



BACHAREL EM ENFERMAGEM

TALITA NAYARA RICCI SCHUINDT

**TRIAGEM NEONATAL
PATOLOGIAS DIAGNOSTICADAS NO TESTE DO PEZINHO**

Apucarana
2017

TALITA NAYARA RICCI SCHUINDT

TRIAGEM NEONATAL
PATOLOGIAS DIAGNOSTICADAS NO TESTE DO PEZINHO

Trabalho de conclusão do curso, apresentado ao Curso de Enfermagem da Faculdade de Apucarana- FAP, como requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Enfermagem.

Orientadora: Prof^a. Enf^a. Esp. Daniela Cristina Wielewski Teixeira

TALITA NAYARA RICCI SCHUINDT

TRIAGEM NEONATAL

PATOLOGIAS DIAGNOSTICADAS NO TESTE DO PEZINHO

Trabalho de Conclusão de Curso, apresentado ao Curso de Enfermagem da Faculdade de Apucarana - FAP, como requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Enfermagem, com nota final igual _____, conferida pela Banca Examinadora formada pelos Professores.

BANCA EXAMINADORA

Prof^a. Enf^a. Esp. Daniela C. W. Teixeira
Faculdade de Apucarana

Prof^a. Enf^a.Esp. Lílian Domingues
Faculdade de Apucarana

Prof^a. Enf^a. Esp. Rita de Cássia Ravelli
Faculdade de Apucarana

Apucarana
2017

DEDICATÓRIA

A Deus por me iluminar e
abençoar minha trajetória.
Por me dar força a não
abandoná-la em meio a tantas
lutas.

AGRADECIMENTO

A preciosa e incansável colaboração dos meus pais que ajudaram por toda minha vida principalmente nos meus cinco anos de faculdade.

A minha irmã Thaynara que me ajudou cuidando da minha filha nesse último ano.

A minha filha Ana Beatriz pelas horas e momentos que não há dediquei totalmente devido a faculdade.

Ao meu marido Alan por sempre estar ao meu lado.

A minha amiga Roseli que me ajudou a coletar dados para minha pesquisa.

E minha orientadora Daniela por ter paciência e por sempre mostrar caminhos no qual trilhar.

Aos Mestres e Professores pela transmissão de seu conhecimento nestes cinco anos.

“As nuvens mudam sempre de posição, mas são sempre nuvens no céu. Assim devemos ser todo dia, mutantes, porém leais com o que pensamos e sonhamos; lembrem-se, tudo se desmancha no ar, menos os pensamentos”.

(Paulo Beleki)

SCHUINDT, Talita Nayara. **Patologias Diagnosticadas no Teste do Pezinho da Cidade de Apucarana- Pr.** Trabalho de Conclusão de Curso. Graduação em Enfermagem da Faculdade de Apucarana. Apucarana-Pr. 2017.

RESUMO

A Triagem Neonatal (TN) trata-se de uma transformação na saúde das pessoas, no qual conseguiu através deste método diagnosticar doenças que podem matar ou causar uma série de danos aos bebês, tornou-se algo extremamente importante para a saúde do recém-nascido, e que mostra como a saúde do país vem se desenvolvendo muito, diminuindo drasticamente o número de recém-nascidos com doenças preexistentes sem a detecção da enfermidade. O presente trabalho de pesquisa teve por objetivo analisar os dados do teste do pezinho no município de Apucarana realizados através das unidades básicas de saúde habilitadas a realiza-lo e avaliar as patologias prevalentes no período de janeiro de 2015 á maio de 2017. Para tanto foi realizada umapesquisa documental com abordagem quantitativa, retrospectiva, onde foram utilizados dados de testes alterados. Diante dos dados encontrados podemos concluir que o teste do pezinho é um exame de extrema importância para a saúde do recém-nascido, e com este estudo alerta-sesobre a questão de se informar, conscientizar a população e profissionais sobre tal relevância, e assim com o conhecimento e objetividade pode proporcionar a melhoria da qualidade de vida e a promoção à saúde pessoal e intelectual do bebê.

Palavras chaves: Triagem Neonatal. Doenças. Criança.

SCHUINDT, Talita. Diagnosed Pathologies in the Test of the Little Foot of the City of Apucarana-PR. Completion of course work. Graduation in Nursing of the Faculty of Apucarana.Apucarana-Pr. 2017.

ABSTRACT

The Neonatal Screening (TN) is a transformation in the health of the people, in which it was able through this method to diagnose diseases that can kill or cause a series of damages to the babies, has become something extremely important for the health of the newborn, and shows how the health of the country has been developing a lot, drastically reducing the number of newborns with preexisting diseases without the detection of the disease. The present study aimed to analyze the data of the test of the foot in the municipality of Apucarana conducted through the basic health units enabled to perform it and evaluate the prevalent pathologies from January 2015 to May 2017. A retrospective, quantitative, documentary research was carried out, where altered test data were used. In view of the data found, we can conclude that the test of the foot is an examination of extreme importance for the health of the newborn, and with this study alerts itself on the question of informing itself, making the population and professionals aware of this relevance, and thus with the knowledge and objectivity can improve the quality of life and promote the personal and intellectual health of the baby.

Keywords: Neonatal Screening. Diseases.Child.

LISTA DE SIGLAS

A2 Hemoglobina A2
ACTH Hormônio adrenocorticotrófico
AIDS Síndrome da Imunodeficiência adquirida
AVC Acidente Vascular Cerebral
APAE Associação Pais e Amigos dos Excepcionais
CBTN Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal
CETI Comitê de Ética em Pesquisa
DB Deficiência de Biotinidase
DN Nascidos vivos
DNA Siglas de substantivo químico
DPB Deficiência Profunda de Biotinidase
DPaB Deficiência Parcial de Biotinidase
FC Fibrose Cística
FEPE Fundação Ecumênica do Teste do Pezinho
HAC Hiperplasia Adrenal Congênita
HBS Hemoglobina HBs
HBss Hemoglobinas
HC Hipotireoidismo Congênito
HT Hormônio da tireoideana
NVs Nascidos Vivos
MC Maria do Café
MS Ministério da saúde
OMS Organização Mundial de Saúde
PH Potencial Hidrognênico
PKU Fenilcetonúria
PNTN Programa Nacional Triagem Neonatal
RN Recém- Nascidos
SC Hemoglobina SC
SBTN Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal
SNC Sistema Nervoso Central
SP São Paulo
SS Hemoglobinas

SUS Sistema Único de Saúde

TCLE Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

TIR Tripsina Imunorreativa

TN Triagem Neonatal

TP Teste do Pezinho

TSH Hormônio tireotrófico epifisário

UBS Unidade Básica de Saúde

LISTA DE TERMINOLOGIA

Acne Erupção Folicular
Agenesia Atrofia de um dos órgãos
Aldosterona Hormônio Esteróide
Alopecia Perda de Cabelo
Assepsia Para evitar a entrada de germes
Astenia Diminuição da força física
Ataxia Perda da coordenação muscular
Atrofia Óptica Perda da fibra do nervo óptico
Azoospermia Obstrutiva Impede a passagem do sêmen ou espermatozóide
Bócio Aumento da glândula tireóide
Bronquietasia Dilatação dos brônquios
Dermatite Inflamação da pele
Digenesia Distúrbio da capacidade reprodutora
Edema Excesso de líquido
Epifisário Glândula do cérebro
Glicocorticóide Hormônio esteróide
Heterozigoto Genes são diferentes
Hipertassemia Aumento da taxa de potássio no sangue
Hiperandrogenismo Excesso de andrógeno com testosterona
Hipoproteinemia Diminuição da quantidade de proteína no sangue
Hipotonia Redução ou perda de tônus muscular
Hipotensão Pressão Arterial baixa
Hiponatremia Transtorno eletrolítico
Hipotálamo Região do encéfalo
Hipoproteinemia Excesso de proteína no sangue
Icterícia Aumento da coloração da pele
Infertilidade É infértil ou improdutivo
Letargia Estado prolongado da inconsciência
Macrogenitossomia Exageramento do órgão genital
Macroglossia Hipertrofia da língua
Microcefalia Pequena anormalidade na cabeça
Mineralocorticóide Hormônio Esteróide

Necrose Avascular Perda temporária ou permanente na corrente sanguínea

Oligofrenia Deficiência do desenvolvimento mental

Oligoelementos São elementos químicos

Oligosperma Diminuição do esperma

Parecia Espástica Disfunção autonômica

Peptídeo São biomoléculas

Pólipos Nasais São massas polipóides das membranas mucosas do nariz e seios paranasais.

Pancreatite Inflamação dos pâncreas

Priapismo Aumento no apetite e excitação sexual

Sibilância Chiado de vias aéreas respiratória

Sinusopatia Inflamação dos seios paranasais

Taquicardia Aceleração dos batimentos cardíacos

Talassemia Desordem que causa anemia

Transplacentaria Através da placenta

Úlcera Lesão aberta na pele

Virilização Superprodução de Testosterona

LISTA DE TABELAS

Tabela 1	Total de testes realizados por UBS no período de Janeiro de 2015 á maio de 2017.	37
Tabela 2	Total de testes divididos por sexo.	39
Tabela 3	Total de testes alterados por UBS.	40
Tabela 4	Testes alterados classificados de acordo com o sexo.	41
Tabela 5	Testes alterados xrealizados.	41
Tabela 6	Doenças encontradas entre os testes alterados.	43
Tabela 7	Testes alterados para Fenilcetonúria de acordo com o sexo.	45
Tabela 8	Testes alterados para Fibrose Cística de acordo com o sexo.	46
Tabela 9	Testes alterados para Hiperplasia Adrenal Congênita de acordo com o sexo.	47
Tabela 10	Testes alterados para Anemia Falciforme de acordo com o sexo.	47
Tabela 11	Testes alterados para Deficiência de Biotinidase de acordo com o	48

LISTA DE GRÁFICOS

Gráfico 1 Total de testes realizados por UBS no período de Janeiro de 2015 á maio de 2017	38
Gráfico 2 Total de testes divididos por sexo	39
Gráfico 3 Total de testes alterados por UBS	40
Gráfico 4 Testes alterados classificados de acordo com o sexo	41
Gráfico 5 Testes alterados x realizados.....	42
Gráfico 6 Doenças encontradas entre os testes alterados.....	44
Gráfico 7 Testes alterados para Fenilcetonúria de acordo com o sexo	45
Gráfico 8 Testes alterados para Fibrose Cística de acordo com o sexo	46
Gráfico 9 Testes alterados para Hiperplasia Adrenal Congênita de acordo com o sexo.....	47
Gráfico 10 Testes alterados para Anemia Falciforme de acordo com o sexo	48
Gráfico 11 Testes alterados para Deficiência de Biotinidase de acordo com o sexo.....	49

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	16
2. OBJETIVOS	18
2.1 Objetivo geral	18
2.2 Objetivos específicos	18
3.FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA	19
3.1 Definição	19
3.2 Histórias do Teste do Pezinho	19
3.2.1 História no Brasil	21
3.2.2 História no Paraná	22
3.3 Como e quando deve ser realizado o exame	22
3.4 Doenças diagnosticadas no exame	24
3.4.1 Anemia falciforme	24
3.4.2 Fibrose Cística	25
3.4.3 Hiperplasia Adrenal Congênita	27
3.4.4 Deficiências de Biotinidase	29
3.4.5 Hipotireoidismo Congênito	31
3.4.6 Fenilcetonúria	32
4. METODOLOGIA	35
4.1 Delineamentos da Pesquisa	35
4.2 Local	35
4.3 Participantes da Pesquisa	35
4.4 Coletas de Dados	36
4.5 Análises de Dados	36
4.6 Considerações Éticas	36
5.RESULTADO E DISCUSSÃO	37
6. CONSIDERAÇÕES FINAIS	50

REFERÊNCIAS -----	52
APENDICES -----	58
APENDICE A- Termo de autorização institucional -----	59
APENDICE B- Termo de Dispensa -----	60
APENDICE C- Questionário -----	61
ANEXOS -----	62

1. INTRODUÇÃO

O teste do pezinho é um exame realizado no recém-nascido é obrigatório por lei em todo o país por meio do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) oferecido pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Feito através da coleta de sangue retirado do calcanhar do bebê. O material é colhido em papel filtro e levado para análise (BRASIL, 2013).

Trazido no Brasil pela (APAE) Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais em 1976, o exame de TN. Atualmente, a versão básica do teste, detecta seis doenças: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística, Anemia Falciforme, Hiperplasia Adrenal Congênita, e a Deficiência de Biotinidase. As duas últimas da lista foram incorporadas ao teste do pezinho em novembro de 2013 (BRASIL, 2013).

A Lei que institui o Dia Nacional do Teste do Pezinho foi sancionada pelo Governo Federal no dia 6 de dezembro de 2007. O Projeto de Lei apresentado pelo senador Flavio Arns, teve por finalidade informar a população sobre o diagnóstico de patologias e garantir seu desenvolvimento e continuidade, prevenir a deficiência intelectual e a evolução de outras doenças graves no bebê significa a redução de grandes recursos especializados, que deverão ser colocados a disposição por toda a vida da pessoa com deficiência (BRASIL, 2013).

O precursor da TN metabólica foi o biólogo Robert Guthrie, iniciou no Brasil trabalhos para a investigação de patologias mentais nos recém – natos, foram detectadas patologias tardias como retardo mentais (LOPES, 2011).

A partir da década de 60 detectou a doença de PKU (Fenilcetonúria) da Organização Mundial de Saúde (OMS), recomenda a importância da TN nos países desenvolvidos (LOPES, 2011).

A partir de 2011 conforme a portaria N°822 que tem como meta realizar o exame em todos os nascidos vivos (BRASIL, 2009).

