

TRIAGEM NEONATAL: O TEMPO DE COLETA E A IMPORTÂNCIA DOS RESULTADOS FALSO NEGATIVO OU FALSO POSITIVO

NEWBORN SCREENING: THE TIME OF COLLECTION AND THE IMPORTANCE OF NEGATIVE RESULTS FALSE POSITIVE OR FALSE

ROSANA DE FÁTIMA PRADO^{1*}, MARIA CRISTIANA PEREIRA FARIAS PINTO²

1. Acadêmica do Curso de Enfermagem da Faculdade INGÁ; 2. Professora do Curso de Graduação em Enfermagem da Faculdade Ingá.

* Rua Paulo Jorge Carolino, 919, Jardim Paris, Maringá, Paraná, Brasil. CEP: 87083-370 enfmariacristiana@hotmail.com

Recebido em 14/04/2014. Aceito para publicação em 16/04/2014

RESUMO

A Triagem Neonatal, conhecida também como Teste do Pezinho é uma ação preventiva capaz de detectar diversas doenças congênitas ou infecciosas as quais são assintomáticas no período neonatal que, se não tratadas, podem causar consequências irreversíveis para o adequado desenvolvimento da criança. O objetivo do estudo foi enfatizar a realização do teste em recém-nascidos em tempo hábil, assim como a correta coleta da amostra pelos profissionais da saúde para que não haja resultados falsos positivos ou negativos. Trata-se de uma de revisão sistemática da literatura científica, na modalidade denominada revisão integrativa, a qual sintetiza e analisa os dados para desenvolver uma explicação mais abrangente de um fenômeno específico. Segundo a maioria dos autores comentados, o período de coleta do teste do pezinho dita a eficiência se realizada no 3º ao 7º dia de vida do recém-nascido. Ainda afirmam que os falsos negativos e falsos positivos estão relacionados ao tempo de coleta inferior a 48 horas. Ainda falta muito para a triagem neonatal alcance redução dos falsos resultados, é necessário um maior envolvimento dos profissionais de saúde em relação ao tempo de coleta.

PALAVRAS-CHAVE: Triagem neonatal, tempo de coleta, falsos resultados positivos e negativos.

ABSTRACT

The Newborn Screening, also known as the Guthrie Test is a preventive action can detect various infectious or congenital diseases which are asymptomatic in the neonatal period which, if untreated, can lead to irreversible consequences for the proper development of the child. The study objective was to emphasize the testing in newborns in a timely manner so as to correct sample collection by health professionals so there are no false positive and negative results. This is a systematic review of scientific literature, in the form called integrative review, which summarizes and analyzes data to develop a more comprehensive explanation of a specific phenomenon. According to most authors commented, the collection period of the Guthrie test dictates the efficiency is held on the 3rd to 7th day of life the newborn. Still say the false negatives and false

positives are related to collection time less than 48 hours. There is still much scope for reduction of neonatal screening false results, we need a greater involvement of health professionals in relation to collection time.

KEYWORDS: Neonatal screening, time collection, false positive and negative results.

1. INTRODUÇÃO

“Triagem” em Saúde Pública é uma forma de selecionar e identificar em uma população que apresenta ser normal, um grupo de pessoas que possam vir a desenvolver determinadas doenças que se detectadas precocemente garantem uma melhor qualidade de vida através de tratamento¹.

Em 1961 o Dr. Robert Guthrie um biólogo americano através de estudos e pesquisas para prevenção das doenças mentais, desenvolveu um método de inibição de uma cepa denominada *Bacillus subtilis* através de sangue seco coletado de recém-nascidos em papel filtro assim pode observar que a bactéria tinha seu crescimento inibido pelo excesso de fenilalanina descobrindo assim a Fenilcetonúria².

