiro mundo é a real necessidade da implantação dos Programas de Triagem Neonatal (PTN) , devido a escassez dos recursos e a raridade de tais doenças metabólicas (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

Em relação a organização e cobertura das redes assistenciais ocorre divergências entre os Estados. Em geral os programas de triagem neonatal enfatiza a detecção, confirmação do diagnóstico e tratamento de quatro tipos de patologias, são elas: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Hemoglobinopatias, e Fibrose Cística (ALMEIDA; GODINHO; TELES, 2003).

O diagnóstico antecipado dessas doenças é de suma importância para a saúde da população brasileira, na medida em que racionaliza os gastos com os serviços de alta complexidade, são nítidas as vantagens da detecção precoce do ponto de vista do doente, para melhor desenvolvimento físico e mental, longevidade e perspectiva de uma melhor qualidade de vida. Contudo para os familiares, ameniza os desgastes emocionais, financeiros e sociais. Desta forma conclui-se então que este programa como política pública de saúde é realmente voltado para o desenvolvimento de uma sociedade mais saudável e valorizada em seus direitos de cidadania.

Visando demonstrar o perfil de funcionamento desse programa e a sua eficiência na detecção de doenças em recém-nascidos, o teste do pezinho é de extrema importância para a saúde pública, reduzindo a morbimortalidade infantil, mediante os aspectos apresentados e da constatação da existência de poucos trabalhos prévios relacionados ao perfil do Programa de Triagem Neonatal

na região é necessária a realização de estudos analisando e descrevendo as características desse programa.

Este trabalho tem como intuito, além de atualizar o dados referentes ao assunto e fazer um levantamento da situação atual dos pacientes, apresentar uma proposta de intervenção no que diz respeito a importância do conhecimento dos profissionais da área da saúde, gestantes e da população em geral sobre a coleta de triagem neonatal (teste do pezinho) entre o 3º ao 5º dia de vida do RN na cidade de Sumé-PB.

2 OBJETIVOS

2.1 OBJETIVO GERAL

Analisar e quantificar os dados gerados na Triagem Neonatal, levando em consideração a incidência de patologias genéticas em recém-nascidos entre 2005 e 2015, na cidade de Sumé, no Cariri Paraibano.

2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Reunir informações atuais sobre as patologias diagnosticadas pela triagem neonatal e identificar a situação na cidade de Sumé/PB quanto a essas disfunções metabólicas, servindo como apoio e referência para trabalhos de profissionais envolvidos com as doenças.
- Identificar, localizar e entrevistar os pais ou responsáveis para obter informações atuais sobre os recém-nascidos acometidos das seguintes doenças: Hipotireoidismo (TSH) e Fenilcetonúria (PKU), na cidade de Sumé na Paraíba.

3 REFERENCIAL TEÓRICO

3.1 PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL NO MUNDO

O médico Robert Guthrie (USA), foi o pioneiro no Programa de Triagem Neonatal no final da década de 50, pesquisador durante mais de doze anos na área do câncer Guthrie decidiu após o nascimento de seu filho, que era portador de deficiência mental, dedicar-se mais a fundo em pesquisas relacionadas a prevenção deste tipo de patologia. Logo veio a se tornar membro e mais tarde vice-presidente, juntamente com Margaret sua esposa, de uma associação em Nova York que tinha como finalidade os casos de deficiência mental. Mais tarde, por volta dos anos 60, Guthrie veio a tomar conhecimento através do Dr. Robert Warner da doença Fenilcetonúria (PKU), o mesmo lhe explicou que nesses casos o retardo mental era causado por um erro no metabolismo do aminoácido fenilalanina, porém, se o acometido se limitasse a uma dieta restrita ao aminoácido reduzindo o nível sanguíneo do mesmo, teria uma melhora considerável em seu comportamento, logo a pedido do Dr. Warner, Guthrie direcionou suas pesquisas em métodos que pudessem medir a quantidade de fenilalanina no sangue de maneira mais simples em relação aos já existentes, o Estado de Massachusetts estabeleceu em 1963 uma lei que obrigava todos os recém-nascidos a realizar o exame neonatal, só então o teste para Fenilcetonúria (PKU) veio a tornar-se padrão após inúmeras tentativas de implantar o rastreamento para tal finalidade (DOMINGOS, 1997).

Posterior a isto foram adicionadas aos programas de triagem outras patologias, em geral são quatro as doenças mais triadas nos programas, Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Anemia Falciforme e Fibrose Cística. Entretanto já existem exames com capacidade de diagnosticar inúmeras outras patologias tais como, tirosinemia, deficiência de desidrogenase acetil-coenzima A, deficiência de biotidina, hiperplasia adrenal congênita, galactosemia, doença do xarope de bordo entre outras (LEÃO & AGUIAR, 2008).

Nota-se, no entanto, que há muitas décadas existe uma preocupação com o tema: diagnóstico e prevenção de algumas doenças causadoras de retardo mental em indivíduos. A ideia de triagem neonatal para doenças graves foi primordial para

que houvesse uma prevenção de possíveis sequelas neurológicas, enfatizando a possibilidade de diagnóstico e tratamento em relação à várias doenças.

Ilustrações conforme a Figura 1, referente ao exame neonatal geralmente são vistas em hospitais e maternidades por todo o mundo destacando a importância do teste do pezinho que é gratuito e obrigatório pela Lei nº 8069, de 13/07/1990 do Estatuto da Criança e do Adolescente.

Figura 1- Ilustração sobre o teste do Pezinho.



Fonte: (PORTAL COFEN, 2012).

3.2 TRIAGEM NEONATAL NO BRASIL

Sob a direção do pediatra Prof. Benjamim Schmidt ocorreram na década de 60 em São Paulo as primeiras experiências em triagem na (APAE) Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais, porém ainda demoraria alguns anos para que fossem introduzidos os programas para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito, ambos já no final da década de 70, no decorrer dos anos laboratórios privados de regiões como Sul e Sudeste viabilizaram os exames neonatal para diversas patologias (LEÃO & AGUIAR, 2008).

De início ocorreram muitas discussões, inclusive a respeito da ética em torno do assunto, devido a desorganização e falta de estrutura dos programas de triagem no Brasil, assim como em outros países ainda em desenvolvimento. Nos dias atuais o teste do pezinho pode ser realizado tanto no sistema público, abrangendo o diagnóstico para as quatro doenças (fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme e fibrose cística) como em laboratórios privados em que os testes já são capazes de diagnosticar um amplo leque de doenças (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

Já em 1990 através da Lei 8069/1990 o Estatuto da Criança e do Adolescente tornou obrigatório o teste neonatal, e através da portaria 22, no ano de 1992 foram inclusos para avaliação de fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito corroborado pelo Ministério da Saúde, o Sistema único de Saúde (SUS) aderiu os procedimentos como padrão em sua tabela, dando início aos primeiros programas de cobertura nos Estados, após isso os teste de triagem neonatal começaram a ser exigidos em qualquer laboratório (LEÃO & AGUIAR, 2008).