A TN trata-se de uma transformação na saúde das pessoas, consegue através deste método diagnosticar doenças que podem causar uma série de danos aos bebês, algo extremamente importante para a saúde do RN, e que mostra como a saúde do país vem se desenvolvendo muito, diminuindo drasticamente o número de RN com doenças preexistentes sem a detecção da enfermidade.(GARCIA; FERREIRA; OLIVEIRA, 2007).

Só a TN pode permitir a intervenção precoce através do tratamento de doenças como: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo congênito, Anemia Falciforme, Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de Biotinidase (GARCIA; FERREIRA; OLIVEIRA, 2007).

No Brasil, a TN manifestou-se na década de 70 e consolidou em meados da década de 90 durante a Lei nº8. 069, de 13 de julho de 1990. Esta Lei determina que hospitais ou serviços de saúde qualificados, para que consigam realizar o TP (BRASIL, 1990).

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo Geral

- Analisar os dados do teste do pezinho no município de Apucarana realizados através das unidades básicas de saúde habilitadas a realizá-lo e avaliar as patologias prevalentes no período de janeiro de 2015 á maio de 2017.

2.2 Objetivos Específicos

- Demonstrar a importância do Teste do Pezinho e defini-lo.
- Identificar as doenças que podem ser detectadas através da realização do Teste do Pezinho e qual período adequado para a realização do mesmo.
- Identificar onde são atendidas as crianças com as patologias diagnosticadas no exame.

3.FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

3.1 Definição

O teste do pezinho é um exame realizado no recém-nascido é obrigatório por lei em todo o país por meio do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) oferecido pelo SUS. Feito através da coleta de sangue retirado do calcanhar do bebê. O material é colhido em papel filtro e levado para análise (BRASIL, 2013).

Basta uma picadinha no calcanhar do bebê para detectar doenças serias precocemente, que pode prejudicar o desenvolvimento mental dos bebês. O TP disponibilizado pelo SUS é realizado gratuitamente em hospitais e unidade básica de saúde (BRASIL, 2012).

A TN trata-se de uma transformação na saúde das pessoas, consegue, através deste método, diagnosticar doenças que podem causar uma série de danos aos bebês, algo extremamente importante para a saúde do RN, e que mostra como a saúde do país vem se desenvolvendo muito, diminuindo drasticamente o número de RN com doenças preexistentes sem a detecção da enfermidade.(GARCIA; FERREIRA; OLIVEIRA, 2007).

Só a TN pode permitir a intervenção precoce através do tratamento de doenças como: Fenilcetonuria, Hipotireoidismo congênito, Anemia Falciforme, Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de Biotinidase (GARCIA; FERREIRA; OLIVEIRA, 2007).

3.2 Histórias do Teste do Pezinho

No ano de 1916 a 1995 DrºRobertGuthrie era médico pesquisador do câncer. Com o nascimento de seu filho, portador de doença mental, resolveu dedicar-se a prevenção desta deficiência ele e sua esposa Margaret tornaram-se membros da Associação de Deficientes Mentais de Nova York onde teve uma idéia para pesquisar e prevenir o Retardo Mental (HOROVITZ, 2005).

Tempos depois descobriu a enfermidade de PKU, com Drº Robert Warner que lhe explicou que era um erro inato do metabolismo, que causa retardo mental. Em 1951 em Zurich, DrºHortBichel afirmou que quando as crianças faziam dieta limitada

com isso melhorava seu quadro, com o Dr^o Warner e Dr^oGuthrie para criar um novo método para aferir a PKU no sangue (HOROVITZ, 2005).

Em 1958 Dr^oGuthrie foi transferido para Hospital de Crianças onde iniciou o seu teste novo até o ano de 1961, solicitando exames de urina para criança com retardo mental (UNISERT, 2002).

No ano de 1961 nasceu sua sobrinha portadora da doença de PKU com diagnósticos aos 15 dias de vida, pelo teste de Cloreto Férrico na urina, a criança apresentava autismo, atraso no desenvolvimento, com isso Dr^oGuthrie, identificou uma forma de coletar o sangue do calcanhar do bebê (UNISERT, 2002).

No início do ano de 1961 o Dr^o Robert Guthrie era um médico pesquisador desenvolvendo o método de coleta de sangue em papel – filtro em New York para pesquisar PKU, os exames eram enviados para o Laboratório Estadual New York (MARTON DA SILVA, 2002).

No ano de 1962, foi detectada a primeira criança com PKU com quatro semanas de vida, pois seu sangue não tinha sido coletado ao nascer. Em 1963, após tentativa do Dr^oGuthrie para convencer a comunidade da viabilidade do rastreamento para PKU, o estado Massachusetts foi o primeiro que estabeleceu a Lei. (MARTON DA SILVA, 2002).

Através daí, o teste de PKU foi padrão para este tipo de método. A PNTN programou pela portaria 822/01 possibilitando o teste gratuito como doenças: PKU, FC, HAC, HC, BD e Anemia Falciforme. (MARTON DA SILVA, 2002).

Em 1968 a SBTN e OMS publicou recomendações para TN e em 1972, Dussault no Canadá foi descoberta para Dosagem Tirosina em papel – filtro com sangue seco. Em 1974, o primeiro programa- piloto para HC foi implantado nos EUA em 1976 (HOROVITZ, 2005).

No ano de 1976 com a implantação de Dosagem de Fenilalanina e em 1978, nesta época foi realizado no laboratório de coleta de sangue em hospitais, laboratórios, postos de saúde. O primeiro convênio foi com hospital Albert Anistiem. (BRASIL, 2002).

Com a criação de uma portaria incorporou os serviços de TN a iniciativa do Brasil. Por isso trouxe a falta da integração de 15 serviços. Com isso ocorreu a baixa cobertura da população em região brasileira (BACKES, 2005).

No ano de 1986 o PNTN para PKU que teve ampliação com o HC no RN para Dosagem de T4 também a um método Micrométrico para coleta (BRASIL, 2002).

No ano de 1999 houve reuniões em SP, contando com participação dos grupos TN que ficou como a data da SBTN. O Drº Benjamin que contribuiu para aprovação da lei estadual nº3914/83 a primeira lei no Brasil se tornou obrigatório a realização do teste de TN para PKU e para HC em 1990, que serve de modelo para aprovação da Lei Federal nº 8069/90 (SANTOS, COSTA, 2005).

Em 2001 a SBTN realizou o I Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal (CBTN) em Curitiba, em 2002 a SBTN, realizou debate PNTN procurando discutir; elaborar seu fornecimento do SUS (BRASIL, 2002).

3.2.1 História no Brasil

A TN manifestou-se na década de 70 e existiu em meados da década de 90 durante a Lei nº8. 069, de 13 de julho de 1990. Esta Lei determina que hospitais ou serviços de saúde qualificados, para que consigam realizar o TP (BRASIL, 1990).

No Brasil em 1976 teve início com a triagem de PKU, com Drº Benjamin José Schmidt, médico pediatra que criou um laboratório na APAE em São Paulo. Surgiu em 1986 o rastreamento para HC e no ano de 1986 o Drº Schmidt criaram ambulatório da APAE onde montou uma equipe multidisciplinar, para atender portadores da doença de PKU e HC (MARTON DA SILVA, 2002).

Em 1962 e 1963 o Drº Benjamin José Schmidt que junto com seus colegas Aron Diamant e Oswaldo Cruz criaram o Laboratório de Análises Clínicas em SP com a pesquisa de erros inatos que leva a deficiência mental. Este plano foi apresentado APAE, para funcionamento a primeiro centro especializado na população com prevalência da PKU (UNISERT, 2002).

O Drº Benjamin Schmidt em 1975 criou na APAE a uma pesquisa para PKU; que foi o primeiro a incorporar o TP no Brasil (APAE/SP, 2009).

Em 1976 iniciou o PNTN para PKU, a coleta de sangue para o exame de Guthrie em papel-filtro para método Semi-Quantitativo, a APAE promove um auto-analisador Fluoronefelométrico pela Dosagem Quantitativa de Fenilalanina (BRASIL, 2010).

Em 2001 o Ministério da Saúde (MS) estabeleceu o PNTN, através da Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001, que direciona a cobertura universal no território brasileiro (BRASIL, 2001).

3.2.2 Historia no Paraná

No Paraná a Lei Estadual nº8627 exige que seja obrigatório o teste em 2 enfermidade em 1987. O TP sempre realizado pela Fundação Ecumênica do Teste do Pezinho (FEPE) com sede em Curitiba e credenciada ao Ministério da Saúde (MS) e Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal (SBTN). (SBTN, 2009).

O teste é realizado nas Unidades Básica de Saúde habilitadas a realizá-lo, o resultado do teste se dá através dos sites da FEPE www.fepe.org.br/e também o resultado é encaminhado ao posto de origem no qual pertence a criança, e quando diagnosticado algo o tratamento dessas doenças dá-se da seguinte forma: a primeira consulta se dá em Curitiba no Laboratório da FEPE no endereço: AV. Prefeito LothárioMeissner, 836, Jardim Botânico, Curitiba-PR, 80210-170 com Médico Pediatra e as consultas seguintes no seu município de origem na Unidade Básica de Saúde ou em Consultórios Particulares.

3.3 Como e quando deve ser realizado o exame

As maternidades fazem o teste antes da alta hospitalar após 48 horas de vida e se for realizado o teste com 24 horas é repetido na UBS porque o teste ocorre influência do metabolismo da mãe. O TP com 48 horas de vida do bebê precisa de um período de tempo de dois dias para o funcionamento do organismo do bebê se estabelecer e detectar doenças como PKU, que se diagnostica após o bebê receber a ingestão do leite materno (BRASIL, 2012).

O procedimento para coleta do exame segue da seguinte forma:

- O profissional deverá higienizar as mãos e depois calçar as luvas. Após o procedimento lavar as mãos e trocar as luvas novamente para uma nova coleta.
- A Posição da criança para uma boa circulação de sangue no pé da criança deve colocar o calcanhar sempre abaixo do nível do coração, a mãe deverá ficar de pé com a criança encostada em seu ombro, e o profissional que irá coletar ficar sentado ao lado de frente para mãe para execução da coleta.
- A assepsia é realizada com algodão/gaze e álcool 70% e massagear o local para uma boa circulação, o calcanhar tem que estar avermelhado, aguardar a secagem do álcool completamente.

- A punção deverá ser realizada com lancetas, para a coleta de sangue periférico, a escolha do local de punção é importante, só pode ser nas laterais das regiões plantares do calcanhar, local para não atingir os ossos. Segure o pé e o tornozelo com o dedo indicador e polegar do calcanhar, para imobilizar e não perder a circulação.

- A coleta de sangue será desprezada a primeira gota e secar com algodão/gaze. A primeira gota pode apresentar fluidos que interfere no resultado do teste, encostar o verso do papel-filtro para uma nova gota demarcar e fazer movimentos circulares ate preencher todo o circulo. Deixar o sangue fluir novamente para que não tenha concentração de sangue, não permitir que coagule só desencostar o papel do circulo estiver todo preenchido.

Os bebês sentem menos dor no teste do pezinho na posição canguru. Para a coleta ficar mais eficaz, o bebê deve ficar só de fralda e colocado pele a pele com a mãe, amamentando +-3 minutos antes da picada. A posição deve ser mantida durante e após o exame.

A coleta deve ser procedida pelo preenchimento de informações no cartão e formulário de coleta e registro dos dados em livro. A ficha de coleta e o livro é documento legal.

Nesta ficha tem que conter os dados abaixo como: identificação, localização e endereço completo que seja de localização da família.

Cada lugar de realização deverá ter dois livros ata para registro dos testes realizados – para controle e reconvocação.

O livro de ata para registro tem que conter dados como: identificação do RN, número de DN, nome completo da mãe e do bebê, data de nascimento da criança, data da coleta, endereço completo, telefone.

Após o preenchimento do livro e cartão de coleta colher a assinatura do responsável. O ambiente frio dificulta na coleta de sangue por punção, neste caso é necessário a fricção do calcanhar do bebê. A fricção do pezinho na posição vertical, com o pé abaixo do nível do coração.

3.4 Doenças diagnosticadas no exame

3.4.1 Anemia falciforme

A Anemia Falciforme é uma doença hereditária e genética, com maior incidência em negros e pode se manifestar em brancos, com característica pelo aumento dos glóbulos vermelhos, parecidos com uma foice e endurecida, no qual fica mais difícil a passagem do sangue pelo vaso de pequeno calibre (SILVA, 2011).

Descoberta entre os anos de 1910 á 1922 pelo Drº James Herrick, com origem desconhecida, porém acredita-se que se desenvolveu na África como forma do organismo de se defender da Malária (BRASIL, 2010).

Em 2002 a 2004, foram triados 548.810 recém-nascidos e detectados 21 recém-nascidos com os resultados alterados. Após exames confirmatórios aos seis meses de idade, 12 foram definidos com a doença, com prevalência de 2,2: 100 mil recém nascidos; a interação S β -talassemia foi confirmada em quinze (2,7:100 mil recém-nascidos); e 8.321 recém-nascidos foram diagnosticados como heterozigotos para HbS (1.500:100 mil recém-nascidos) (CAVALCANTI, 2011).

A Anemia pode ser causada por mutações genéticas, responsável pelo defeito dos glóbulos vermelhos para ser portador o gene alterado tem que ser transmitida pelo pai ou pela mãe, se a transmissão ocorrer só por uma das partes o bebê terá traço falciforme e poderá passar por um descendente e não a doença (ZAGO, 2010).

O Traço Falciforme é um gene defeituoso, assintomático, e apresenta hemograma normal. Com isso suas hemácias, podem sofrer transformações nas hemácias falcemicas, decorrente da redução de oxigênio por isso pode ocorrer à morte súbita. É ainda pode haver alterações do traço falciforme como: infecção urinária, câncer renal e enxaquecas (NAOMU, 2010).