No ano de 1965, Guthrie havia testado 400.000 recém-nascidos em 29 estados americanos com 39 casos positivos da doença tornando o fato mundialmente conhecido³. Para que haja um Programa de Triagem Neonatal (PTN) as doenças triadas devem ser consideradas um importante problema de saúde pública. As doenças diagnosticadas na Triagem Neonatal (TN) costumam ter uma frequência relativamente pequena, mas com grande potencial de letalidade, hospitalização e sequelas, o que acarreta em preconceito da sociedade para com o indivíduo portador da doença causando medo, repulsa, desrespeito, indignação e também uma relevância econômica. Um indivíduo sequelado pode ser reduzido na força de trabalho, ausência escolar, maiores custos previden-

ciários assim como a necessidade efetiva dos serviços de saúde⁴.

A primeira TN no Brasil aconteceu em 1976 tornando-se pioneira em toda América Latina, um trabalho da APAE /SP para a doença de Fenilcetonúria. Em 1980 acrescentou aos testes a doença de Hipotireoidismo Congênito à TN, mas foi em 13 de julho de 1990 que houve a formalização da obrigatoriedade dos testes em todo País. Em 1992 foi complementada definindo Hipotireoidismo Congênito (HC) e Fenilcetonúria (PKU) como patologias triadas na TN. E finalmente em 06/06/2001 o Ministério da Saúde (MS) lançou a inclusão de mais duas patologias a serem triadas, anemia falciforme e outras Hemoglobinopatias e Fibrose Cística. O Ministério da Saúde implantou o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) depois uma avaliação da Comissão de Triagem Neonatal, que levantou dados que demonstraram uma cobertura populacional insuficiente e irregular, com dados diferenciados em diversas regiões do País, regendo então uma regulamentação obrigatória para todos os Estados brasileiros, visando um programa de qualidade que proporcionasse redução nos índices de mortalidade^{3,5}.

Os exames realizados são aqueles para os quais cada Estado, está habilitado a fazer, conforme as fases de implantação estabelecidas pelo Ministério da Saúde, a saber:

- Fase I - Hipotireoidismo Congênito e Fenilcetonúria;
- Fase II - Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria e Hemoglobinopatias;
- Fase III - Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria, Hemoglobinopatias e Fibrose Cística.

O PNTN, comumente reconhecido como 'Teste do Pezinho', representa uma Política Pública de Saúde do Governo Federal cujo propósito é identificar precocemente anormalidades do metabolismo, como a Fenilcetonúria (PKU ou *Phenylketonúria*) e o Hipotireoidismo Congênito (HC). Isso porque, a detecção precoce possibilita que quaisquer destas doenças sejam tratadas antes que se manifestem os agravos que podem comprometer o desenvolvimento e a qualidade de vida infantil⁶.

Os principais objetivos do PNTN é ampliar a gama de patologias triadas, cobertura de 100% dos nascidos vivos e a definição de uma abordagem mais ampla da questão. A coleta do teste do pezinho é realizada por meio de amostras de sangue em papel filtro por punção capilar de calcâneo nos neonatos devido ser este local bem vascularizado, coletados preferencialmente entre o 3º e o 7º dia de vida. É essencial que o profissional envolvido na coleta esclareça a importância do exame e explique aos familiares o procedimento detalhadamente e as patologias que estarão sendo triadas, garantindo uma coleta rápida e eficaz. Além das orientações, outro fator importante é a execução correta da técnica, cuja responsabilidade na

maioria das vezes fica para equipe de enfermagem das maternidades e Unidades Básicas de Saúde^{3,7}.

O exame é gratuito e obrigatório, então, todos os bebês, indistintamente, têm direito a prevenção do retardo mental e outros comprometimentos, fornecidos pelo PNTN. Uma vez coletado o sangue, este será encaminhado para o laboratório de referência credenciado ao MS ou em laboratório privado. No Paraná o serviço de referência em TN é a Fundação de Proteção aos Excepcionais (FEPE). Trata-se de uma fundação privada e filantrópica com o objetivo de pesquisa, prevenção, diagnóstico, reabilitação e integração dos portadores de deficiência na sociedade, conta com uma escola ecumênica, fazendo trabalho de estimulação precoce atendendo portadores com múltiplas deficiência. Iniciou suas pesquisas em Fenilcetonúria em 1981, em parceria com o Sistema Único de Saúde (SUS), examina aproximadamente 180.000 crianças por ano, pesquisando quatro patologias recomendadas pelo MS e também Deficiência de Biotinidase, que pode levar a deficiência intelectual, realizada com recursos próprio⁸.