É fundamental em um programa de triagem neonatal que haja um controle de qualidade e cobertura, o que não ocorria, dificultando assim a otimização dos procedimentos, variáveis importantes como a coleta da primeira amostra, o tempo que esta coleta demorava para adentrar no laboratório e a comunicação aos pais sobre o resultado para que fosse dado início ao tratamento não eram seguidos de maneira correta, entretanto no ano de 2001 o Ministério da Saúde ao editar a portaria nº 822 tornou indispensável o cumprimento da lei de maneira rigorosa, aumentando a cobertura e numero de exames pelo SUS visando uma melhor organização de redes de coleta para que houvesse um investimento adequado por parte do Governo Federal , onde os estados com cobertura inferior a 50% podem realizar a triagem para o hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria a triagem para hemoglobinopatias só poderiam ser realizadas por Estados com cobertura maior de 50% e para fibrose cística maior de 70% (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

A divisão do programa deve ocorrer de acordo com o nível de cobertura de cada estado, geralmente é dividida em três etapas, são triadas as doenças fenilcetonúria e o hipotireoidismo na Fase 1, na Fase 2 além dessas duas doenças mencionadas é feita adesão do teste para anemia falciforme e algumas outras hemoglobinopatias e na Fase 3 acrescenta-se a fibrose cística junta aos outros três tipos de patologias triadas. Todos os estados do território brasileiro em meados de

2006 haviam aderido ao programa de triagem e funcionando de acordo com o protocolo estabelecido ao menos para as doenças fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito (cerca de 2.497.291 recém-nascidos por ano e cobertura de cerca de 80%), outros 10 estados para anemia falciforme além das outras duas mencionadas (Fase 2) e 3 estados já realizavam a cobertura para as quatro patologias (na Fase 3), alguns estados realizavam cobertura de 95% para as quatro patologias. Apesar de distantes dos padrões de países de primeiro mundo como nos EUA, pode-se considerar a cobertura dos programas de triagem neonatal em territórios nacionais relativamente satisfatória comparados a alguns países de Europa (LEÃO; AGUIAR, 2008).

No Brasil exame do “Teste do Pezinho” é celebrado no dia 06 de junho conforme ilustra a Figura 2, divulgado e conhecido em todos os programas pelo mundo desde o início pelo Dr. Benjamin Schmidt, o exame é realizado mediante uma pequena amostra de sangue através da punção capilar no calcanhar do recém-nascido (WITTIG; DOMINGOS, 1999).

Figura 2 - Dia Nacional do Teste do Pezinho.



Fonte: (PARAÍBA. SECRETARIA ESTADUAL DE SAÚDE, 2014).

3.3 A TRIAGEM NEONATAL NO ESTADO DA PARAÍBA

A triagem neonatal ou teste do pezinho é oferecida gratuitamente à população do Estado da Paraíba por meio do Programa de Triagem Neonatal da Paraíba, da Secretaria de Estado de Saúde (SES/PB).

Em 2015 tendo cobertura de 183 postos de coleta no estado foram triadas 43.019 crianças em todo estado. No presente estudo, vamos destacar os quatro tipos de doenças que são habitualmente testadas através do teste do pezinho regulamentadas pelo SUS, faremos menção as essas condições metabólicas e além destas, apresentaremos outras que geralmente estão disponíveis somente em laboratórios privados.

Doenças diagnosticáveis na Triagem Neonatal, que foram investigadas neste estudo:

3.3.1 Fenilcetonúria

A fenilcetonúria (PKU) é um erro metabólico inato autossômico recessivo, é a disfunção genética primária da enzima responsável por catalisar o aminoácido fenilalanina em tirosina hidroxila (PAH), em geral as hiperfenilalaninemias podem ser resultados de inúmeras situações de anomalias, existem também casos como a disfunção da regeneração ou síntese do cofator [tetrahidrobiopterina (BH₄)] para o correto desempenho da enzima fenilalanina hidroxila. Se tratando de causas secundárias as hiperfenilalaninemias podem ser decorrentes de fatores como doença renal, prematuridade, problemas hepáticos algumas vezes decorrentes do uso de medicamentos como trimetopim e agentes quimioterápicos, o que se tem por certo é que uma triagem no primeiro mês de vida permite um diagnóstico e possível tratamento que pode evitar graves consequências como o retardo mental causado pelo acúmulo de fenilalanina no sangue e outros tecidos, espasticidade, epilepsia entre outros danos progressivos (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

A PKU é uma disfunção genética que pode ser considerada rara entre japoneses e negros africanos, são patologias com diferentes incidências nos diversos grupos étnicos, comumente diagnosticada em países como Irlanda entre outros no norte da Europa (CLARKE, 1996).

No Brasil a incidência da doença não é precisa devido ao fato de que os dados estatísticos não são completos já que a triagem não ocorre de maneira

uniforme em todos estados do país, porém estima-se que em torno de 1 para cada 12.000 crianças nascidas são portadoras de tal patologia, em países de primeiro mundo como os Estados Unidos é de uma para cada 15.000 nascidos vivos (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

A fenilcetonúria (PKU) é uma patologia que pode ser diagnosticada através da triagem neonatal ou "teste do pezinho". No Brasil o exame já se faz obrigatório segundo consta na Lei nº 8069, de 13/07/1990 do Estatuto da Criança e do Adolescente (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

É possível que existam casos de hiperfenilalaninemias transitórias em que não são necessários qualquer tipo de tratamento ou dieta quando os níveis de PKU no sangue se encontram entre 4 mg/dL (240 µmol/L) e 10 mg (600 µmol/L), contudo os casos de fenilcetonúria (PKU) podem ser classificados como, leve 10 (600 µmol/L) e 20 mg/dL (1.200 µmol/L), ou classificados como PKU clássica em que os níveis de fenilalanina ultrapassam os 20 mg/dL (1.200 µmol/L). Existem também os casos conhecidos como PKU materna, para tanto se faz necessário um acompanhamento em mulheres com aumento de fenilcetonúria permanente, afim de evitar sequelas como cardiopatia congênita, microcefalia e distúrbios psiquiátricos (LEÃO; AGUIAR, 2008).

Existem ainda pacientes que apresentam um quadro clínico ainda mais intenso para PKU, chamadas de atípicas pois não estão diretamente associadas a disfunções enzimáticas e sim no metabolismo do cofator (BH4) esses casos correspondem a cerca de 1 a 3% para casos de fenilcetonúria, para situações como essas apenas o tratamento com dieta restrita não se faz suficiente e necessita do acréscimo de substâncias que permitam a produção dos compostos químicos dos neurotransmissores e introdução de BH4 no sistema nervoso central, são elas (BH4, 5- hidroxitriptofano, L-dopa e inibidor de dopa carboxilase) (MIRA; MÁRQUEZ, 2000; SCRIVER; KAUFMAN, 2001).

Se tratando da incidência mundial os números variam bastante contudo vão de 1:10.000 ou 30.000 crianças, em países como Finlândia quase não existem casos, em contrapartida na Islândia 1 caso para cada 6.000 e no Japão uma incidência ainda menor de 1 caso para 60 mil crianças conforme veremos a seguir na Tabela 1 (MONTEIRO & CÂNDIDO, 2006).

Tabela 1- Ocorrência mundial de Fenilcetonúria por região ou grupo étnico.

Regiões geográficas ou grupos étnicos	Incidência (casos/milhão de nascimentos)
Turquia	385
Judeus; Lemenitas	190
Escócia	190
Tcheco Eslováquia	150
Polônia	130
Hungria	90
Dinamarca	85
França	75
Noruega	70
Inglaterra	70
Italia	60
China	60
Canadá	45
Brasil	40
Suécia	25
Japão	7
Judeus Asquenases	5
Finlândia	5

Fonte : (CARVALHO, 2001).