A Hemácia com defeito tem uma membrana que se rompe e causa anemia, o nosso sangue apresentado por células vermelhas conhecidas como hemácias. As hemácias é uma célula redonda com um pigmento chamado hemoglobina. A hemoglobina é responsável por levar o oxigênio do pulmão para o corpo todo, para que funcionem todos os órgãos normais, e ela que da a cor aos glóbulos vermelhos (NAOMU, 2010).

Os fatores de risco mais comuns são, infecção, perda de sangue, histórico familiar, câncer, diabetes, artrite, AIDS, insuficiência cardíaca (FILHO, 2012).

E algumas complicações podem ser notadas como, o AVC, síndrome torácica aguda, hipertensão pulmonar, visão, depressão e problemas renais (BALLAS, 2012).

Possuem alguns tipos de doenças da hemoglobina sendo eles: Doença de hemoglobina SS que é o tipo mais conhecido, ocorre quando o paciente herda a cópia do gene S dos pais, o que gera hemoglobina Hb SS. Doença hemoglobina SC são os dois tipos mais comuns, quando o paciente herda gene HBS de um dos pais e o gene HbS do outro. Hemoglobina SB+ (BETA) Talassemia, a mesma afeta produção do gene da globina beta. Os glóbulos vermelhos são reduzidos e menos proteína é feita, se for herdado o gene HbS a criança terá Hemalamicina Beta Talassemia. O Beta-zero Talassemia, Possui sintomas iguais a anemia HbSS (BALLAS, 2012).

Os sinais e sintomas mais comuns aparecem na 2^o metade do 1^o ano de vida, como crise de dor articular, necrose avascular, icterícia, palidez, fadiga, síndrome mão-pé inchado e vermelhidão, infecção, astenia, úlcera, cálculos renais, atraso no crescimento, priapismo (FILHO, 2012).

O diagnóstico dessa hemoglobinopatia é realizado por meio de diversos exames, tais como: hemograma, teste de falcização, teste de solubilidade, dosagem de hemoglobina fetal e hemoglobina A2, focalização isoelétrica, imunoensaio e triagem em neonatal (FILHO, 2012).

Entretanto a confirmação da anemia falciforme ocorre pela detecção da HbS. Dessa forma a técnica mais eficaz é a eletroforese de hemoglobina em acetato de celulose ou em agarose, com ph variando de oito a nove (NOGUEIRA; 2013).

Ao descobrir a doença o acompanhamento com o médico tem que ser por toda a vida, inclusive por uma equipe Multidisciplinar que ajudará com a hidratação, prevenir infecções e controle da dor, sendo que a única forma de cura é através do transplante de medula óssea (SANTOS; CHIN, 2012).

3.4.2 Fibrose Cística

Fibrose cística chamada também de mucoviscidose, doença genética, hereditária, letal, e auto-somáticas recessiva, com a prevalência maior em gênero da raça branca. A vida média de uma pessoa com FC tem aumentado ao decorrer dos anos (BRASIL, 2010).

Surgiu na década de 1930, mas só foi diagnosticado nos anos de 1992 á 1995, rastrearam RN com FC no Porto de Coimbra, pois o rastreamento não deu

continuidade por falta de tratamento e incidência menor que o esperado (DIAGNOSTICO PRECOCE, 1979).

No Brasil, a incidência, é de aproximadamente um em cada 7.358 nascidos vivos (FIRMIDA, 2011).

A FC acomete principalmente o pulmão e a maior das morbimortalidade dos pacientes ocorrem por acúmulo de muco nas vias aéreas inferiores, pode apresentar reações inflamatórias e infecção bacteriana. As alterações pulmonares acometem as vias aéreas menores, evoluindo para bronquietasia e fibrose pulmonar (BRASIL, 2010).

Como sintomas clínicos podem apresentar Sinusopatia Crônica, Pólipos Nasais, infecção, colonização brônquica por bactéria, tosse produtiva, sibilância, íleo meconial, insuficiência pancreática, prolapso retal, pancreatite e hepatobiliar crônica, desnutrição protéica e calórica, edema hipoproteinemia, aspermia obstrutiva. (CASTRO, 2011).

Portanto para diagnosticar a FC e realizado o teste do suor, alterado também pode ser realizado o teste de potencial nasal e retal alterado e por duas mutações genéticas e se houver a presença de CEPA de *Pseudomonas Aeruginosa* como escarro e secreção na traquéia (FILHO, 2012).

O teste do suor é realizado para diagnosticar a doença de FC, esse teste é indolor e rápido, onde se estimula o suor do bebê, é realizada uma análise de condutividade e retirado uma dosagem quantitativa de cloreto para confirmar a doença detectada pelo Teste do Pezinho primeiramente (THERRELL, 2012).

São necessários dois testes alterados para a confirmação o diagnóstico de FC acontece em 98% dos casos. Os valores de referência de cloreto maior que 40 meq/l: normal; cloreto maior que 40 a 60 meq/l: duvidoso e cloreto menos que 60 meq/l: alterado (THERRELL, 2012).

A TN para FC é devido ao desconhecimento da doença, e assim diagnosticada tardiamente, o ideal é que seja realizado o teste até os três anos de vida. Por isso é interessante que faça o método do TP neste exame utiliza-se a TIR. (THEORELL, 2012).

Essa TIR é uma enzima do pâncreas que ocorre a obstrução dos Canálculos e dos Ductos do Pâncreas, e absorvida através da corrente sanguínea. A dosagem de TIR é feita igual ao TP. Se o resultado da primeira dosagem de TIR for menor

que 70 mg/dl, são colhidos outra amostra de sangue, em até 45 dias de vida e repete o teste de TIR (THERRELL, 2012).

Se der alterado novamente é realizado o Teste de Suor, se a 1^o ou a 2^o dosagem de TIR der normal, o diagnóstico de FC é improvável. A incidência de falso-positivo é de 5% da população doente. O teste do suor é realizado apenas se o bebê/criança apresentar os sintomas da doença (THERRELL, 2012).

Existe outro exame que é a análise de mutações, trata-se de um exame pouco sensível da FC tem que ter duas mutações para ser diagnóstico confirmado. O diagnóstico não pode ser descartado no primeiro resultado de exame negativo de mutações (THERRELL, 2012).

Para o tratamento de FC é recomendado à avaliação nutricional, antropométrica, suplementos, minérios e oligoelementos com ferro, cálcio, sódio e magnésio, reposição enzimática e uso da medicação de ácido ursodesoxicólico tem de 50, 150 e de 300 MG com dose de 20 mg dois ou três x ao dia (CASTRO, 2011).

3.4.3 Hiperplasia Adrenal Congênita

No ano de 1986 a 1987, surgiu o rastreamento de H.A.C, em 100.000 recém-nascidos, detectou-se sete casos de H.A.C (1/14.300), mas dois casos clínicos. O tratamento era de 20 a 25 dias, o rastreamento não continuaria se fosse com tempo mais curto de 10 a 12 dias (DIAGNOSTICO PRECOCE, 1979).

É um erro inato do metabolismo por falta da enzima 21-hidroxilas, 90 a 95% dos casos é uma doença incurável, crônica e genética. Por falta dessa enzima ocorre a insuficiência hormonal de glicocorticóides e mineralocorticóide; por causa da deficiência da síntese aldosterona por excesso de andrógenos (GOMES, 2011).

O defeito genético bloqueia a produção de uma enzima da glândula suprarrenal. A enzima que mais falta é a 21-hidroxilas. Os sinais da HAC são piores quando há deficiência da enzima. A falta da aldosterona nas glândulas supra-reunais leva a pressão arterial baixa, sódio inferior e potássio alterado. Sódio e potássio normal é um controle para manter seu corpo em equilíbrio para transmissão de impulsos nervosos e contrair e relaxar os músculos (SPEISER, 2010).

Ha três tipos de falhas de hormônio, que são as Formas Clássicas Perdedora de Sal; Forma Clássica não Perdedora de Sal e a Forma não Clássica (MUTHUSAMY, 2010).

A Forma Clássica Perdedora de Sal acontece nos RN do sexo Feminino, ocorre o aumento do Clitóris, Fusão Labial em graus variáveis e formação de seios urogenital. Devido o excesso de andrógeno decorrente da vida intrauterina. Nos RN do sexo Masculino, ocorre a puberdade precoce (MUTHUSAMY, 2010).

No bebê com risco de morte, tanto do sexo Masculino e Feminino, no caso da formação da genitália não identificada precocemente, os sintomas acontece na 1ª semana de vida do bebê, como a Desidratação Grave, Hipotensão, Hiponatremia, Hiperpotassemia e morte (MUTHUSAMY, 2010).

A possibilidade de ocorrer complicações no paciente, por excesso de esteróide, ocasionando o aumento do clitóris ou do pênis, ocorre também o aparecimento de pelos faciais, axilares e pubianos, acne, aumento da massa muscular, aceleração do crescimento e da maturação dos ossos em relação à idade e diminuição da estatura da criança (SCHNAIDER-REZEK, 2011).

A prevalência na forma clássica perdedora de sal e de 1:1. 280 a 1.42. 000 NVs. No Brasil este índice e de 1:7. 500 a 1: 10.000 NVs (SILVEIRA, 2008).

Alguns casos de diagnósticos clínicos de RN do sexo Feminino da forma clássica e suspeita pela presença do desequilíbrio dos hormônios sexuais estrógeno e testosterona (Virilização). RN do sexo Masculino depende do grau de deficiência mineralocorticóide. A forma clássica perdedora de sal nos primeiros dias apresenta: taquicardia, vômitos, perda de peso e letargia. A forma clássica não perdedora de sal diagnosticada tardiamente pode ocorrer puberdade precoce e velocidade do crescimento. A forma não clássica que ocorre no sexo Feminino com sinais de Hiperandrogenismo e no sexo Masculino e assintomático pode apresentar aumento do testículo e oligosperma (SCHNAIDER-REZEK, 2011).

Tem também diagnóstico laboratorial na forma clássica, que utiliza dosagem de 17-OH- progesterona para rastreamento neonatal através do TP. Isso depende da idade gestacional, peso e sexo do bebê, o uso de glicocorticóide usado pela mãe durante a gestação passa para o bebê pela via transplacentária, isso suprime a produção de 17-OH - progesterona, por isso ocorre o falso-negativo. No neonato os valores de referência são menores que 10 mg/ml; e em pacientes que já tenha a HAC é maior que 35 mg/ml e acima de 100 mg/ml o resultado é confirmado (SCHNAIDER-REZEK, 2011).

Na forma não clássica em crianças os valores é maior que 0,8 mg/ml e em mulheres são maior que 2mg/ml (SCHNAIDER-REZEK, 2011).

Ocorrem sinais e sintomas no sexo Feminino, como o aparecimento e o aumento do clitóris, alterações de hormônio Masculino (androgênio), ciclos menstruais irregulares e infertilidade. No sexo Masculino, aparecem como pênis alargado, ganho e perda de peso, desidratação, náusea, puberdade precoce, crescimento rápido durante a infância e infertilidade (SCHNAIDER-REZEK, 2011).

O tratamento para HAC usa-se contraceptivo oral, antiandrogenico, sendo essencial atendimento médico de emergência. Suplemento de cortisona para liberação de ACTH e na forma perdutora de sal fazer mineralocorticoides (GOMES, 2011).

3.4.4 Deficiências de Biotinidase

A enfermidade foi descoberta ano de 1990 a 1992, ocorre com o rastreamento da DB em 100.000 RN, sendo detectados dois casos homozigótica com deficiência profunda.

No Paraná a prevalência epidemiológica e de DB: 125.000 RNS triados foram prevalentes de 1: 62.500 NVS, DPB: 1: 121.000 NVS,DPaB: 1:121.000 NVS. Em 2004 foram 225.136 RNS triados com prevalência de DB, DPB,Dpab e de 1: 9.000; 1: 14.192 e 1: 9000 NVS (KASPER, 2010).

A DB é uma falha inata do metabolismo causada pela deficiência parcial ou total da enzima biotina. Como conseqüência ocorre uma incapacidade do organismo de fazer a reciclagem. Essa doença apresenta uma herança autossômica recessiva, com mais ou menos 140 mutações (WOLF, 2011).

A Biotina é uma vitamina do complexo B, envolvida em processo metabólico como: Gliconeogeneo, Síntese dos ácidos graxos, catabolismo de aminoácido e cadeia ramificada (BRASIL, 2012).

A Biotina é perfeita para o funcionamento das carboxilas, elas atuam no metabolismo como: gordura, carboidrato e proteínas, sem a Biotinidase as carboxilas e incapaz de exercer sua função (ABC MED, 2014).

A Biotinidase é uma enzima importante, sua função é de liberar biotina, ligada a proteína ou peptídeo, dieta ou biotina endógena (LARA MT, 2010).

Clinicamente na 7^o semana de vida podem ocorrer alterações neurológicas como: Crises epiléticas, hipotonia, microcefalia, desenvolvimento neuropsicomotor; alopecia; dermatite; ataxia; atrofia óptica; retardo mental e candidíase. E nos

pacientes diagnosticado tardiamente são: distúrbios visuais; auditivos; de linguagem e motor (WOLF, 2011).

A principal complicação é o retardo mental, pode apresentar uma função imunológica anormal; infecções e também perda da visão e paraparesia Espastica (LEVY, 2010).

Portanto com Diagnóstico que considera deficiência grave, quando a enzima no plasma é menor que 10% a 30% da atividade medíamos normal. Este método bioquímico é realizado por meio de estudo do DNA para detectar mutações e também determinar a atividade da enzima no soro (WOLF, 2011).