Segundo Brasil (2002)³, Luz (2008)⁹ as principais doenças triadas são:

- Hiperfenilalaninemias (Fenilcetonúria)- trata-se de uma doença genética caracterizada pela falta da enzima fenilalanina hidroxilase que faz a metabolização do aminoácido fenilalanina em tirosina, quando não ocorre esta conversão, a fenilalanina fica acumulada na corrente sanguínea causando a Fenilcetonúria (PKU).

- Hipotireoidismo Congênito- distúrbio causado pela deficiência na produção de hormônios da tireoide, por defeitos na formação da glândula ou problemas na síntese dos hormônios tireoidianos, que são fundamentais para o desenvolvimento do sistema nervoso, esta deficiência provoca lesões graves e irreversíveis que levam ao retardo mental grave.

- Anemia falciforme e outras hemoglobinopatias dentro dos glóbulos vermelhos há uma proteína chamada hemoglobina, responsável em transportar oxigênio em todo organismo, portadores dessa patologia são suscetíveis à anemia hemolítica, infecções recorrentes, obstrução de pequenos vasos que causam dor e comprometimento de órgãos e tecidos.

- Fibrose Cística – doença genética que atinge o transporte de sódio e cálcio das membranas celular formando um muco espesso nos brônquios e pulmões, isto causa infecções de repetição levando a problemas respiratórios e digestivos, há também bloqueios dos ductos pancreáticos prejudicando o funcionamento do sistema digestivo.

A enfermagem é muito importante no PNTN, é função da enfermagem a coleta do teste do pezinho tendo, assim, que estar ciente do que é o teste, conhecer as patologias triadas e suas complicações, orientar e treinar sua equipe para uma boa técnica de coleta evitando assim

falsos resultados positivos e negativos através de amostras insatisfatória ou tempo de vida do bebê no momento da coleta, assim como o preenchimento da ficha de pois é através desta que se localiza os pais do RN triado para o caso de uma recoleta por uma amostra com problemas técnicos como também para resultados alterados. Outra importante função é a informação e orientação à gestante ou à puerpera da suma importância do teste do pezinho, seus direitos como cidadã, tratamentos nos de alteração no resultado e a eficácia do tratamento quando diagnosticado precocemente, além de estar fazendo um trabalho educativo e orientador trazendo uma certa confiança e tranquilidade aos pais⁶.

O objetivo deste artigo é enfatizar a importância do tempo de vida do RN no momento da coleta do teste do pezinho que está diretamente relacionada com falsos resultados positivos e negativos assim como também técnicas de coleta inadequadas negligenciando o tratamento através de diagnósticos tardios, causando na saúde e desenvolvimento da criança.

2. MATERIAL E MÉTODOS

Este estudo trata-se de uma de revisão sistemática da literatura científica, na modalidade denominada revisão integrativa. A revisão integrativa é definida como um método que agrupa os resultados obtidos de pesquisas primárias sobre o mesmo assunto, com o objetivo de sintetizar e analisar esses dados para desenvolver uma explicação mais abrangente de um fenômeno específico.

Portanto, para a construção deste estudo seguiu-se seis etapas: seleção da questão norteadora; definição das características das pesquisas primárias; seleção das pesquisas que compuseram a amostra; análise dos artigos; interpretação dos resultados; e o exame crítico dos achados, com a seguinte questão norteadora: "*Qual a importância do tempo de coleta da TN em relação aos resultados positivos ou falso positivos?*"

Foram definidos como critérios de inclusão todos os artigos, teses e dissertações publicadas no site da *Biblioteca Virtual de Saúde (BVS)*, BIREME, SCILEO e LILACS disponibilizados como textos completos, em periódicos nacionais (português), no período de 2000 a 2012, por meio de busca em método integrado, utilizando os seguintes descritores: "triagem neonatal", "distúrbios metabólicos" e "erros inatos do metabolismo". A escolha por apenas publicações nacionais deu-se devido ao tema estar relacionado a rotina nacional de coleta da TN.