O grande problema de se reunir estatísticas confiáveis no Brasil é a falta de dados centralizados, ou seja para obter números validos a respeito da incidência se fez necessário um levantamento junto ao Ministério da Saúde no Distrito Federal e em onze estados brasileiro junto ao centros de tratamento para portadores de PKU, também não há controle da patologia nos outros estados, contudo para este levantamento foi considerado o índice de crianças em tratamento em cada estado junto aos centros de atendimento, enfatizando que alguns destes centros recebem

crianças de variados estados de todo Brasil e existem crianças acometidas advindas de estados onde a cobertura se faz mais precária. Segundo o levantamento realizado foi constatado em território brasileiro 1.225 casos estão cadastrados no controle e assistência, conforme apresentado na Tabela 2 (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

Tabela 2 - Portadores de Fenilcetonúria em tratamento no Brasil.

Regiões	Estados	Portadores de PKU
Sul	RS	82
	SC	37
	PR	103
Sudeste	SP	580
	MG	118
	RJ	205
	ES	17
Centro-Oeste	MS	6
	MT	4
	GO	29
	DF	28
Nordeste	BA	16
	Outros	Não há registros completos
Norte	Todos	Não há registros completos
Total Nacional		1.225

Fonte: (CARVALHO, 2001).

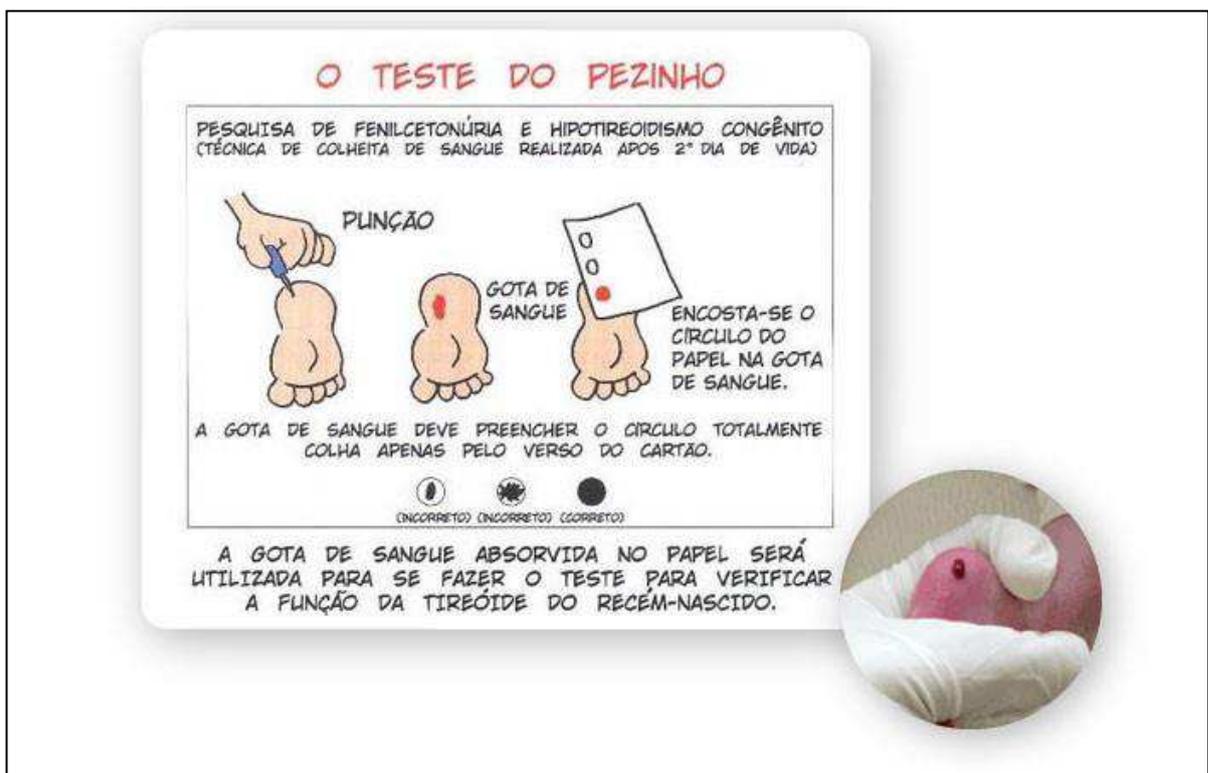
3.3.1.1 Diagnósticos

Atualmente são vastas as metodologias utilizadas para triagem e diagnóstico da fenilcetonúria nos diferentes lugares, alguns dos métodos possíveis são qualitativos e quantitativos, entre os qualitativos podemos destacar a cromatografia

de aminoácidos (camada delgada), que possibilita identificar o aumento de vários aminoácidos inclusive da fenilalanina o que possibilita a detecção de outros possíveis distúrbios metabólicos ao mesmo tempo, e o Teste de Guthrie, que é utilizada a bactéria *Bacillus sp.* O teste consiste em, através de um disco de papel contendo uma amostra de sangue em que o aminoácido fenilalanina encontra-se demasiado, utilizar a bactéria para analisar se ocorre a inibição do crescimento da mesma através da amostra. Entre os quantitativos podemos destacar espectrometria de massa (*in tandem*), e análise fluorimétrica. Se tratando de vantagens entre as técnicas supracitadas podemos enfatizar que os métodos qualitativos são de menor custo e de simples realização, entretanto os métodos quantitativos viabilizam a automização e possuem vantagens por ter maior sensibilidade e especificidade, com isso detectando menos diagnósticos falsos-positivos e negativos (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

A Figura 3 nos mostra uma pequena ilustração do procedimento realizado com as crianças durante o Teste Neonatal, a técnica de colheita de sangue é realizada após o segundo dia de vida dos recém nascidos.

Figura 3 - Passo a passo da realização do Teste do Pezinho.



Fonte: (DIÁRIO DE BIOLOGIA, 2014).

3.3.1.2 Sintomas da Fenilcetonúria

Dentre os possíveis sintomas podem-se destacar, dificuldade de aprendizado, falta de concentração, problemas comportamentais, hiperatividade, irritabilidade e convulsões, os recém nascidos acometidos não tratados são impossibilitados de atingir o desenvolvimento inicial necessário, com grande possibilidade de apresentar inúmeros problemas físicos e mentais devido ao aumento nos níveis sanguíneos de fenilalanina com a alimentação proteica (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

Segundo Waitzberg (2000), o tratamento tem que ser imediato pois caso contrário a cada dez semanas a criança acometida perde 5 unidades de QI (Quociente de Inteligência) devido a interferência na síntese proteica cerebral causada pela toxicidade da fenilalanina em excesso, além de alterar concentrações de aminoácidos e serotonina causando disfunções na capacidade intelectual do acometido.

Outros sintomas notáveis com o passar das semanas em acometidos é o odor distintivo devido aos níveis de fenilacetato que torna-se significativo o cheiro no ambiente, conhecido como “odor de rato” nos cabelos, urina e pele, em contrapartida, as crianças triadas e diagnosticadas e tratadas com antecipação não apresentam esse tipo de anomalia (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

3.3.1.3 Tratamento nutricional

A dieta reduzida em fenilalanina deve ser adaptada ainda no primeiro mês de vida na alimentação do recém-nascido afim de reduzir significativamente futuras disfunções mentais, o princípio do tratamento baseia-se em dietas por eliminação ou substituição de alimentos contendo o aminoácido fenilalanina, a dieta restrita a baixos teores de fenilalanina deve ser mantida por toda vida da criança. Contudo se faz necessário uma dieta adequada visto que na ausência dos alimentos restringidos na dieta ocorrerá uma deficiência de nutrientes necessários a manutenção da saúde da criança acometida de fenilcetonúria (PKU) (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

Mediante estudos realizados nos EUA com 10 mil acometidos de fenilcetonúria, comprovou-se que crianças com diagnóstico e tratamento precoce e

seguindo uma dieta restrita obtiveram desenvolvimento físico e psiquiátrico normal (MOATZ, *et al*, 2000).