A doença hereditária, autossômica, tem um gene do casal alterado e heterozigótico para gestação, corre risco de ter filhos (as) afetando um em cada quatro pessoas, 25% em cada gestação. O gene alterado produz a enzima Biotinidase errada, por isso a enzima não funciona direito. Os pais carregam o gene correto, em cerca de 50% da enzima normal (MOCK, 2009).

O Protocolo de teste qualitativo pode ser utilizado Colorimétrico e Fluorimétrico, além de outros dispositivos, coletarem em papel filtro amostra de sangue do RN (WOLF, 2011).

A Interpretação do resultado para os pacientes com resultados alterados são classificados como suspeitos ate a confirmação, a partir do teste quantitativo da Biotinidase e estudos de biologia-molecular (WOLF, 2011).

O Teste confirmatório consiste na dosagem de quantitativo da atividade de Biotinidase, de acordo com o método (COWAN, 2010).

Interpretação dos resultados:

DPB: Indivíduos não portadores o resultado tem que ser menor de idade de 10%, DB. DPaB: Indivíduos não portadores o resultado e entre 10% a 30%, DB.DB: Indivíduos não portadores o resultado e acima de 30%, DB (COWAN, 2010).

O Tratamento Consiste na reposição oral de biotina, dose entre 10mg/dia a 20ng/dia (WOLF, 2011).

3.4.5 Hipotireoidismo Congênito

O HC é uma deficiência na produção de hormônio tireoidiano (HT) que leva ao quadro de hipotireoidismo, doenças hormonais mais frequentes, os quadros clínicos mais resultantes da ausência de HT dependerá do grau e tempo da

deficiência, afetando todos os tecidos com mais ou menos intensidade (DUNCAN, 2013).

O HC surgiu no ano de 1981, quando começou o rastreamento de HC, o método foi criado em Lisboa no Centro Regional de rastreamento, a área de influencia é todo o sul do País. Em 1983 o centro foi encerrado, porém, começa assim a organização atual. Em 1986, a nível nacional com cerca de 70% atingindo os 85% da taxa de cobertura (DIAGNOSTICO PRECOCE, 1979).

No Brasil a prevalência de HC varia entre 1:2.595 a 1:4.795 NVs (SHAPIRA, 2010).

O HC é uma das maiores causas de retardo mental, o distúrbio resulta em digenesia, agenesia ou disormoniogenese, ocorre menos à disfunção neonatal, apresentando transitoriamente ou pela passagem transplacentaria por meio de medicamento, anticorpos bloqueando por causa do excesso de iodo, normalmente pode ocorrer anormalidade (ROSS, 2014).

Na década de 70, a TN era conhecida como efeitos deletérios graves e irreversíveis no desenvolvimento físico e intelectual, o hormônio da mãe passa para o feto por via transplacentaria, não é o suficiente para marcar os sinais clínicos de HC (ROSS, 2014).

A tireoide é uma glândula responsável pela produção de hormônio que possuem receptores nos tecidos do organismo, onde introduz a síntese de vida a glândula produz hormônio. Os HT é fundamental para o desenvolvimento do cérebro e função intelectual (ROSS, 2014).

Clinicamente os HT são essenciais para o funcionamento de órgãos e tecidos, principalmente o cérebro e o esqueleto, como Sistema Nervoso Central (SNC) nos primeiros três anos de vida ocorre à ausência de HT, nesse período ocorre à presença de lesão neurológica, muitas vezes irreversível, nos 1º dia de vida usar a reposição de hormônio para prevenção do retardo mental (PEZZUTI, 2009).

Clinicamente os bebês têm peso e altura normais, mas os sintomas encontrados são Hérnia Umbilical, Pele Seca, Edema, Icterícia, Rouquidão, Macroglossia, Palidez, Letargia, Constipação, Hipotonia, Sucção Débil, Sopro Cardíaco e Bócio. (PEZZUTI, 2009).

Para diagnóstico precoce de HC no RN sabe-se que só é detectado pela (TN). Estima-se que 5% dos RN é diagnosticado pelo quadro clínico (FREITAS, 2013).

O PNTN recomenda que seja realizada a coleta do HC nos 3^o e no 5^o dia de vida do bebê, a coleta depois do 5^o dia de vida considera-se um atraso no tratamento de um possível resultado positivo. Portanto todos os esforços deveram ser realizados para que não haja atraso na coleta até a confirmação do diagnóstico para o início do tratamento (FREITAS, 2013).

As crianças que tem Hormônio Tireotrófico Epifisário (TSH) maior que 20 são convocados com urgência para consulta médica, já os resultados limítrofe são submetidos a uma 2^o coleta, novamente são convocados para consulta médica, caso o TSH for menor que 10, o resultado confirmado (FREITAS, 2013).

Na 1^o consulta as crianças tem que realizar exames clínicos de TSH E T4 livre para confirmação do HC. Com resultado do TSH menor que 10 e com T4 livres normais confirma o diagnostico de HC. As crianças com resultado menor que 5,6 não temos a doença sãoofertadasduas consultas atem a descoberta do diagnostico, depois continuar o tratamento na cidade onde mora (FREITAS, 2013).

A Hipertireotropinemia e o aumento do TSH com duração permanente por anos, com T4 livre normal. A algumas explicações para este caso são: imaturidade do eixo hipotalâmico/epifisário/tireoidiano e aumento do Iodo (ROSS, 2014).

O tratamento érealizado conforme prescrição médica e administrado hormônio tireoidiano e Levotiroxina Sódica 1x ao dia, a dose é de 10 a 15 mcg/kg/dia, principalmente em jejum para melhor absorção e eficácia (FREITAS, 2013).

3.4.6 Fenilcetonuria

É um erro inato do metabolismo e a caráter congênito e genético de herança autossômica recessiva, com acúmulo de fenilalanina no sangue e a um aumento na excreção de urina de ácido fenilpiruvico, muitas vezes ao nascer ocorre à incapacidade de quebrar moléculas de aminoácidos e apresenta também a ausência da enzima hidroxilas (BRASIL, 2002).

No ano de 1934 foi descrito pela primeira vez a PKU com Dr^oFolling que havia presença de Ácido fenilpiruvico na urina. Identificou por meio de cloreto férrico na análise (DIAGNOSTICO PRECOCE, 1979).

Em 1947 Jevis descobriu que a doença diagnosticada por dificuldade de Hidroxilação na Fenilalanina e em 1953, Jevis mostrou que as enzimas estavam em inativação de fenilalanina no fígado (DIAGNOSTICO PRECOCE, 1979).

No Brasil a prevalência devido ao MS e de 1:12 a 15 mil NV, em 2001 a incidência e de 1:15,839 e em 2002 foi 1 em 24,780 NV (BORRAJO, 2012).

A três formas de apresentar as classificações de acordo com a atividade enzimática: PKU Clássica; PKU Leve e a Hiperfenilalaninemia (LINDNER, 2009).

A PKU Clássica: ocorre quando a atividade da enzima hidroxilas e inferior a 1% e os níveis plasmático e superior a 20 MG/DL (LINDNER, 2009).

A PKU Leve: ocorre quando a enzima Hidroxilas e de 1 a 3% e os níveis plasmático são entre 10 a 20 mg/dl (LINDNER, 2009).

A Hiperfenilalaninemia transitória ou permanente: a atividade enzimática se for superior a 3% e os níveis fenilalanina entre 4 a 10 mg/dl está é benigna (KARAM, 2012)

Os pacientes que apresenta quadro clinicam clássico são: atraso global, deficiência mental, comportamento agitado e com padrão autista, Convulsões, alterações Eletroencefalograficas e Odor característico na Urina, Microcefalia, alterações no crescimento e Oligofrenia (SANTOS, 2012).

A PKU e causada por mutações, onde pai e mãe passam o gene defeituoso para o bebê, o paciente com PKU não possui a enzima Hidroxilas para quebrar um aminoácido, pois faz parte do nosso corpo sem essa enzima as duas substancias autossômicas cresce no organismo, entre níveis elevados de Fenilcetonúria e tóxico para SNC e causa dano cerebral (ABCMED, 2014).

Portanto o diagnóstico do exame do RN para PKU e o TP, o médico pode começar o tratamento imediatamente para prevenção de problema (MIRA, 2000).

O RN e tratado com uma formulam de aminoácidos. Na consulta o médico da Especialidade pode diagnosticar a doença PKU são clinico geral, Pediátrica, Genética, Endocrinologia e Gastroenterologia (MIRA, 2000).

4. METODOLOGIA

4.1 Delineamentos da Pesquisa

Foi realizada uma pesquisa documental com abordagem quantitativa, retrospectiva, onde foram utilizados dados de testes para identificação e quantificação dos dados alterados realizados no município de Apucarana no período de janeiro de 2015 a maio de 2017, através da Autarquia Municipal de Saúde e o banco de dados da FEPE (Fundação ecumênica do teste do pezinho). Porém não foi possível avaliar todos os dados do município, pois não conseguimos acesso ao banco de dados da FEPE, e por este motivo analisamos os dados alterados encontrados nas UBS habilitadas a realizar o TP.

A pesquisa documental pode complementar a pesquisa bibliográfica, para dados encontrados em outras fontes, para colaboração e confiabilidade dos dados (MARTINS; THEOPHILO, 2009).

4.2 Local

Foram utilizados dados da Autarquia Municipal de Saúde do município de Apucarana-PR, através das unidades básicas de saúde habilitadas.

Foram selecionados ainda artigos fazendo uso de ferramenta de acesso a busca nas bases de dados da Scielo, BVS, Google acadêmico, além de livros, revistas e teses. A pesquisa ocorreu entre Agosto a setembro e analisou os dados entre de janeiro de 2015 a maio de 2017.

4.3 Participantes da Pesquisa

Foram adotados critérios para inclusão e exclusão dos participantes da pesquisa sendo eles:

Critério de inclusão, mães maiores de 18 anos, alfabetizadas ou analfabetas, dados que sejam do município de Apucarana, dados que foram coletados corretamente de 24 horas para parto normal e de 48 hrs para cesariana e mães que não fizeram uso de corticóide no pré-natal e que o resultado teve alteração.

Critério de exclusão, mães menores de 18 anos, dados que não sejam do município de Apucarana, dados que não foram preenchidos e coletados corretamente e mães que fizeram uso de corticóide no pré-natal e que o resultado teve alteração.

4.4 Coletas de Dados

Os dados foram coletados por meio de um questionário, no qual foi preenchido por mim após análise dos dados em prontuário e foram realizadas em ambiente reservado. A pesquisa só se deu após autorização da referida autarquia municipal de saúde,

4.5 Análises de Dados

Os dados foram organizados em planilhas do programa: Excel, analisados por meio de estatística descritiva, e apresentados em forma de Tabelas, Gráficos e após os dados passaram por análise e discussão.

4.6 Considerações Éticas

A pesquisa só se deu após autorização da referida Autarquia Municipal de Saúde, e foi submetida à apreciação e aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (CETi) da Faculdade de Apucarana (FAP), de acordo com a Resolução CNE 466/12. Com o número do protocolo de aprovação: 2.238.631.

5.RESULTADO E DISCUSSÃO

Os TP são realizados em Unidades Básicas de Saúde (UBS) habilitadas, segundo o enfermeiro do serviço de Epidemiologia do município de Apucarana, a centralização do TP na UBS Drº Romeu Milani estaria voltada devido à vacina da BCG, a mesma teve uma diminuição na produção em todos os âmbitos Federal, Estadual e Municipal, e a distribuição dessa vacina, além de uma dificuldade na fabricação da vacina e com a distribuição para toda população. Foi realizada uma reunião com 16º Regional de Saúde, onde foi proposta a centralizaçãoda vacina para evitar perdas e assim toda população fosse a um único ponto estratégico, com isso eles evitariam que perdesse parte da vacina, pois em outras UBSs abriam um frasco da vacina que vinha 10 doses e realizava de 4 a 5, ou seja, 50% do frasco eram descartado, porque não se pode armazená-la para usar no outro dia. Geralmente a criança vinha vacinar e já realizava o TP, com isso se tornou mais propício colocar o TP em uma única unidade sendo essa a escolhida a Drº Romeu Milani para fazer de toda população. Foi este o motivo que ele deu para o TP estar centralizado atualmente na UBS Drº Romeu Milani onde faz uma média de 50 a 60% do TP por mês.

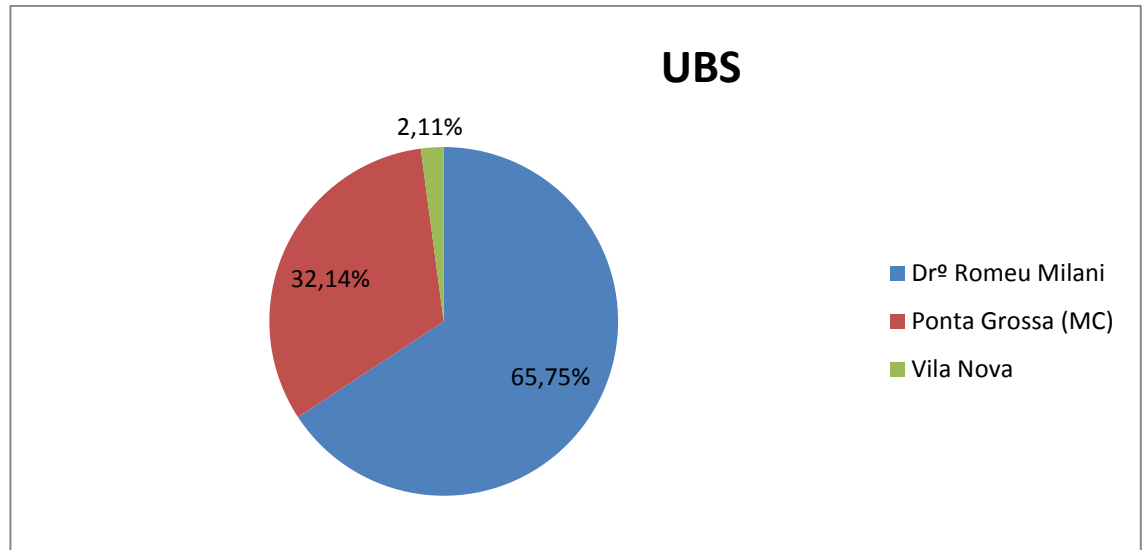
Lembrando que nas UBS são realizados os testes que por algum motivo não puderem ser realizados na maternidade ou deram algum tipo de erro na coleta ou alteração.