Na primeira busca foram levantados 100 artigos sobre o tema, após leitura dos resumos, foi selecionado o *corpus* do trabalho com as produções que condiziam com o objetivo da pesquisa, perfazendo uma amostra de 15 artigos. As publicações científicas foram numeradas

e organizadas, em seguida, foi realizada uma leitura na íntegra, para posteriormente agrupá-los em categorias correspondentes aos enfoques.

Quadro 1. Distribuição dos artigos selecionados segundo autores, título, tipo de publicação e fonte, 2012

	Autores	Título de estudo	Tipo de publicação	Fonte
1	LUZ, G.S. <i>et al</i>	Prevalência das doenças diagnosticadas pelo programa de Triagem Neonatal em Maringá, Paraná, Brasil: 2001-2006	Estudo descritivo de corte transversal.	Brasil: 2001-2006. Rev Gaúcha Enferm. Porto Alegre (RS), v.29, n.3, p.446-53, 2008.
2	SILVA, M.; LACERDA, M.R.	"Teste do pezinho": por que coletar na alta hospitalar	Revisão bibliográfica.	<i>Revista Eletrônica de Enfermagem</i> . v. 5 n. 2 p. 60 – 64, 2003.
3	CARVALHO, M.D.B. <i>et al</i>	Cobertura do Programa de Triagem Neonatal em Maringá (PR), 2001 a 2006	Observacional transversal, retrospectivo.	Acta Paul Enferm. v. 21, n. 1.p. 89-93, 2008.
4		FEPE (Fundação ecumênica de Proteção).	Fundação	Disponível em WWW.fepe.org.br/cepe.html . Acesso em 28/ 06/2012.
5	ABREU, I.S. BRA-GUINI, W.L.	Triagem neonatal: o conhecimento materno em uma maternidade no interior do Paraná, Brasil	Artigo descritivo quantitativo	Rev Gaúcha Enferm., Porto Alegre (RS), v.32, n.3, p.596-601,2011.
6	VALADARES, B.L.B. GONÇALVES, V.S.S.	Contém fenilalanina, posso comer?	Artigo de estudos	Disponível em www.sbg.org.br . Acesso em 25/07/2012.
7	SEGRE, A.M. <i>et al</i>	R. N.	Livro	Revisada e Ampliada, 4º edição. São Paulo, 1990.
8	BENINCASA, T.O. <i>et al</i>	Triagem Neonatal: a percepção teórica da equipe de enfermagem da Unidade de Terapia Intensiva Neonatal	Pesquisa exploratória descritiva	Rev Inst Ciênc Saúde v.27, n.2, p.109-11, 2009.
9	BRASIL, Ministério da Saúde	Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal.	Manual.	Secretaria de Assistência à Saúde/Coordenação-Geral de Atenção Especializada Brasília – DF.2002.
10	Souza, C.F.M. <i>et al</i>	Triagem neonatal de distúrbios metabólicos	Artigo descritivo	Ciência & Saúde Coletiva, São Paulo, v.7, n.1, 2002

11	MON-TEIRO, L.T.B. <i>et al</i>	Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos.	Artigo pesquisa qualitativa	Rev. Nutr. Campinas May/June v.19, n.3, 2006
12	BOTLER, J. <i>et al</i>	Triagem neonatal - o desafio de uma cobertura universal e efetiva	Artigo revisão bibliográfica	Escola Nacional de Saúde Pública Sérgio Arouca, Fiocruz. Rua Leopoldo Bulhões 1480/820, Manguinhos. 21041-210 Rio de Janeiro RJ. 2010.
13	STRANIERIL, I. <i>et al</i>	Avaliação do Serviço de Referência em Triagem Neonatal para hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria no Estado de Mato Grosso, Brasil	Artigo de estudo transversal	Arq Bras Endocrinol Metab. V.53, n.4, p.447, 2009.
14	COOPER, H.M.	Integrating research: a guide for literature reviews	Revisão de Literatura	London, SAGE: 1999
15	BEHRMAN, R.E.	Nelson. Tratado de pediatria.	Livro	17ª ed. Elsevier. Rio de Janeiro: 2005.