Mulheres na fase adulta com PKU porém em níveis de fenilalanina controlados e que foram tratadas enquanto crianças, podem engravidar sem que a prole esteja sob o risco de herdar a PKU materna e apresentarem doenças como a microcefalia e anomalias físicas (FAUCI, *et al*, 1998).

Karam (2003), salienta que o teste do pezinho possibilita o quadro clínico e tratamento por antecipação, permitindo o progresso de uma geração de mulheres psicologicamente e fisicamente sadias para uma eventual reprodução.

Em geral através da idade da criança são especificadas as quantidades permitidas dos alimentos, outro fator destacado além da tolerância individual são os níveis séricos, entre os alimentos permitidos na dieta restrita dos fenilcetonúricos estão inclusos café, pirulitos de frutas, farinha de tapioca, refrigerantes (isentos de aspartame) geleias de frutas, algodão-doce, mel, sagu, balas, goiabada, picolé de frutas, chás, sucos de frutas artificiais, groselha esses alimentos entre alguns outros possuem baixo índice de fenilalanina (zero a 20mg PHE/100g de alimento). Em contrapartida alimentos não permitidos na dieta da criança acometida da patologia contém teores altos do aminoácido podendo ser destacados leite e derivados, carnes, ovos, feijão, amendoim, achocolatado, bolos, alimentos considerados industrializados e que contém aspartame além de biscoitos, pães em geral, alimentos como: brócolis, massas (sem ovos como ingrediente) farinha de trigo com teor não elevado de proteína, batata-inglesa, arroz, mandioca, abóbora, quiabo, tomate, cebola, frutas em geral variam de caso para caso (MONTEIRO & CÂNDIDO, 2006).

Agora fazendo uma relação com a Biotecnologia, a utilização de BH4 (tetra-hidrobiopterina) ou a substituição de enzimas com PAL como forma de terapia são formas alternativas de tratamento que vem sendo divulgadas, entretanto ainda se encontram em período de experimento. Através de administração subcutânea ou oral a enzima fenilalanina amônia liase recombinante pode realizar o processo de conversão de PHE em metabólitos que não possuem toxicidade por exemplo o ácido trans-cinâmico. Entretanto vale ressaltar que o uso por longos períodos podem levar á respostas imunes, devido a isto novas pesquisas estão em processo de desenvolvimento para minimização de tais efeitos (SARKISSIAN & GAMÉZ, 2005).

3.3.2 Hipotireoidismo Congênito

Uma das principais causas tratáveis de retardo mental ocorre pela deficiência ao nascimento do hormônio tireoídiano a isso dá-se o nome de hipotireoidismo congênito HC. A incidência do HC é de aproximadamente 1/3.000 recém-nascidos, 85% dos casos ocorrem aleatoriamente, geralmente por alguma forma de mutação nos genes tireoídianos (LEÃO; AGUIAR, 2008).

Caso o tratamento não aconteça de maneira precoce os recém-nascidos tem grande probabilidade de desenvolver graus variados de surdez, problemas no desenvolvimento físico e mental dentre outras sequelas graves, apesar de não ser comum, existem casos em que os e sintomas podem desenvolver-se ainda nos primeiros dias de vida do RN, tais como problemas na pele, problemas com alimentação, alteração no tônus muscular (GRUTERS, 1992).

Este tipo de doença é mais comum em recém-nascidos que não produzem hormônios essenciais para seu desenvolvimento físico e mental, ou seja não possuem quantidades normais de hormônio tireoídiano. Este tipo de patologia preenche todos os critérios necessários para inserção em um programa de triagem neonatal, realmente ocorre entre irmão, esta alteração ocorre pela falência total ou parcial da glândula tireoide, diferente das outras doenças mencionadas triadas o HC dificilmente é resultado de erros inatos do metabolismo, uso de medicamentos durante a gravidez raramente causam tal patologia (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

Ainda que os danos no cérebro já esteja gradativamente se desenvolvendo, geralmente a maioria dos recém-nascidos acometidos de HC apresentam quadro assintomático nos primeiros 90 dias de vida (GRUTERS, 1992).

Segundo pesquisas realizadas em Porto Alegre no ano 2000 a incidência para o hipotireoidismo congênito (HC) é estimada em 1/3.500 recém-nascidos (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

3.3.2.1 Diagnóstico

Inicialmente utiliza-se a técnica de radioimunoensaio, fluorimetria ou imunofluorescência, através de papel filtro e dosagem do hormônio (TSH), existem alguns laboratórios que priorizam a dosagem de tiroxina (T4) ao invés de hormônio tireo-estimulante, vale ressaltar que para as dosagens utilizadas de TSH pode ocorrer um aumento nos casos falsos-positivos no decorrer das primeiras 48 horas, enquanto que para a T4 os testes apresentam cerca de 10% de falsos-negativos apenas (WILLI; MOSHABG, 1991).

Em nosso meio, isto é contornado, pois a maioria dos neonatos coleta o teste do pezinho após o 3º dia de vida. Dosagens de TSH acima de 50 MU/mL são consideradas altamente suspeitas de HC (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

3.3.2.2 Tratamento

Assim como nos caso de fenilcetonúria, apenas cerca da metade da população de recém-nascidos no Brasil são submetidos ao teste neonatal para hipotireoidismo congênito. Salientando a importância do acompanhamento por um endocrinologista, o tratamento via oral com a administração de T4 deve ser iniciado o mais breve possível, também deve ser feito um monitoramento para manter os níveis de TSH menores do que 4 µU/mL (SOUZA; SCHWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

Para que o tratamento seja eficiente é necessário que ocorra um acompanhamento clínico dos níveis dos hormônio no sangue, além de monitoramento para o crescimento desenvolvimento e reposição de levotiroxina (via oral) (LEÃO; AGUIAR, 2008).

4 JUSTIFICATIVA

A Triagem Neonatal tem como intuito reduzir a morbimortalidade infantil e permite rastrear indivíduos com probabilidade de apresentar determinadas patologias metabólicas como Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Hemoglobinopatias e Fibrose Cística. Mediante as informações obtidas no levantamento do presente estudo ficará evidente a importância de se ter uma maior atenção para o caso, enfatizando além de números alarmantes, uma política de melhor organização e conscientização para melhor compreensão do que é o problema. Por meio do Teste do Pezinho e tratamento precoce, as manifestações clínicas podem ser prevenidas, evitando sua principal consequência que é o retardo mental, é uma ação preventiva para diagnosticar várias doenças congênitas em estágio precoce na cidade de Sumé – PB.

Devido aos dados obtidos no estudo anteriormente realizado terem sido considerados alarmantes, iniciamos uma investigação mais aprofundada no presente estudo utilizando entrevistas realizadas em uma amostra de pacientes, para que seja possível questionar e levantar hipóteses para real incidência de casos de crianças com as doenças acima citadas.