Tabela 1- Total de testes realizados por UBS no período de Janeiro de 2015 á maio de 2017.

UBS	Quantidade	%
Drº Romeu Milani	810	65,75%
Ponta Grossa (MC)	396	32,14%
Vila Nova	26	2,11%
Total	1232	100%

Fonte: Autor da pesquisa, 2017

Gráfico 1- Total de testes realizados por UBS no período de Janeiro de 2015 á maio de 2017.



Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

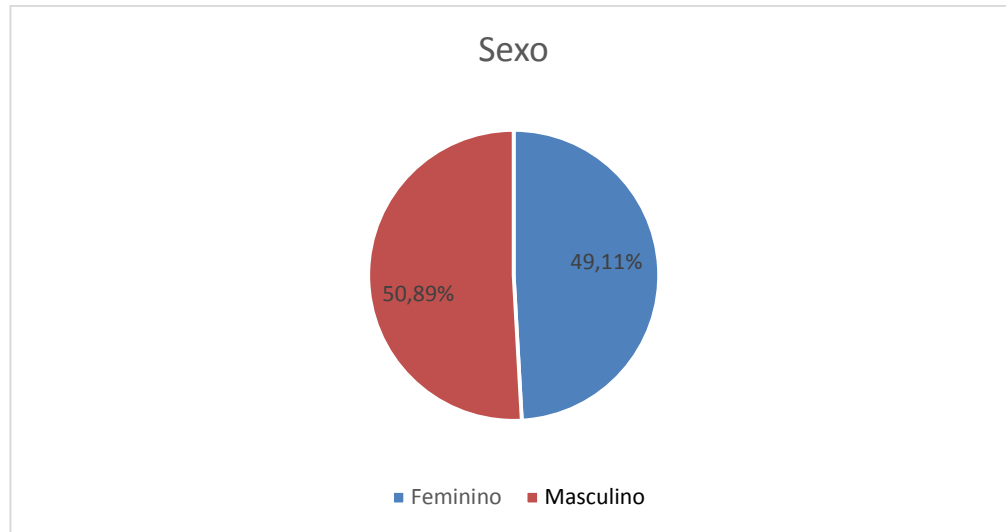
Nota-se um número expressivo de testes do pezinho realizado nas referidas UBS totalizando 1232 testes, sendo 810 realizados na unidade Drº Romeu Milani com um percentual de 65,75%, 396 testes na unidade Ponta Grossa (MC), ou seja, 32,14% e 26 testes na unidade Vila Nova no qual podemos dizer que tem 2,11%. A Unidade de Saúde que apresentou maior número de testes realizado foi a Drº Romeu Milani a ja visto que atualmente todos os testes é centralizado lá o que justifica a grande diferença entre as outras unidades, no qual permaneceram realizando os testes em um curto período de tempo.

Tabela 2 – Total de testes divididos por sexo

Sexo	Quantidade	%
Feminino	605	49,11%
Masculino	627	50,89%
Total	1232	100%

Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Gráfico 2 – Total de testes divididos por sexo



Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

A tabela 2 demonstra que de 1232 pacientes, 605 são do sexo feminino totalizando 49,11% e 627 do sexo masculino, ou seja, 50,89%.

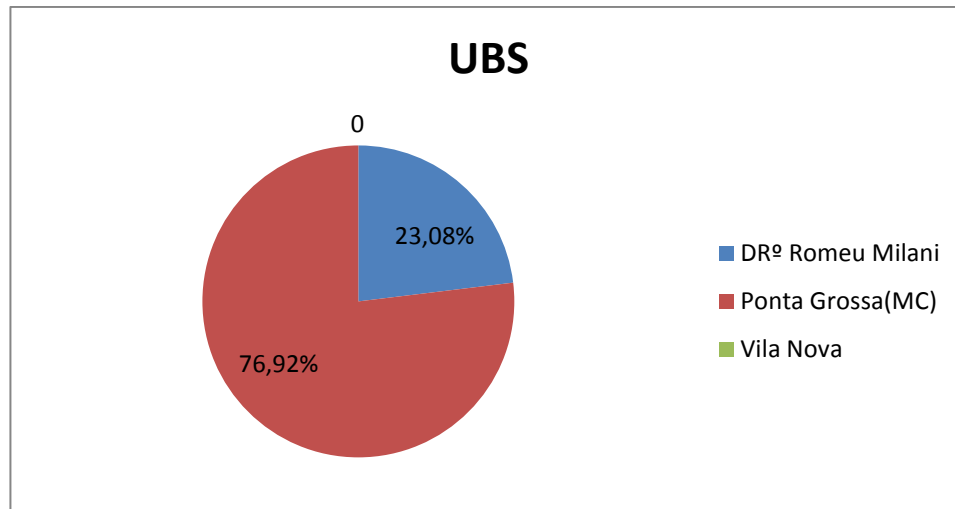
Os resultados obtidos demonstram que a maioria dos pacientes que realizou o TP neste período estudado nas unidades habilitadas, foi do sexo masculino mais precisamente 50,89%.

Os TP podem apresentar alterações, e quando há a mãe ou responsável é contatado para que se encaminhe para a unidade referência para repetir o teste, o mesmo não se dá somente pelo fato de o RN ter alguma doença e sim muitas vezes por erro de coleta e armazenamento da amostra, dentre essas alterações as principais que ocorrem são a hemólise, insuficiência de sangue, excesso de sangue, ressecamento da amostra de sangue, envelhecimento da amostra de sangue, contaminação da amostra de sangue, coleta e transfusão de sangue. A partir deste pressuposto avaliamos todos os testes realizados nas UBS citadas acima e identificamos todos que tiveram alguma alteração.(BRASIL, 2013).

Tabela 3 – Total de testes alterados por UBS

UBS	Quantidade	%
DR ^o Romeu Milani	6	23,08%
Ponta Grossa(MC)	20	76,92%
Vila Nova	0	0
Total	26	100%

Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Gráfico 3 – Total de testes alterados por UBS

Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

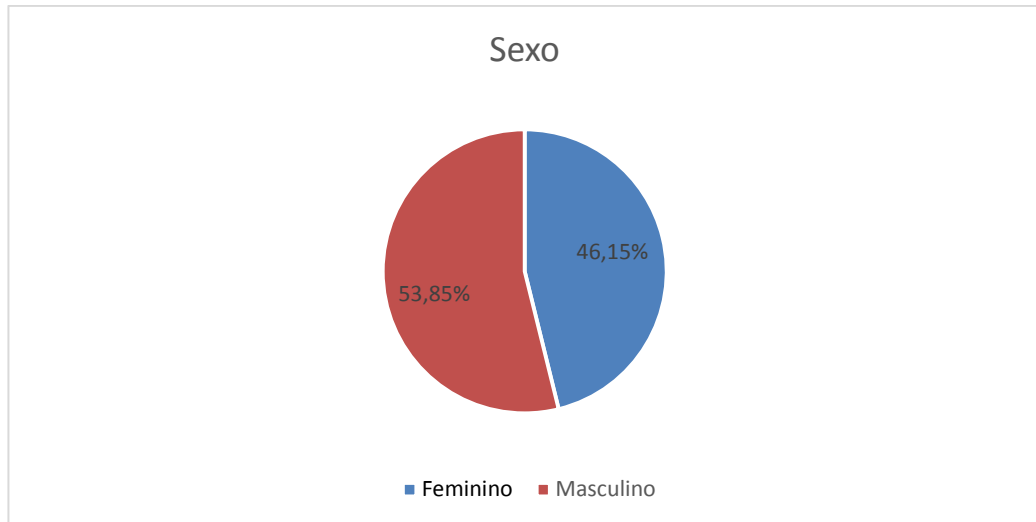
Ao avaliarmos o resultado podemos notar que dos testes realizados nas unidades de saúde estudadas a unidade Dr. Romeu Milani apresentou 6 testes alterados totalizando assim 23,08%, já na unidade Ponta Grossa (MC) foi realizados 20 testes que apresentaram alterações com total de 76,92% e na unidade da Vila Nova não houve nenhuma alteração. Ao analisarmos podemos notar que apesar da unidade Drº Romeu Milani ter um número maior de testes realizados mais precisamente 65,75% do total, a mesma não foi a que apresentou mais exames alterados nesse período estudado.

Tabela 4 – Testes alterados classificados de acordo com o sexo.

Sexo	Quantidade	%
Feminino	12	46,15%
Masculino	14	53,85%
Total	26	100%

Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Gráfico 4 – Testes alterados classificados de acordo com o sexo.



Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Ao avaliarmos o resultado podem os notar que dos testes alterados nas unidades de saúde que 12 são do sexo Feminino totalizando 46,15% e 14 são do sexo Masculino com total de 53,85% dos testes alterados sendo assim podemos afirmar que nesse período em específico tivemos apesar de uma pequena diferença uma maior prevalência de exames alterados no sexo masculino. (ABDULJABLOR, 2012).

Tabela 5- Testes alterados x realizados

Resultados	Quantidade	%
Testes alterados	26	2,11%
Testes sem alteração	1206	97,57%
Total de Testes Realizados	1236	100%

Fonte: Autor da pesquisa, 2017

Gráfico 5- Testes alterados x realizados



Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Ao avaliarmos o resultado podemos notar que dos 1232 testes realizados nas referidas unidades de saúde 26 testes deram alterados. Então podemos afirmar que de todos os testes realizados nas unidades de saúde habilitadas no período pré definido 2,11% deram alguma alteração.

As doenças que podemos identificar no TP são: Anemia Falciforme, Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita, Deficiência de Biotinidase, Hipotireoidismo Congênito e Fenilcetonúria.

A Anemia Falciforme é uma doença hereditária e genética, com maior incidência em negros e pode se manifestar em brancos, com característica pelo aumento dos glóbulos vermelhos, parecidos com uma foice e endurecida, no qual fica mais difícil a passagem do sangue pelo vaso de pequeno calibre (SILVA, 2012).

A FC chamada também de mucoviscidose, doença genética, hereditária, letal, e auto somáticas recessiva, com a prevalência maior em gênero da raça branca. A vida média de uma pessoa com FC tem aumentado ao decorrer dos anos. (BRASIL, 2010).

HAC é um erro inato do metabolismo por falta da enzima 21-hidroxilas, 90 a 95% dos casos é uma doença incurável, crônica e genética. Por falta dessa enzima ocorre a insuficiência hormonal de glicocorticóides e mineralocorticóide; por causa da deficiência da síntese aldosterona por excesso de andrógenos (GOMES, 2011).

A DB é uma falha inata do metabolismo causada pela deficiência parcial ou total da enzima biotina. Como consequência ocorre uma incapacidade do organismo

de fazer a reciclagem. Essa doença apresenta uma herança autossômica recessiva, com mais ou menos 140 mutações (WOLF, 2011).

O HC é uma deficiência na produção de HT que leva ao quadro de hipotireoidismo, doenças hormonais mais frequentes, os quadros clínicos mais resultantes da ausência de HT dependerá do grau e tempo da deficiência, afetando todos os tecidos com mais ou menos intensidade (DUNCAN, 2013).

A PKU é um erro inato do metabolismo e a caráter congênito e genético de herança autossômica recessiva, com acúmulo de fenilalanina no sangue e a um aumento na excreção de urina de ácido fenilpiruvico, muitas vezes ao nascer ocorre à incapacidade de quebrar moléculas de aminoácidos e apresenta também a ausência da enzima hidroxilas (BRASIL, 2002).