3. DISCUSSÃO

Durante a busca de informações sobre a idade de coleta para triagem neonatal, podemos observar que embora seja um assunto de suma importância existem escassos artigos publicados sobre o tema e quando encontrados apresentavam, praticamente, as mesmas idades de coleta em muitos artigos mas não havia relatos dos resultados falso positivo e negativo.

Segundo a Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal (SBTN), recomenda-se a coleta do teste do pezinho entre o 3º dia e o 7º dia de vida do bebê, antes do 3º dia não é certo que se faça podendo apresentar resultados não confiáveis e após o 7º dia não é aconselhado porque doenças como fenilcetonúria (PKU) e hipotireoidismo congênito (HC) devem ser diagnosticadas o mais precocemente para que se inicie o tratamento imediato³. Refere-se que é determinado que lactantes com PKU podem ter níveis aumentados até 4 horas após nascimento, mesmo, que não tenha ingerido alimentação proteica, recomenda a coleta de 24-48 horas de vida após alimentação proteica com finalidade.

Outros autores trazem dados com cálculos em porcentagens de 9 estados brasileiros que publicaram o tempo de vida do recém-nascido na coleta do teste do pezinho, estados com cobertura de TN menores que a meta estabelecida pela SBTN que seriam Ceará, Paraíba, Sergipe, Rio Grande do Sul e Espírito Santo, tem feito

suas coletas mais tardiamente na média do 7º a 15º dias, ao contrário destaca-se Minas Gerais, Paraná e Santa Catarina com média de coleta de 5 a 7 dias, revelando assim um PNTN mais eficiente e melhor estruturado. Este artigo nos traz, uma confirmação quanto ao período de coleta do teste do pezinho preconizando não ser feito antes das 48 horas desde que o RN tenha ingerido alimentação proteica e que não ultrapasse os 30 dias, concluindo assim que mesmo em UTI Neo independente do período de internação prolongada, a coleta não deve ultrapassar os períodos mencionados^{11,12}.

Segundo Abreu (2011)¹³, para que o PNTN tenha seus objetivos concluídos há necessidade de se cumprir etapas entre elas coleta de amostra sanguínea realizada corretamente em tempo adequado com relação aos dias de vida do RN. Valadares (2010)¹⁴, aborda que para prevenir os danos neurológicos é necessário a detecção precoce da doença entre o 3º ao 7º dia de vida através do teste do pezinho. Botler (2010)⁴ ressalta o artigo publicado por Wang, da província de Shandong onde a cobertura é de setenta por cento, coletas são feitas pelas próprias parteiras no 3º dia de vida dos bebês, mas as amostras levam até quatro semanas para chegar ao laboratório.

Na triagem para fibrose o índice de falsos negativos associam-se a presença do ileo-meconial e ao tempo de vida do RN PIS os valores de tripsina imunorreativa (IRT) caem a partir da terceira semana de vida. Um estudo no Mato Grosso realizou as coletas no período de oito a trinta dias, inaceitável para o PTN em dez por cento dos RN coletados foi após os 30 dias de vida, idade superior ao recomendado para prevenção de sequelas¹⁵.

4. CONCLUSÃO

Para que o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) alcance seus objetivos, ainda há muito para evoluir para redução de 100% dos falsos resultados que envolvem uma série de problemas que a TN enfrenta em nosso país. O programa é uma lei federal cabe ao supremo exigir dos Estados o que está na lei e fiscalizar através de dados o desenvolvimento do programa.