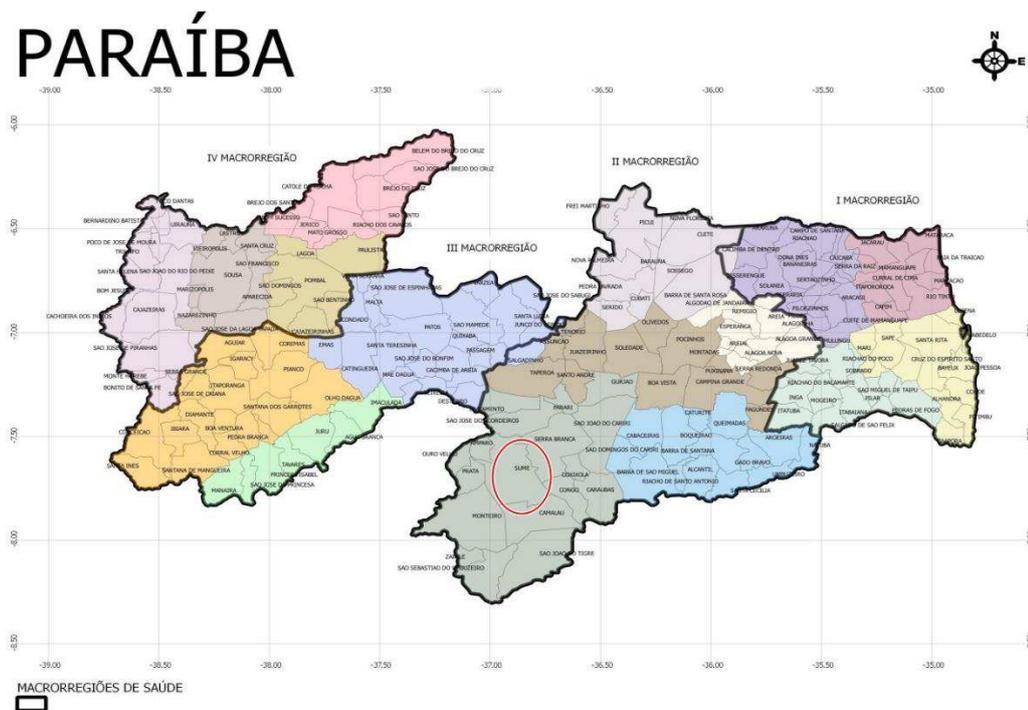
A intenção do trabalho foi além de registrar a ocorrência de patologias causadas por distúrbios metabólicos, obter informações atuais referentes as condições em que alguns dos acometidos se encontram mediante ao diagnóstico obtido por meio do serviço de saúde pública, tratamento possivelmente realizado e situação de vida atual das crianças com as doenças supracitadas através da Triagem Neonatal nos anos entre 2005 e 2015 na cidade de Sumé, para que seja feita uma análise precisa e eficaz sobre a real situação, objetivando assim uma melhor compreensão e validação dos dados já obtidos e assim salientar a importância de uma maior conscientização, organização e tratamento destas doenças para melhorar a qualidade de vida de futuros recém nascidos na cidade de Sumé-PB .

5 METODOLOGIA

5.1 POPULAÇÃO, AMOSTRAGEM E ANÁLISE DOS DADOS

A população pesquisada para o levantamento de dados consiste em uma amostra de 22 (dos 44) recém-nascidos que foram diagnosticados como casos positivos no exame do teste do pezinho PNTN no município de Sumé, Estado da Paraíba, entre os anos de 2005 à 2015, a Figura 4 ilustra a localização da cidade de Sumé no mapa da Paraíba.

Figura 4 – Localização da cidade de Sumé no mapa da Paraíba.



Fonte: COSEMSPB.

As informações foram coletadas mediante ao Hospital e Maternidade Alice de Almeida (HMAM) e da Secretária Municipal de Saúde de Sumé e estão registradas no Trabalho de Conclusão do Engenheiro Hemerson Viana de Carvalho (2016).

No município de Sumé, região do Cariri paraíbano o teste é realizado na maternidade mediante uma amostra de sangue coletada em papel-filtro obtida através da punção capilar no calcanhar dos recém-nascidos por uma técnica de enfermagem, essas amostras são direcionadas ao laboratório (LACEN-PB) que

realiza a análise das amostras. Por orientação dos responsáveis do setor de triagem as mães são orientadas a retornar ao local de coleta para buscar o resultado num intervalo de 60 dias

Para o levantamento documental, optou-se por analisar uma amostra de 22 crianças dos 44 diagnosticados, foram realizadas entrevistas informais com pessoas responsáveis por algumas destas, a fim de realizar um levantamento que pudesse identificar as crianças realmente acometidas, optou-se *a priori* por visitas à residência das mesmas.

5.2 VARIÁVEIS E INDICADORES RELACIONADOS AO QUESTIONÁRIO APLICADO AOS PACIENTES

Em relação aos pacientes, informações como: nome completo, idade, endereço, nome dos pais ou responsáveis e data do atendimento foram obtidas mediante a fotocópias das atas da triagem neonatal do Hospital e Maternidade Alice de Almeida

As variáveis abordadas no questionário aplicado junto aos pais foram:

- Qual o diagnóstico recebido.
- Foi ou ainda é realizado algum tipo de tratamento após o diagnóstico.
- Quais tratamentos.
- Questionamentos sobre alguma possível sequela.
- Situação atual das crianças.

Este estudo foi realizado mediante uma amostra de 22 das 44 crianças que compõem e formam o quadro de patologias identificadas pelo teste do pezinho da cidade de Sumé, sendo que 12 (doze) destes 22 diagnosticados não foi possível a localização devido à muitas destas famílias não residirem mais no mesmo endereço e das informações contidas nas atas do Hospital estarem incompletas.

Foram efetuadas entrevistas e obtidas informações por meio dos responsáveis de 10 dessas crianças positivamente diagnosticadas, onde foi respondido um questionário com as perguntas supracitadas, a Figura 5 retrata o procedimento realizado em uma dessas entrevistas.

Figura 5 - Entrevista com a família de um dos diagnosticados.



Fonte: Imagem autorizada pela entrevistada.

6 RESULTADOS

Objetivando-se um enfoque nas entrevistas realizadas mediante responsáveis pelas crianças diagnosticadas, entre os anos de 2005 a 2015, faremos um breve relato dos dados obtidos através de levantamentos realizados anteriormente e corroborados no presente estudo sobre a quantidade de triados, número de registrados em cartório e número de acometidos para as doenças diagnosticadas através da triagem que são: Fenilcetonúria (PKU) e Hipotireoidismo Congênito (TSH), na cidade de Sumé, no Cariri paraíba.

De acordo com Carvalho (2016), o ponto de coleta do município localiza-se no Hospital e Maternidade Alice de Almeida, onde segundo registros do sistema foi realizada a triagem em 2921 recém-nascidos, entretanto segundo dados do Cartório de Registro Civil apenas 2591 destas crianças foram registradas. No município de Sumé, patologias como a Fibrose Cística (FC) só veio figurar entre as doenças triadas há cerca de três anos (2014) e o teste para Hemoglobinopatia (Anemia Falciforme) no ano de 2010, pois inicialmente entre os anos de 2005 e 2010 a triagem era realizada apenas para investigação de Fenilcetonúria (PKU) e Hipotireoidismo Congênito (TSH).

Mediante a análise quantitativa realizada para as duas patologias, verificou-se a incidência de cada uma delas conforme apresentados na tabela abaixo (CARVALHO, 2016).

Tabela 3 - Análise Quantitativa anual de Fenilcetonúria (PKU) e de Hipotireoidismo Congênito (TSH) no município de Sumé-PB.