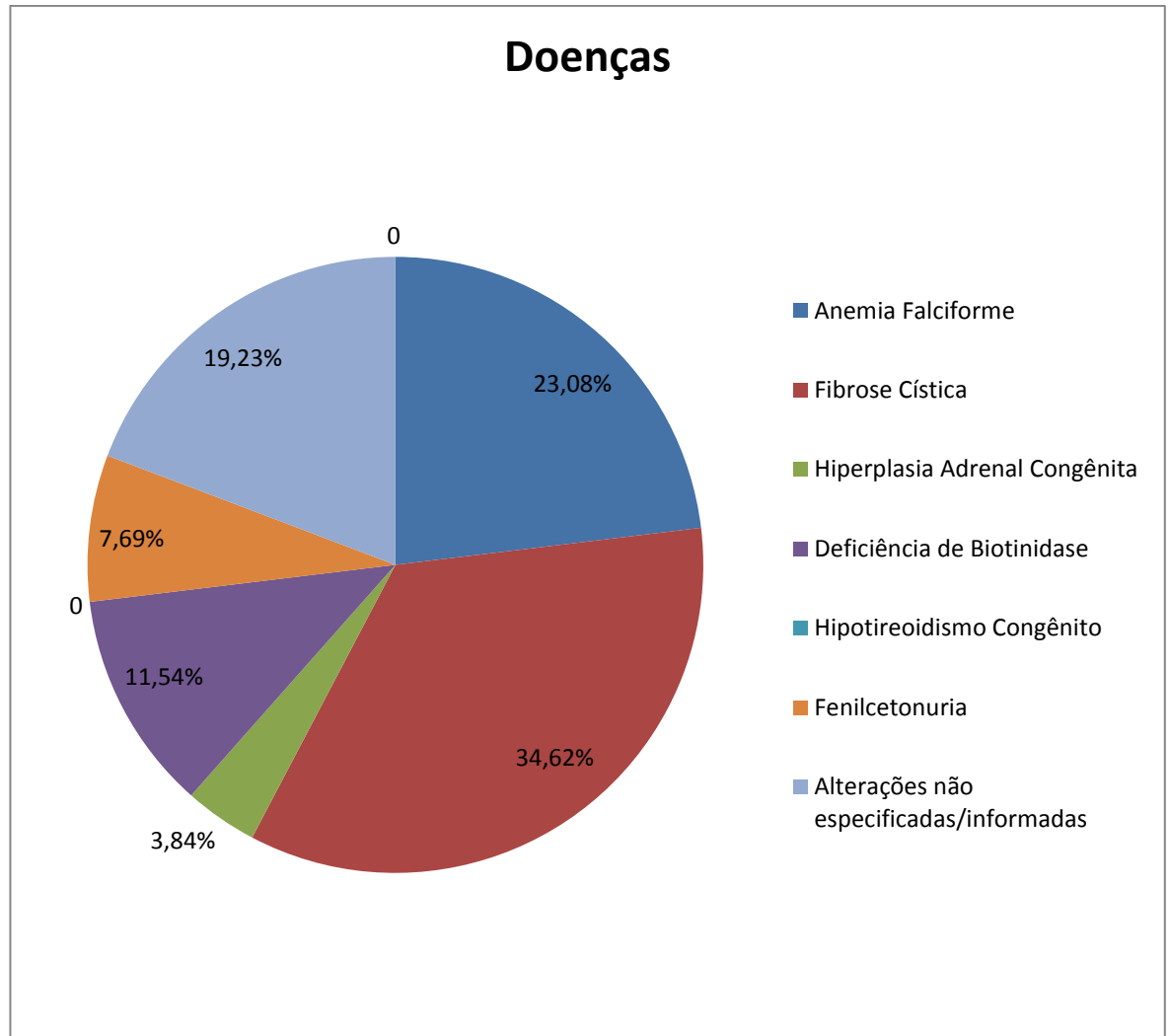
Abaixo segue a tabela com as doenças diagnosticadas através do teste do pezinho.

Tabela 6- Doenças encontradas entre os testes alterados.

Doenças	Quan tidade	%
Anemia Falciforme	6	23,08%
Fibrose Cística	9	34,62%
Hiperplasia Adrenal Congênita	1	3,84%
Deficiência de Biotinidase	3	11,54%
Hipotireoidismo Congênito	0	0
Fenilcetonuria	2	7,69%
Alterações não especificadas/informadas	5	19,23%
Total	26	100%

Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Gráfico 6- Doenças encontradas entre os testes alterados.



Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Nota-se um número expressivo de testes alterados as doenças que podem ser encontradas são seis e podemos notar que a Anemia Falciforme apresentou um total de 23,08%, ou seja, tiveram seis casos de Anemia Falciforme identificados no período apresentado, nove tiveram o diagnóstico de FC totalizando um percentil de 34,62%, um caso de HAC, ou seja, 3,84%, três apresentaram DB 11,54%, dois com PKU representado por 7,69% do total de exames alterados e nenhuma criança apresentou resultado alterado para HC. Em alguns casos identificamos como alterações não especificadas/ informadas, que totalizam 19,23% do total de exames alterados, pois tal dado não pôde ser identificado no local no qual foi realizada a coleta dos dados, pois o contato hoje em dia se dá de forma direta entre a FEPE e o responsável pela criança que solicita que se encaminhe para a UBS referênci para nova coleta e a informa sobre a possível alteração, porém o responsável em alguns

casos não sabe identificar qual tipo de alteração e assim muitas vezes não há essa informação de qual doença foi rastreada ou alteração identificada, porém houve alguma alteração no exame.

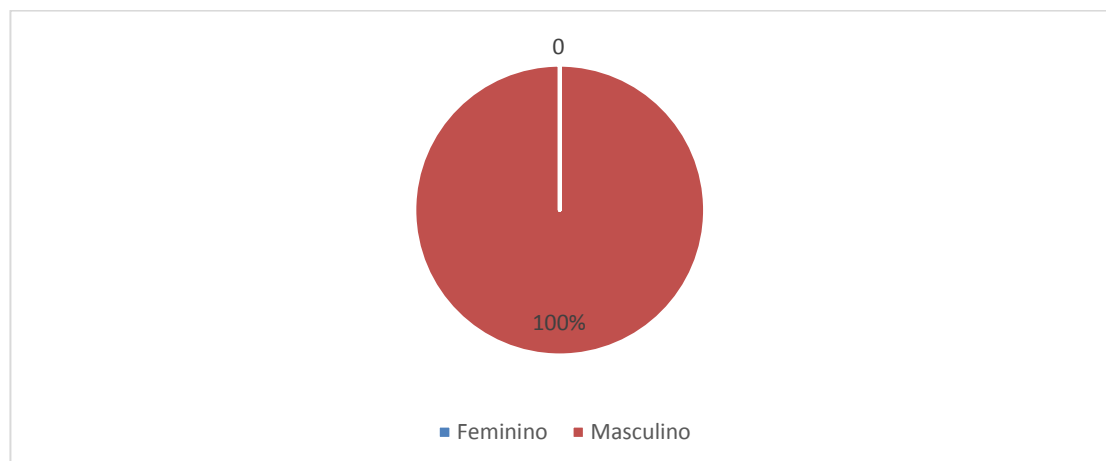
De acordo com Amorim 2012, Cada doença tem sua particularidade algumas podem apresentar diferenças tais como terem uma maior incidência em determinado sexo, nas doenças diagnosticadas no teste do pezinho não seria diferente, através de alguns estudos podemos notar uma prevalência, por exemplo, do HC no sexo feminino assim como a PKU, já a HAC e a FC são mais prevalentes no sexo masculino e a DB e a Anemia Falciforme se igualam perante ambos os sexos. Para tanto foi realizado um levantamento no qual foram separadas as patologias encontradas de acordo com o sexo da criança para assim poder confrontar os dados obtidos com o estudo citado. (AMORIM, 2012)

Tabela 7- Testes alterados para Fenilcetonúria de acordo com o sexo

SEXO	QUANTIDADE	%
Feminino	0	0
Masculino	2	100%
Total	2	100%

Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Gráfico 7- Testes alterados para Fenilcetonúria de acordo com o sexo



Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

A tabela 7 demonstra que entre os testes alterados duas crianças foram diagnosticadas com a doença de PKU em ambas são do sexo masculino, os resultados obtidos demonstram que os pacientes com PKU são num total de 100%

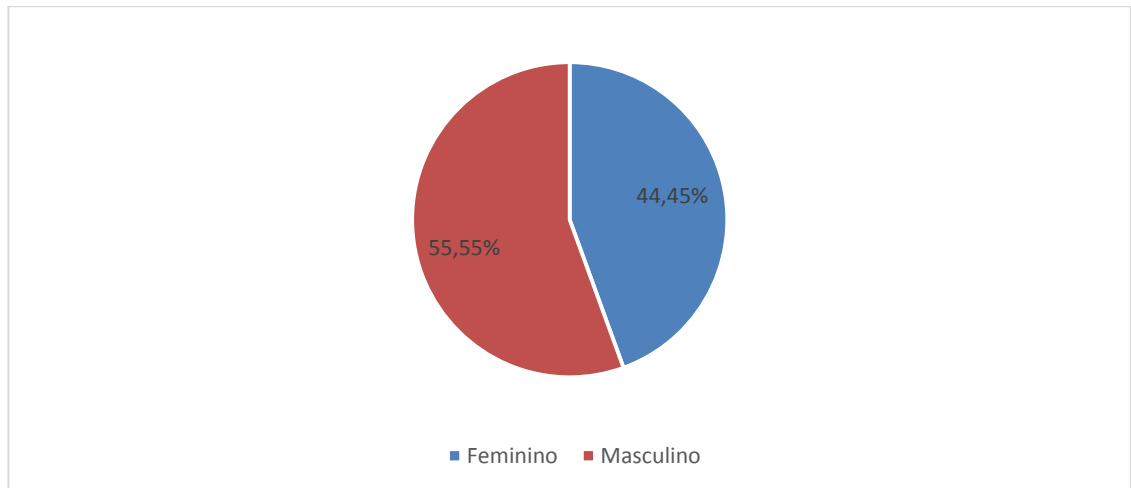
do sexo masculino. Nota-se que os dados obtidos se divergem quanto ao estudo citado acima, pois num contexto geral a prevalência dessa patologia se dá em maior número em crianças do sexo feminino, porém com os dados que obtivemos no período especificado, nas UBS habilitadas no Município de Apucarana a incidência é maior no sexo masculino. (FIRMIDA, 2011).

Tabela 8- Testes alterados para Fibrose Cística de acordo com o sexo

Sexo	Quantidade	%
Feminino	4	44,45%
Masculino	5	55,55%
Total	9	100%

Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Gráfico 8- Testes alterados para Fibrose Cística de acordo com o sexo.



Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Nesta tabela notamos que dos testes alterados pacientes com FC são em um número de quatro para o sexo feminino totalizando assim 44,45% e do sexo masculino são cinco pacientes com total de 55,55%, no caso da FC vemos que a maioria é do sexo masculino no período estudado e o que comprova o estudo de Amorim, 2012 que diz haver uma maior incidência neste sexo.

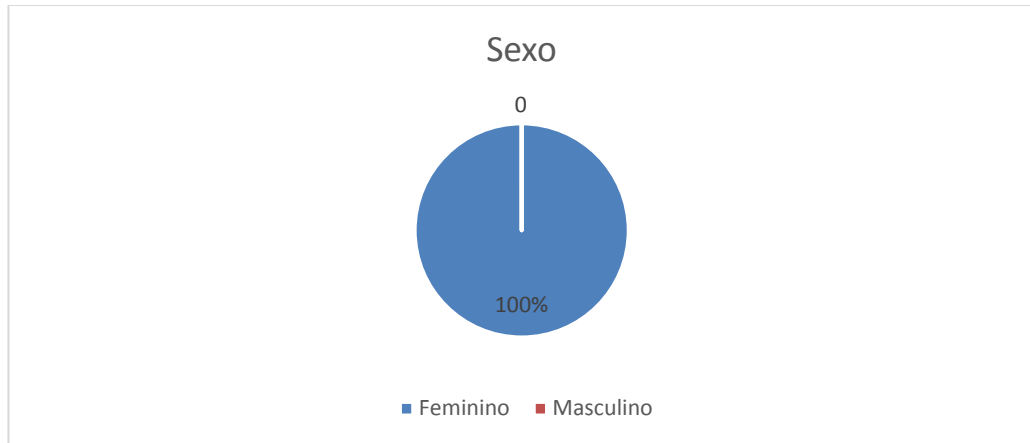
Tabela 9- Testes alterados para Hiperplasia Adrenal Congênita de acordo com o sexo

Sexo	Quantidade	%
-------------	-------------------	----------

Feminino	1	100%
Masculino	0	0
Total	1	100%

Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Gráfico 9- Testes alterados para Hiperplasia Adrenal Congênita de acordo com o sexo.



Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

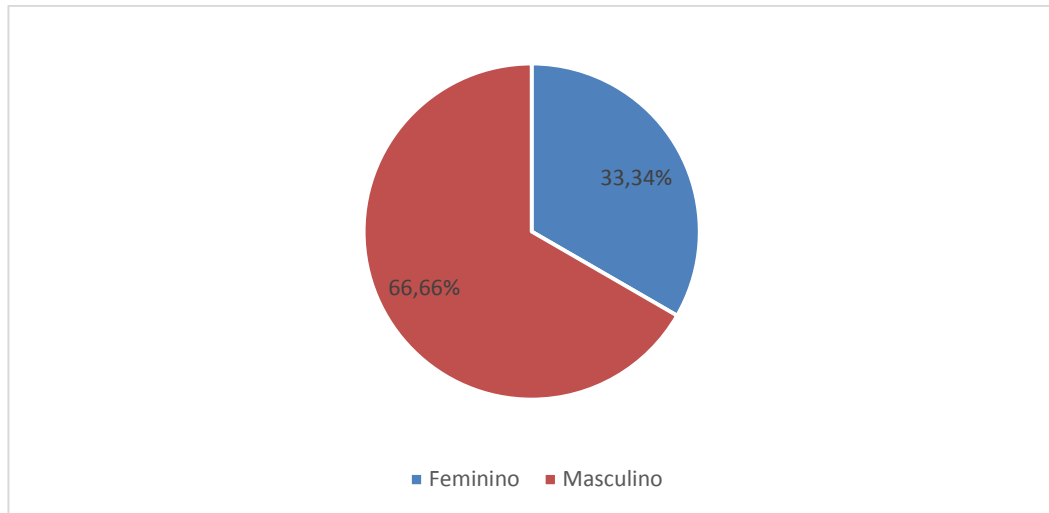
A HAC tem uma incidência maior no sexo Feminino neste estudo com um resultado alterado totalizando assim 100% dos casos encontrados já do sexo Masculino não houve nenhum com alteração para hiperplasia adrenal congênita o que mais uma vez difere do estudo que tomamos com referência, onde cita a maior prevalência em crianças do sexo masculino. (SILVEIRA, 2008).