Se há preconização da faixa etária para a coleta do teste do pezinho é muito importante que esta seja respeitada e cumprida. É responsabilidade dos governos Estadual e Federal criar meios para fiscalizar falhas em todo o processo: desde as coletas até emissão dos resultados. Além da faixa etária a realização da técnica de coleta correta, o fácil acesso aos laboratórios de referência sem que haja muita demora do envio deste material, mas cremos que a maior falha ainda está nos profissionais da área da saúde. Falta orientação à população, infelizmente muitas pessoas não sabem o que é o teste do pezinho e quais as doenças nele triadas, quais são os riscos para o RN que tenha seu exame alterado, a má informação é

tanta que alguns artigos mostram que há mães que quando são chamadas para levar seus filhos para uma recoleta não atendem ao chamado, isso é falta de orientação que pode ser passada através de enfermeiros, obstetras e pediatras, sobre a importância do teste de triagem neonatal.

Poderia ainda o Ministério da Saúde, assim como acontece com as campanhas de vacina, usar meios de comunicação orientações básicas, de fácil entendimento para população assim como palestras para gestantes, folder explicativa e todas as formas de informações para que as pessoas tenham conhecimento da importância do teste.

O exame é gratuito assim como também o tratamento o que falta são metas para que alcancemos cem por cento de cobertura de triagem dos nossos recém-nascidos.

REFERÊNCIAS

- [1] Souza FMS, *et al.* Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. *Ciência & Saúde Coletiva*, v.7 n.1, São Paulo 2002.
- [2] Segre AM, *et al.* Recém Nascido. Revisada e Ampliada, 4ª edição. São Paulo, 1990.
- [3] Brasil, Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde/Coordenação-Geral de Atenção Especializada Manual de Normas, Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília – DF.2002.
- [4] Botler J, *et al.* Triagem neonatal - o desafio de uma cobertura universal e efetiva. Escola Nacional de Saúde Pública Sérgio Arouca, Fiocruz. Rua Leopoldo Bulhões. 2010; 1480-820.
- [5] Monteiro LTB. Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. *Rev. Nutr. Campinas.* 2006; 19(3).
- [6] Silva M, Lacerda MR. “Teste do pezinho”: por que coletar na alta hospitalar”. *Revista Eletrônica de Enfermagem.* 2003; 5(2):60-4.
- [7] Cooper HM. *Integrating research: a guide for literature reviews.* London: SAGE; 1990.
- [8] FEPE (Fundação ecumênica de Proteção), 2012. Disponível em WWW.fepe.org.br/cepe.html. Acesso em 28/ 06/2012.
- [9] Luz GS, *et al.* Prevalência das doenças diagnosticadas pelo Programa de Triagem Neonatal em Maringá, Paraná, Brasil: 2001-2006. *Rev Gaúcha Enferm. Porto Alegre (RS).* 2008; 29(3):446-53.
- [10] Beheman RE, *et al.* Nelson. Tratado de pediatria. 17º ed. Elsevier. Rio de Janeiro: 2005.
- [11] Carvalho MDB, *et al.* Cobertura do Programa de Triagem Neonatal em Maringá (PR), 2001 a 2006. *Acta Paul Enferm.* 2008; 21(1):89-93.
- [12] Benincasa TO, *et al.* Triagem Neonatal: a percepção teórica da equipe de enfermagem da Unidade de Terapia Intensiva Neonatal. *Rev Inst Ciênc Saúde.* 2009; 27(2):109-14.
- [13] Abreu IS, Guinib WL. TRIAGEM NEONATAL: O conhecimento materno em uma maternidade no interior do Paraná. Brasil. Porto Alegre (RS). 2011; 32(3):596-601.
- [14] Valadares BLB, Gonçalves VSS. CONTÉM FENILALANINA, POSSO COMER? 2010. Disponível em www.sbg.org.br. Acesso em 25/07/2012.
- [15] Stranieril I, *et al.* Avaliação do Serviço de Referência em Triagem Neonatal para hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria no Estado de Mato Grosso, Brasil. *Arq Bras Endocrinol Metab.* 2009; 53(4):447.