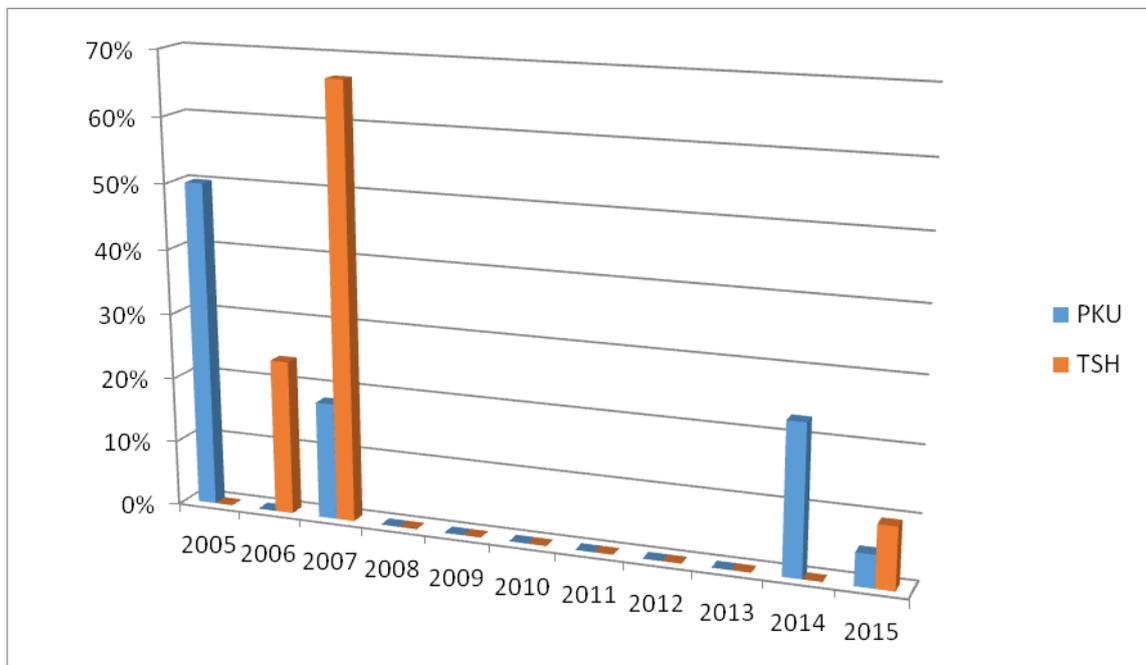
Ano		2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015
Ocorrência	PKU	12	0	4	0	0	0	0	0	0	5	1
	TSH	0	5	14	0	0	0	0	0	0	0	2

Fonte: (Carvalho, 2016).

O diagnóstico da doença PKU foi constatado nos anos de 2005, 2007, 2014 e 2015 e TSH em 2006, 2007 e 2015.

Ao analisarmos o Gráfico 1, e posteriormente os dados obtidos na pesquisa de Carvalho (2016), chegamos as seguintes observações: em 2005 todos os 12 casos diagnosticados (54,5% do total) ocorreram no mês de abril, em 2006 não houve registro de casos, no ano de 2007 ocorreram 4 diagnósticos (18% do total), também não houve registros de casos para fenilcetonúria entre os anos de 2008 e 2013 e somente em 2014 o índice de acometidos voltou a crescer, onde foram diagnosticados 5 casos (23%), 1 caso foi detectado no seguinte 2015 (4,5%). Onde chegou-se ao número alarmante de 22 acometidos para (PKU) entre os anos de 2005 e 2015.

Gráfico 1 - Índice percentual anual de Fenilcetonúria – PKU e Hipotireoidismo Congênito (TSH) no município de Sumé-PB, entre os anos de 2005 a 2015.



Fonte: (Carvalho, 2016).

Para o distúrbio endócrino Congênito (TSH) no mesmo intervalo de 11 anos analisados ocorreram 21 casos diagnosticados, onde não há registro de acometidos no ano de 2005, e 5 casos vieram a surgir no ano seguinte 2006 (23,8%), segundo registros 14 casos de acometidos ocorreram em 2007 (66,7 % do total), o índice veio a cair abruptamente nos anos seguintes, precisamente entre 2008 e 2014 não houve registro de nenhum caso diagnosticado.

Para o Hipotireoidismo Congênito, entretanto no ano seguinte em 2015 outros 2 casos vieram a surgir (9,5% do total). Segundo os registros do Hospital Alice de Almeida, houve apenas 1 caso diagnosticado para a patologia de anemia falciforme,

justamente no ano de 2010 (mês 05), ano em que a mesma foi incluída no programa de triagem no município, e até o momento não há registros de acometidos para a doença de Fibrose Cística na cidade de Sumé-PB (CARVALHO, 2016).

Ao verificarmos os dados supracitados alguns fatores de risco nos chamam atenção como a tamanha incidência relacionada a patologia Fenilcetonúria (PKU), para cada 132 recém-nascidos 1 caso é diagnosticado, este número é considerado alarmante e chega a exceder 90,9 vezes a estimativa do Brasil segundo o Ministério da Saúde, e tamanha incidência relacionada ao Hipotireoidismo Congênito (TSH), que acomete 1 a cada 139 nascidos, dado que chega a exceder 25,17 vezes a incidência nacional (CARVALHO, 2016).

Além de números alarmantes mencionados acima, outro fator que causou enorme surpresa foi o fato de aparentemente não existir nenhuma preocupação ou políticas de prevenção por parte do Serviço Público aplicadas com maior regularidade a respeito do assunto.

Na sequência serão apresentados os resultados relacionados as entrevistas realizadas referente a dez dos acometidos, sendo 5 para o diagnóstico de Fenilcetonúria (PKU) e 5 para o diagnóstico de Hipotireoidismo Congênito, salientando que os resultados foram obtidos por meio de uma amostra de 22 (50%) dos 44 registrados nas atas no Hospital. Entretanto, devido as informações sobre endereço como nome da rua, número da casa, nome dos pais estarem incompletos nas atas na maioria dos casos e ser difícil a localização apenas por meio dos nomes das crianças. Ainda, muitas famílias não residem mais no endereço cadastrado e falta de informações sobre o paradeiro das famílias, não se fez possível a entrevista com os pais das 22 crianças pretendidos na amostra.

FENILCETONÚRIA

Paciente 01

NOME: J. A. S. J.

SEXO: MASCULINO

IDADE: 12 anos

DATA:07/08/2005

Nasceu prematuro e com dificuldades de respiração, foi intubado e transportado pra Campina Grande onde permaneceu internado durante 1 mês e 10 dias. Fez uso do medicamento Gardenal até os 3 anos de idade, atualmente não faz nenhum tipo de dieta ou tratamento, segue vida relativamente normal: estuda, mora com a família (pais e irmão) em São Paulo, porém tem certa dificuldade de memorização e aprendizagem lenta na escola.

Paciente 02

NOME: C. J. A.

SEXO: FEMININO

IDADE: 11 anos

DATA: 05/04/2005

Segundo registro a criança foi diagnosticada nesta data com Fenilcetonúria, porém segundo os pais é apenas a data de nascimento da criança e a mesma não foi acometida de doença alguma.

Paciente 03

NOME: A. G. N.

SEXO: MASCULINO

IDADE: 08 Anos

Teve infecção intestinal e na garganta, fez uso na época do medicamento Cefalexina e tomou soro fisiológico, atualmente não faz nenhum tipo de dieta ou tratamento e leva vida saudável até o momento.

Paciente 04

NOME: A. A. S.

SEXO: MASCULINO

IDADE: 10 anos

DATA: 30/01/2007

Aos 3 anos de idade começou a sentir fortes dores na barriga, ficou internado onde os médicos realizaram exames e não diagnosticaram o problema. Desenvolveu-se normalmente. Atualmente não faz nenhum tipo de dieta ou tratamento, apesar de as vezes sentir fortes dores na barriga.