Tabela 10- Testes alterados para Anemia Falciforme de acordo com o sexo

Sexo	Quantidade	%
Feminino	2	33,34%
Masculino	4	66,66%
Total	6	100%

Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Gráfico 10- Testes alterados para Anemia Falciforme de acordo com o sexo



Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

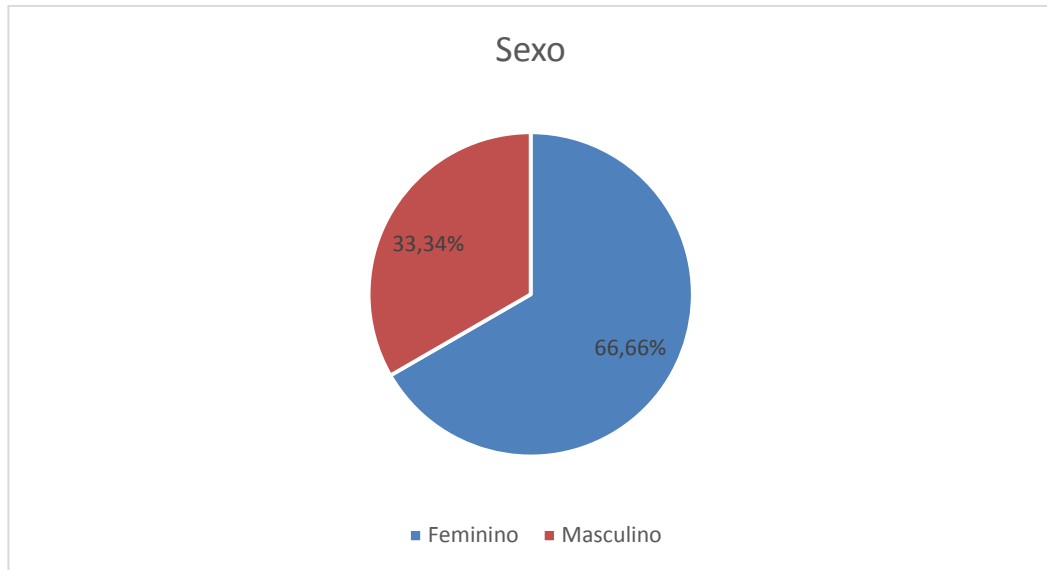
Em relação à Anemia Falciforme podemos dizer que dos seis casos de Anemia falciforme foi encontrado dois testes alterados no sexo femininos sendo 33,34% do total de testes alterados já do sexo masculino tivemos quatro alterações totalizando 66,66%. O que nos mostra que a incidência desta doença no Município de Apucarana através do presente estudo é maior no sexo masculino, porém tomando a pesquisa com base, o mesmo refere que essa patologia se iguala quando comparadas com ambos os sexos de uma forma geral. (CAVALCANTE, 2007).

Tabela 11- Testes alterados para Deficiência de Biotinidase de acordo com o sexo

SEXO	QUANTIDADE	%
Feminino	2	66,66%
Masculino	1	33,34%
Total	3	100%

Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

Gráfico 11- Testes alterados para Deficiência de Biotinidase de acordo com o sexo.



Fonte: Autor da pesquisa, 2017.

De acordo com a tabela 11 a mesma demonstra que 66,66% dos testes alterados para DB são de crianças do sexo feminino e 33,34% do sexo masculino. No estudo utilizado como comparativo de Amorim, o mesmo diz que essa patologia não há prevalência, pois quando discutidos os resultados se igualaram frente o sexo da criança. Já neste estudo podemos notar que dos três testes alterados para a DB dois foram do sexo feminino, o que podemos afirmar que a incidência nas UBS habilitadas do Município de Apucarana é maior dessa doença no sexo feminino. (KASPER, 2010).

6. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante dos dados encontrados podemos concluir que o teste do pezinho é um exame de extrema importância para a saúde do recém-nascido, e com este estudo alertamos sobre a questão de se informar, conscientizar a população e profissionais sobre tal relevância, e assim com o conhecimento e objetividade pode proporcionar a melhoria da qualidade de vida e a promoção à saúde pessoal e intelectual do bebê.

Temos que ter em mente que nós profissionais da saúde em especial de enfermagem temos de orientar bem os pais quanto ao teste, pois sabemos que a maior parte das doenças detectadas não tem cura e que o tratamento precoce proporciona benefícios e qualidade de vida ao recém-nascido. A falta de conhecimento da população pode dificultar na realização do teste e pode acarretar também danos ao desenvolvimento do recém-nascido, visto que não tratado corretamente o indivíduo evolui a óbito em um curto prazo de tempo.

Cada vez mais se faz necessário envolver a população no processo por meio de informações, e nós quanto profissionais de saúde temos o dever de realizá-lo e cercar realmente todas as possibilidades de falha no processo impedindo-as de acontecer, então medidas como não dar alta da maternidade à criança antes da realização do teste ou quando necessário certificar-se que os pais estão devidamente informados sobre a realização de o teste onde fazer, quando, onde buscar os resultados. No caso do município estudado hoje esse teste é realizado somente na Unidade Básica de Saúde DRº Romeu Milani, o resultado do teste se dá através do site da FEPE e também o resultado vai ao posto de origem, e quando diagnosticado algo o tratamento dessas doenças dá-se da seguinte forma: a primeira consulta se dá em Curitiba no Laboratório da FEPE no endereço: AV. Prefeito Lothário Meissner, 836, Jardim Botânico, Curitiba-PR, 80210-170 com Médico Pediatra e as consultas seguintes no seu município de origem na Unidade Básica de Saúde ou em Consultórios Particulares.

REFERÊNCIAS

ABCMED, 2014. **Deficiência de Biotinidase: conceito, causas, sintomas, diagnóstico, tratamento, evolução, prevenção, possíveis complicações.** Disponível em: <<http://www.abc.med.br/p/sinais.-sintomas-e-doencas/569522/deficiencia-de-biotinidase-conceito-causas-sintomas-diagnostico-tratamento-evolucao-prevencao-possiveis-complicacoes.htm>>. Acesso em: 12 set. 2017. www.abc.med.br › Sinais.

APAE/SP. Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais/SP. **Mais sobre o teste do pezinho.** [acesso em 16 março 2009]. Disponível em: <[HTTP//apaesp.org.BR/testedopezinhohome.aspx](http://apaesp.org.BR/testedopezinhohome.aspx)>.

AMORIM T, Boa-Sorte N, Leite MEQ, et al. **Aspectos clínicos e demográficos da fenilcetonúria no Estado da Bahia.** *Rev Paul Pediatr.* 2012;29:612-7

BACKES, Carlos Eduardo. Triagem Neonatal como um problema de Saúde Pública. *Rev. Bras. Hematol.Hemoter.* 2005.

BALLAS SK, Kesen MR, Goldberg MF, Luty GA, Dampier C, Osunkwo I, et al. Beyond the definitions of the phenotypic complications of sickle cell disease: an update on management. *Scientificworldjournal* [Internet]. 2012;1 [acesso em: 2 dez 2013] Disponível: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3415156/>

BORRAJO GJC. Panorama epidemiológico de La fenilcetonúria (PKU) en Latino América. *Acta Pediatr Mex.* 2012. 33(6): 279-87.

BRASIL. **Portaria GM/MS nº 822/ GM em 6 de junho de 2001.** Instituição do Programa Nacional de Triagem Neonatal, no âmbito do Sistema Único de Saúde, para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística e hemoglobinopatias- Brasília: Ministério da Saúde, 2001.

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 / Ministério da Saúde, Secretaria de Assistência à Saúde, Coordenação- Geral de Atenção Especializada. Brasília: Ministério da Saúde, 2002.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretária de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. **Saúde da criança**: crescimento e desenvolvimento. Brasília: Ministério da Saúde, 2012.

BRASIL. Lei Federal n.º 8069 de 13 de julho de 1990. Estatuto da Criança: Do Direito à Vida e à Saúde. Artigo 10º Brasília – 1990.

BRASIL. **Teste do pezinho deve ser realizado entre o 3º e 5º dia de vida**. Secretaria estadual de saúde. Ago. 2013. Disponível em: Acesso em: 6 set. 2015.

BRASIL. Teste do pezinho exame em mais de seis estados. Portal Brasil. Dez 2012. Disponível em: Acesso em: 07 set. 2015.

BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Fibrose Cística - Insuficiência Pancreática. Portaria SAS/MS nº 224, 10 de maio de 2010. (Retificada em 27.08.10).

BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Fibrose Cística - Manifestações Pulmonares. Portaria SAS/MS nº 224, 10 de maio de 2010. (Retificada em 27.08.10).

CASTRO MCS, FIRMIDA MC. O tratamento na fibrose cística e suas complicações. Revista do Hospital Universitário Pedro Ernesto, UERJ. Outubro/ Dezembro, 2011.

CAVALCANTI, J.M.; MAIO, M.C. Entre negros e miscigenados: a anemia e o traço falciforme no Brasil nas décadas de 1930 e 1940. Hist. cienc. Saúde- Manguinhos, Rio de Janeiro, v. 18, n. 2, Jun 2011.

COWAN, T. M. et al. Laboratory Quality Assurance Committee. Technical standards and guidelines for the diagnosis of biotinidase deficiency. *Genetics in Medicine*, Baltimore, v. 12, n. 7, p. 464-470, 2010.

DIAGNOSTICO PRECOCE PROGRAMA NACIONAL – Instituto Nacional de Saúde – Doutor Ricardo Jorge- Centro de Saúde Pública DR^a Gonçalves Ferreira WWW.diagnosticoprecoce.org/historia/htm.1979.

DUNCAN, B. B. et al (Org.). **Medicina Ambulatorial**: condutas de atenção primária baseadas em evidências. 3. ed. Porto Alegre: Artmed, 2013.

FIRMIDA MC, LOPES AJ. Aspectos Epidemiológicos da Fibrose Cística. *Revista do Hospital Universitário Pedro Ernesto, UERJ*. Outubro/ Dezembro, 2011.

FILHO ILS, Ribeiro GS, Moura PG, Vechi ML, Cavalcante AC, Andrada-Serpa MJ. Manifestações clínicas agudas na primeira e segunda infâncias e características moleculares da doença falciforme em um grupo de crianças do Rio de Janeiro. Ver acesso em 2012.

FREITAS MC, Lima LHC. Diagnóstico e Tratamento do Hipotireoidismo. In: Vilar L. *Endocrinologia Clínica*. 5a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2013. p. 297-309.

GARCIA MG, Ferreira EAP, Oliveira FPS. **Análise da compreensão de pais acerca e a prática do teste do pezinho**. *Revista Brasileira Crescimento Desenvolvimento Humano*, São Paulo, 2007.

GOMES, L. G.; MENDONÇA, B. B.; BACHEGA, T. A. S. S. Hiperplasia Adrenal Congênita. In: GRAF, Hans; CLAPAUCH, Ruth; LYRA, Ruy (Eds.). **Proendócrino**. Porto Alegre: Artmed Pan-American Editora, 2011. p. 113–140.

HOROVITZ, DDG; LLERENA, Jr, MATTOS, RA. **Atenção aos Defeitos Congênitos no Brasil: panorama atual**. *CAD, Saúde Pública* 2005.

KARAM SM, Jardim LB, Giugliani R, Horta BL. Triagem neonatal para hiperfenilalaninemia: um estudo de coorte. *Revista da AMRIGS*, Porto Alegre, 2012.

KASPER, D. C. et al. The National Austrian Newborn Screening Program – Eight years experience with mass spectrometry. Past, presente and future goals. *WienerKlinischeWochenschrift*, Wien, v. 122, n. 21-22, p.607-613, 2010.

LARA MT. Triagem neonatal para deficiência de Biotinidase no estado de Minas Gerais [Dissertação]. Belo Horizonte: Programa de Pós-Graduação da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais; 2010. 102 p.

LEVY, H. L.; Warner-Rogers, J.; Weisberg, S. E. Cognitive function in early treated Biotinidase deficiency: follow-up of children detected by newborn screening. *Screening*, 4: 125-130, 2010.

LINDNER M, Gramer G, Garbade SF, Burgard P. Blood phenylalanine concentrations in patients with PAH-deficient hyperphenylalaninaemia off diet without and with three different single oral doses of tetrahydrobiopterin: assessing responsiveness in a model of statistical process control. *J Inher Metab Dis*. 2009; 32(4):514-22.

LOPES, Maria Elizabeth Moreira. O exitoso "teste do pezinho" faz dez anos no Brasil!. *Ciênc. saúde coletiva* [online]. 2011, vol.16, suppl.1, pp.716-716. ISSN 1413-8123. <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232011000700001>.

NAOUM, P. C.; NAOUM, F. A.; NAOUM, P. F. Anemia Falciforme. 2010. Disponível em: <<http://www.hemoglobinopatias.com.br/d-falciforme/diagnostico.htm>> Acesso em: 27 maio 2012.

NOGUEIRA, Kerlem Divina Alves; SILVA, Willy Deivson Leandro da; PAIVA, Sabrina Guimarães. Diagnóstico laboratorial da anemia falciforme. *Revista Científica do Itpac, Araguaína*, v. 6, n. 4, p. 05-09, 2013

MARTINS, Gilberto de Andrade; THEÓPHILO, Carlos Renato. Metodologia da investigação científica para ciências sociais aplicadas. 2. ed. São Paulo: Atlas, 2009.54

MARTON DA SILVA, M.B.G. **Programa de educação continuada a distancia na triagem neonatal**. Monografia (Especialização em Projeto Assistenciais de Enfermagem). Curitiba, 2002.

MIRA NVM e Marquez UML. Importância do diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria. Rev. SaúdePública. 34 (1): 86-96, 2000.

MOCK DM, Said H. Introduction at advances in understanding of the biological role of biotin at the clinical, biochemical and molecular level. JPof Nutri.2009; 139:152-3.

MUTHUSAMY, K. et al. Adult height in patients with congenital adrenal hyperplasia: a systematic review and metaanalysis. **TheJournal of Clinical Endocrinology and Metabolism**, Springfield, v.95, n. 9, p. 4161–4172, 2010.

PEZZUTI IL, Lima PP, Dias VM. Hipotireoidismo congênito: perfil clinica dos recém-nascidos identificados pelo Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais. J Pediatr (Rio J.). 2009.