Paciente 5:

NOME: M. N.

SEXO: FEMININO

IDADE: 11 anos

Diagnosticada com fenilcetonúria, faz dieta restrita a fenilalanina. Criança com certa dificuldade de memorização.

Hipotireoidismo Congênito**Paciente 01**

NOME: G. F. V.

SEXO: MASCULINO

IDADE: 1 ano e 2 meses

Teve febre quando recém-nascido. Não foi informado nenhum diagnóstico pelo hospital. Leva vida saudável até o momento.

Paciente 02

NOME: F. A. A. S.

SEXO: MASCULINO

IDADE: 10 anos

Diagnosticado com incompatibilidade sanguínea, síndrome não identificada. A mãe não tomou a medicação necessária na primeira gravidez, devido a isto a segunda gravidez em que Francisco nasceu ocorreu esta alteração genética, a criança possui dificuldades de audição e é bastante nervosa e estressada. Não faz uso de nenhum medicamento e não faz acompanhamento médico.

Paciente 03

NOME: E. S. S. M.

SEXO: FEMININO

IDADE: 10 anos

Possui certa dificuldade motora, criança bastante agitada e um pouco agressiva. Foi diagnosticada aos 3 anos de idade. Possui dificuldade na realização do exame

ressonância magnética pois só é realizada uma por mês e 10 por ano na Secretaria de Saúde sendo dada prioridade aos casos de câncer e epilepsia. Aguarda ser chamada para realização de exames neurológicos para conclusão, faz uso do medicamento Noripurum Fólico .

Paciente 04

NOME: M. A. S. S.

SEXO: FEMININO

IDADE: 09 anos

Possui deficiência auditiva, diagnosticada aos 5 anos de idade. Já realizou três cirurgias por outras complicações (respiratórias), tem baixa imunidade e faz uso de medicamentos.

Paciente 05

NOME: B. A. DE S. L.

SEXO: MASCULINO

IDADE: 8 meses

Sua mãe contraiu uma bactéria aos 7 meses de gravidez e fez uso de alguns medicamentos. O bebê nasceu prematuro. Diagnosticado com hipotireoidismo com 1 mês e meio de vida, vive sob uma dieta restrita a massas, açúcar, refrigerante. Tem anemia e faz uso do remédio Puran 12,5mg.

7 CONSIDERAÇÕES FINAIS

No estudo anteriormente obtido, ao término da coleta de dados, foi feita a comparação em relação a incidência dos casos de Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito em nível municipal e em nível nacional, onde os resultados foram surpreendentes para uma cidade de pequeno porte, os dados relacionados a incidência de ambas as doenças em Sumé foram expressivamente superiores proporcionalmente aos dados do Brasil. Segundo os responsáveis pelo setor de TN esse índice poderia ser ainda maior para essa ou outros tipos de patologias visto que em torno de 15% dos RN não passam pela triagem. Foram triados 2921 recém-nascidos, ao término da coleta de dados, onde alguns pontos da análise levantaram algumas questões.

Uma das questões foi a tamanha incidência das doenças Fenilcetonúria (PKU) e o Hipotireoidismo Congênito (TSH) em determinados anos, paradoxal a isto novos casos só vieram a ocorrer muitos anos depois, analisando o estudo anterior e investigando melhor.

Outra questão levantada já no presente estudo e levantamento de dados atuais, e que causou enorme surpresa foi o fato de que ao localizar os pais dos “acometidos” e entrevista-los, foi descoberto que diferentemente do que constava nas atas do hospital, muitas crianças que ali constavam não foram diagnosticadas com tais doenças, algumas seguiram internadas por outros motivos, ou sequer com qualquer outro tipo de doença, não realizaram qualquer tipo de tratamento e seguem vida normal, segundo os responsáveis pelo setor do teste neonatal os protocolos são seguidos conforme estabelecidos.

Contudo, mediante os dados obtidos através das atas do Hospital e comparando-os com os dados obtidos nas entrevistas realizadas podemos levantar algumas possíveis hipóteses para as divergências ou tamanha incidência como: carência de condições de trabalho ou recursos necessários para realizar o procedimento adequado a fim de se obter um resultado confiável; ausência de preparo por parte dos profissionais e responsáveis pela coleta da amostra para o exame; irregularidade no manuseio correto com as amostras; ausência de informações por parte dos pais dos acometidos para seguir um possível tratamento;

diagnósticos errados ou anotações incorretas nas atas podem supostamente estar influenciando dados tão alarmantes.

Devido a grande quantidade de casos diagnosticados, as autoridades necessitam de uma maior atenção para o caso, inicialmente da Secretaria de Saúde do município, promovendo uma maior divulgação e políticas de prevenção com maior regularidade do programa Neonatal, principalmente às mães dos recém-nascidos. É necessária melhor organização por parte dos hospitais e capacitação frequente dos profissionais responsáveis pelo setor de triagem em relação ao processo de coleta, exame, diagnóstico, esclarecimento aos pais das crianças e em relação as anotações nas atas dos pacientes, na qual atingem uma situação de alerta para a saúde da sociedade em geral, para que a partir disso possamos obter dados verídicos visando estatísticas de incidências com maior confiabilidade e elaboração de programas para mostrar a população a grande importância do diagnóstico precoce pelo teste do pezinho, para os futuros recém-nascidos na cidade de Sumé-PB.

REFERÊNCIAS

ANGASTINIOTIS, M.; MODELL, B. Global epidemiology of hemoglobin disorders. **Annals of the New York Academy of Sciences**, 850:251-269, 1998.

AZEVEDO, E. Subgroup studies of black admixture within a mixed population of Bahia, Brazil. **Annals of Human Genetics**, 44:55-60, 1980 .

BARRIOS, D.V. **New York's experience**. **Pediatrics**, 83(Sup. 2) 872-875, 1989.

BEUZARD, Y. et al. Isoelectric focusing of human hemoglobins. **Advances in Hemoglobin Analysis**, 60:177-195, 1981.

CARVALHO, H. R. V. **ANÁLISE DOS DADOS DO TESTE NEONATAL (TESTE DO PEZINHO) EM SUMÉ, NO PERÍODO DE 2005 A 2015**, 2016. 45 f. Trabalho de conclusão de curso – Curso de Engenharia de Biotecnologia e Bioprocessos, Universidade Federal de Campina Grande, Sumé, Paraíba, 2016.

CLARKE, J.T.R. **A clinical guide to inherited metabolic disease**. Cambridge University Press, Cambridge 1996.

COSEMSPB, Disponível em < <http://cosemspb.org/cir/>> Acesso em: agosto 2017.

DAUDT, L.E. et al. Neonatal Screening for hemoglobinopathies: a pilot study in Porto Alegre, Rio Grande Do Sul, Brazil. **Cad Saúde Publ.** 18: 833-41, 2002.

DIÁRIO DE BIOLOGIA, 2014 Disponível em <<http://diariodebiologia.com/2014/10/por-que-os-bebes-precisam-fazer-teste-do-pezinho/>> Acesso em: maio 2017.

DOMINGOS, M.T. **PRORAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL**, 1997. Disponível em < www.unisert.org.br/triagem-neonatal.html> Acesso em: maio 2017.

DUBART, A. et al. Prenatal diagnosis of hemoglobinopathies: Comparison of the results obtained by isoelectric focusing of hemoglobins and by chromatography of radioactive globin chains. **Blood**, 56:1092-1099, 1980.

EMBURY, S. H. Advances in the prenatal and molecular diagnosis of the hemoglobinopathies and thalassemias. **Hemoglobin**, 19:237-261,1995.

FAUCI, A.S. et al. **Harrison medicina interna**.14.ed. Rio de Janeiro: McGraw-Hill; 1998.

FLINT, J. et al. The population genetics of haemoglobinopathies. **Baillieres Clinical Haematology**, 6: 215-262, 1993.

FREITAS, E.M.; ROCHA, F.J. Detection of Beta-Thalassemia Heterozygotes among caucasians from Porto Alegre, RS, Brazil. **Revista Brasileira de Genética**, 6:185-188, 1983.

GARCIA, M.G.; FERREIRA, E.A.P.; OLIVEIRA, F.P.S. Análise da compreensão de pais acerca do Teste do Pezinho. **Revista Brasileira Crescimento Desenvolvimento Humano**, 17(1): 01-12, 2007.

GARRICK, M.D.; DEMBURE, P.; GUTHRIE, R. Sickle cell anemia and other hemoglobinopathies. Procedures and strategy for screening employing spots of blood on filter paper as specimens. **New England Journal of Medicine**, 288:1265-1268, 1973.

GASTON, M.H. et al. Prophylaxis with oral penicillin in children with sickle cell anemia. A randomized trial. **New England Journal of Medicine**, 314:1593-1599, 1986.

GRUTERS, A. Congenital hypothyroidism. **Pediatrics Annals**, 1992.

HUISMAN, T.H.J. Usefulness of cation exchange high performance liquid chromatography as a testing procedure. **Pediatrics**, 21:15-21, 1989.

KARAM, S.M. Gestantes com Fenilcetonúria. **Rev Méd Minas Gerais**, 2003.

KINNEY, T.R. et al. Techniques' comparison and report of the North Carolina Experience. **Pediatrics**, 83(Sup. 2):843-848, 1989.

KLEMAN, K. M.; VICHINSKY, E.; LUBIN, B. H. **Experience with newborn screening using isoelectric focusing.** *Pediatrics*, 83(Sup. 2):852-854, 1989.

LEÃO, L.L.; AGUIAR, M.J. Newborn screening: what pediatricians should know. *J Pediatr (Rio J)* 10(4): 60-69, 2008.

LÉLIS, A.L.P.A.; MACHADO, M. F. A. S.; CARDOSO, M.V.L.M.L. Educação em saúde e a prática de enfermagem ao recém-nascido prematuro. **Revista da Rede de Enfermagem do Nordeste**, v.10, n.4, 2009.

MIRA, N.V.M.; Marquez, U.M.L. Importância do diagnóstico e tratamento da Fenilcetonúria. **Rev Saúde Pública**, 34(1):86-96, 2000.

MOATS, R.A. et al. Brain phenylalanine concentration in the management of adults with phenylketonuria. **J Inherit Metab Dis**, 23(1):7-14, 2000.

MONTEIRO, L.T.B.; CÂNDIDO, L.M.B. **Phenylketonuri in Brazil: evolution and cases.** *Rev Nutr.* 19:38-387, 2006.

NAOUM, P.C. et al. Hemoglobinas anormais no Brasil. Prevalência e distribuição geográfica. **Revista Brasileira de Patologia Clínica**, pp.144-171, 1a Ed., São Paulo: Sarvier, 1987.

NAOUM, P.C.; DOMINGOS, C.R.B. Técnicas laboratoriais para identificação das hemoglobinas normais e anormais. In: **Hemoglobinopatias e Talassemias** 1. ed., São Paulo: Sarvier, 23:68-79, 1997.

OSÓRIO, V.R. *et al.*. Programa Nacional de Diagnóstico Precoce. 20 anos de rastreio neonatal. **Arquivos de Medicina**, 13(3):163-168, 1999.

PANTALEÃO, S.M. et al. Triagem de hemoglobinopatias estruturais em recém-nascidos de João Pessoa – PB. **Revista Brasileira de Patologia Clínica**, 29:8-13, 1993.

PAPADEA, C. et al. Comparison of liquid and dried blood for neonatal hemoglobinopathy screening: Laboratory and programmatic issues. **Pediatrics**, 93:427-432, 1994.

PARAÍBA . SECRETARIA ESTADUAL DE SAÚDE, Disponível em < <http://portal.saude.pe.gov.br/noticias/secretaria-executiva-de-atencao-saude/teste-do-pezinho-ajuda-diagnosticar-precocemente>.> Acesso em: maio 2017.

PECKHAM, C.S.; DEZATEUX, C. Issues underlying the evaluation of screening programmes. **Br. Med. Bull**, 54 (4):767-778, 1998.

PEDROLLO, E.; HUTZ, M.H.; SALZANO, F.M. Alpha thalassemia frequency in newborn children from Porto Alegre, Brazil. **Revista Brasileira de Genética**, 13:573-581, 1990.

PORTAL COFEN, 2012 Disponível em < http://novo.portalcofen.gov.br/wp-content/uploads/2012/03/teste_pezinho_.jpg.> Acesso em: maio 2017.

SANTOS, G.P.et al. **Programa de triagem neonatal para fibrose cística no estado do Paraná: avaliação após 30 meses de sua implantação.** J Pediatr (Rio J), 81:240-4, 2005.

SARKISSIAN, C.N.; GÁMEZ, A. Phenylalanine ammonia lyase, enzyme substitution therapy for phenylketonuria, where are we now. **Molecular Genetics and Metabolism**. v. 86, supplement , December, 2005.

SCHEDLBAUER, L.M.; PASS, K.A. Cellulose acetate/citrate agar electrophoresis of filter paper hemolysates from heel stick. **Pediatrics**, 83(Sup. 2):839-842, 1989.

SCWARTZ, I.V.D.; NETO, E.C.; GIUGLIANI, R. Considerações sobre o momento da colheita da triagem neonatal. **Jornal de Pediatria**, 76 (6):474-475, 2000.

SHAFFER, T.J. *et al.* Newborn screening for sickle cell disease: 4 years of experience from California's newborn screening program. **Journal of Pediatric Hematology/Oncology**, 18:36-41, 1996.

SILLA, L.M.R. Doença falciforme: um grave e desconhecido problema de saúde pública no Brasil. **Journal of Pediatrics** , 75 (3):145, 1999.

SILVA, M.B.G. A coleta do "Teste do Pezinho" deve ocorrer sempre na alta hospitalar. **Revista Novidades e Notícias da Associação dos Fenilcetonúricos e Homocistinúricos do Paraná**. Curitiba, v.5, n.9, p.7, 2001.

SOUZA, C.F.M.; SCHWARTZ, I.V.; GIUGLIANI, R. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. **Cienc Saúde Colet**, 7: 129- 37, 2002.

WAITZBERG, D.L. **Nutrição oral, enteral e parenteral na prática clínica**. 3.ed. São Paulo: Atheneu; p.449-57, 2000.

WAJCMAN, H.; BARDAKDJIAN, J.; DUCROCQ, R. Structural characterization of abnormal hemoglobins from dried blood specimens in a neonatal screening program. **Annales de Biologie Clinique**, 50:867-870, 1993.

WALD, N.J. Guidance on terminology. **Journal Medical Screening**, 1:76, 1994.

WILLI, S.M.; MOSHABGT, T. Diagnostic dilemmas. Result of screening tests for congenital hypothyroidism. **Pediatric Clinical of North America**, 38:555-562, 1991.

WITTIG, E.O.; DOMINGOS, M.T. PRORAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL. 1999. Disponível em: www.unisert.org.br/triagem-neonatal.html. Acesso em: maio 2017