ROSS, D. S. **Treatment of hypothyroidism**. Waltham (MA): UpTo Date, Inc., 2014. Disponível em: <<http://www.uptodate.com/contents/treatment-of-hypothyroidism>>. Acesso em: 6 out. 2014

SANTOS RM. Efeito genotóxico da fenilalanina: implicações para a fenilcetonúria. [Tese]. Criciúma: Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde, Universidade do Extremo Sul Catarinense. 2012.

SANTOS, ICGP, COSTA, MCN. Elenco de indicadores essenciais para avaliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal. In: Anais do 3º Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal; 2005. São Paulo: Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal; 2005.

SANTOS, J.L.; CHIN, M. C. Anemia falciforme: desafios e avanços na busca de novos fármacos. *Rev.Quím. Nova*, São Paulo, v. 35, n. 4, p. 783-790, 2012

SILVEIRA, E. L. et al. The actual incidence of congenital adrenal hyperplasia in Brazil may not be as high as inferred: an Estimate based on public neonatal screening program in the state of Goiás. **JournalofPediatricEndocrinologyandMetabolism**, London, v. 21, n. 5, p. 455–460, 2008. Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal. Disponível em: Acesso em 03 sets 2015.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE TRIAGEM NEONATAL. **A Sociedade>Histórico da Sociedade**. [acesso em 19 março 2009]. Disponível em: **[HTTP://www.sbtn.org.br/sociedade/historico_sociedade.cfm](http://www.sbtn.org.br/sociedade/historico_sociedade.cfm)**.

SCHNAIDER-REZEK, G. S. et al. Metabolicevaluationofyoungwomenwith congenital adrenal hyperplasia. **ArquivosBrasileirosde Endocrinologia e Metabologia**, Rio de Janeiro, v. 55, n. 8, p.646–652, 2011.

SHAPIRA SK, Lloyd-Puryear MA, Boyle C. Future research directions to identify causes of the increasing incidence rate of congenital hypothyroidism in the United States. *Pediatrics*. 2010; 125 Suppl 2:S64-8.56(1): 17-21.

SPEISER, P. W. et al. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinicas practice guideline. **J. Clin. EndocrinolMetab.**,[S.I.], v. 95, n. 9, p.4133-4160, 2010.

THERRELL BL, Jr., Hannon WH, Hoffman G, Ojodu J, Farrell PM. ImmunoreactiveTrypsinogen (IRT) as a Biomarker for Cystic Fibrosis: challenges in newborn dried blood spot screening. *MolGenetMetab*.2012; 106(1): 1-6. Belo Horizonte 30 de maio de 2015

UNISERT. **Programa de Triagem Neonatal no Mundo**. Ano 2002. [acesso em 12 fev 2009]. Disponível em: **[HTTP://www.unisert.org.br/historia.htm](http://www.unisert.org.br/historia.htm)**.

ZAGO, M. A.; PINTO, A. C. S. Fisiopatologia das Doenças Falciformes: da Mutação Genética à Insuficiência de Múltiplos Órgãos. Rev. Bras. Hematologia e Hemoterapia. 2010; 29(3): 207-214. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v29n3/v29n3a03.pdf>> Acesso em: 26 Jun. 2012.

WOLF, B. Biotinidase deficiency: “if you have to have an inherited metabolic disease, this is the one to have”. Genetics in Medicine, Baltimore, v. 14, n. 6, p. 565-575, Jun. 2012. doi: 10.1038/ gim.2011.6. Epub 2012 Jan 5

APENDICES



APÊNDICE A – TERMO DE AUTORIZAÇÃO INSTITUCIONAL

Apucarana, 25 de Maio de 2017.

À FAP- Faculdade de Apucarana

Secretario da Saúde de Apucarana: Roberto Kaneta.

Eu Talita Nayara Ricci Schuindt, acadêmica do Curso de Bacharelado em Enfermagem da Faculdade de Apucarana (FAP), tendo como requisito, apresentar o Trabalho de Curso (TC) com o seguinte tema: Patologias Diagnosticadas do Teste do Pezinho. E orientação da Enfª Espª Daniela Cristina Wielevski Teixeira, também da FAP,

Assim, venho por meio deste, solicitar a permissão para realizar esta pesquisa que tem por objetivo analisar os dados do Teste do Pezinho no município de Apucarana e avaliar as patologias prevalentes no período de Janeiro de 2015 a Maio de 2017.

O estudo será realizado através de dados sobre as Patologias Diagnostica do Teste do Pezinho, onde poderemos obter as informações que se fizerem necessárias.

A participação será voluntária e poderá retirar seu consentimento a qualquer momento. Pela participação no estudo, a Instituição e o entrevistado não se responsabilizarão por quaisquer ônus, bem como não será ofertado qualquer bônus. Esclareço que os dados da pesquisa são para objetivo único de estudo.

Certo de poder contar com vossa colaboração, antecipo agradecimento.

Atenciosamente,

Daniela B. W. Teixeira

Daniela Cristina Wielevski Teixeira,

Talita Nayara Ricci Schuindt

Talita Nayara Ricci Schuindt

Roberto Kaneta
 Roberto Kaneta
 Diretor

APENDICE B

SOLICITAÇÃO DE DISPENSA DE USO DE TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)

Vimos pela presente solicitar a dispensa do termo de consentimento livre e esclarecido, para implantação do estudo intitulado "TRIAGEM NEONATAL: PATOLOGIAS DIAGNOSTICADAS NO TESTE DO PEZINHO". A presente solicitação se justifica por tratar-se de pesquisa documental, em que a coleta de dados se efetuará junto as fontes primárias e secundárias a serem disponibilizadas pela Autarquia Municipal de Saúde do Município de Apucarana - Pr e banco de dados da FEPE (Fundação ecumênica do teste do pezinho).

Asseguramos que a referida consulta só será iniciada após a devida autorização de uso dos arquivos pelo responsável administrativo (gestor ou seu representante) da referida instituição, enquanto DEPOSITÁRIO FIEL das informações armazenadas, e mediante aprovação do projeto pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Faculdade de Apucarana (CETI-FAP) *.

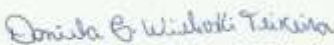
Da mesma forma, nos comprometemos a tratar os dados coletados observando todos os compromissos quanto ao sigilo e confidencialidade das informações pessoais, de modo que nenhum participante seja identificado, durante a execução do estudo por ocasião da divulgação científica do mesmo.

Informamos que os dados serão utilizados exclusivamente para fins científicos delimitados no projeto.

Certos de vossa compreensão,

Atenciosamente,

Em 07 de Agosto de 2017


Daniela Cristina Wielewski Teixeira

Pesquisador Responsável

APENDICE C

NOME DA MAE	
SEXO	()F ()M
DOENÇA	
DIA DA COLETA	
DIA DO NASCIMENTO	
IDADE GESTACIONAL	
TRANSFUSAO	
AMAMENTAÇÃO	
GEMELAR	
CORTICOIDE	
PREMATURO	

ANEXOS



MINISTÉRIO DA SAÚDE - Conselho Nacional de Saúde - Comissão Nacional de Ética em Pesquisa - CONEP

FOLHA DE ROSTO PARA PESQUISA ENVOLVENDO SERES HUMANOS

1. Projeto de Pesquisa: TRIAGEM NEONATAL PATOLOGIAS DIAGNOSTICADAS NO TESTE DO PEZINHO			
2. Número de Participantes da Pesquisa: 100			
3. Área Temática:			
4. Área do Conhecimento: Grande Área 4, Ciências da Saúde			
PESQUISADOR RESPONSÁVEL			
5. Nome: DANIELA CRISTINA WIELEVSKI TEIXEIRA			
6. CPF: 074.869.859-84		7. Endereço (Rua, n.º): Rua Incas, 700 Aricanduva ARAPONGAS PARANA 86719000	
8. Nacionalidade: BRASILEIRO		9. Telefone: 43991442332	10. Outro Telefone:
		11. Email: dani.e.rodrigo@hotmail.com	
<p>Termo de Compromisso: Declaro que conheço e cumprirei os requisitos da Resolução CNS 466/12 e suas complementares. Comprometo-me a utilizar os materiais e dados coletados exclusivamente para os fins previstos no protocolo e a publicar os resultados sejam eles favoráveis ou não. Aceito as responsabilidades pela condução científica do projeto acima. Tenho ciência que essa folha será anexada ao projeto devidamente assinada por todos os responsáveis e fará parte integrante da documentação do mesmo.</p>			
Data: 27 / 06 / 2017		 Assinatura	
INSTITUIÇÃO PROPONENTE			
12. Nome: Centro de Estudos Superiores de Apucarana / Faculdade de Apucarana - FAP		13. CNPJ: 73.243.164/0001-13	14. Unidade/Orgão:
15. Telefone: (43) 3033-8900		16. Outro Telefone:	
<p>Termo de Compromisso (do responsável pela instituição): Declaro que conheço e cumprirei os requisitos da Resolução CNS 466/12 e suas Complementares e como esta instituição tem condições para o desenvolvimento deste projeto, autorizo sua execução.</p>			
Responsável: 		CPF: 026.268.369-58	
Cargo/Função: 		Dr. Leandro Rogério Modesto Diretor Geral FAP - Faculdade de Apucarana CPF - 026.268.369-58	
Data: 27 / 06 / 17		 Assinatura	
PATROCINADOR PRINCIPAL			

CENTRO DE ESTUDOS
SUPERIORES DE APUCARANA
/ FACULDADE DE APUCARANA



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: TRIAGEM NEONATAL
PATOLOGIAS DIAGNOSTICADAS NO TESTE DO PEZINHO

Pesquisador: DANIELA CRISTINA WIELEVSKI TEIXEIRA

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 70594517.7.0000.5216

Instituição Proponente: Centro de Estudos Superiores de Apucarana / Faculdade de Apucarana -

Patrocinador Principal: Centro de Estudos Superiores de Apucarana / Faculdade de Apucarana - FAP

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 2.238.631

Apresentação do Projeto:

A Triagem Neonatal (TN) trata-se de uma transformação na saúde das pessoas, no qual conseguiu através deste método diagnosticar doenças que podem matar ou causar uma série de danos aos bebês, tornou-se algo extremamente importante para a saúde do recém-nascido, e que mostra como a saúde do país vem se desenvolvendo muito, diminuindo drasticamente o número de recém-nascidos com doenças preexistentes sem a detecção da enfermidade. Só a Triagem neonatal pode permitir a intervenção precoce através do tratamento de doenças como: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo congênito, Anemia Falciforme, Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de Biotinidase. (GARCIA, FERREIRA, OLIVEIRA, 2013). O presente projeto de pesquisa tem por objetivo analisar os dados do Teste do Pezinho da cidade de Apucarana e avaliar as patologias prevalentes no período de janeiro de 2015 a maio de 2017. Será uma pesquisa documental com abordagem quantitativa, retrospectiva, onde serão utilizados dados de testes alterados. A justificativa usada para a escolha do projeto é de analisar os dados dos testes realizados na cidade de Apucarana, contribuindo para melhoria da gestão em saúde e para rastrear crianças diagnosticadas com as doenças.

Endereço: Rua Osvaldo de Oliveira, nº 600
Bairro: Jardim Flamingos **CEP:** 86.811-500
UF: PR **Município:** APUCARANA
Telefone: (43)3033-8900 **Fax:** (43)3033-8900 **E-mail:** apmfog@gmail.com

CENTRO DE ESTUDOS
SUPERIORES DE APUCARANA
/ FACULDADE DE APUCARANA



Continuação do Parecer: 2.238.031

Objetivo da Pesquisa:

Objetivo Primário:

-Analisar os dados do teste do pezinho no município de Apucarana e avaliar as patologias prevalentes no período de janeiro de 2015 à maio de 2017.

Objetivo Secundário:

- Demonstrar a importância do Teste do Pezinho e defini-lo.
- Identificar as doenças que podem ser detectadas através da realização do Teste do Pezinho e qual período adequado para a realização do mesmo.
- Identificar onde são atendidas as crianças com as patologias diagnosticadas no exame.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos:

Risco indireto devido à possibilidade de vazamento de informações sobre a mãe e os recém-nascidos(A Resolução 196/96, lembra que todas as pesquisas oferecem algum riscos para os participantes, não havendo, portanto, em qualquer hipótese, uma pesquisa sem riscos). Porém todos os cuidados necessários serão redobrados para que tal fato não ocorra. Comprometo-me a utilizar os materiais e dados coletados exclusivamente para os fins previstos no protocolo, e conduzirei a pesquisa com boas práticas e sigilo.

Benefícios:

Benefício seria direto a comunidade, pois poderão saber mais sobre as patologias diagnosticadas no teste do pezinho e qual a incidência das mesmas no município

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Será realizada pesquisa documental com abordagem quantitativa, retrospectiva, onde serão utilizados dados de testes para identificação e quantificação dos dados alterados realizados no município de Apucarana no período de janeiro de 2015 à maio de 2017, através da Autarquia Municipal de saúde e o banco de dados da FEPE (Fundação ecumênica do teste do pezinho). A pesquisa documental pode complementar a pesquisa bibliográfica, para dados encontrados em outras fontes, para colaboração e confiabilidade dos dados (MARTINS; THEOPHILO; 2009).

Critério de Inclusão:

mães maiores de 18 anos, alfabetizadas ou analfabetas, dados que sejam do município de

Endereço: Rua Osvaldo de Oliveira, nº 600
 Bairro: Jardim Flamingos CEP: 86.811-500
 UF: PR Município: APUCARANA
 Telefone: (43)3033-8900 Fax: (43)3033-8900 E-mail: apmlog@gmail.com

**CENTRO DE ESTUDOS
SUPERIORES DE APUCARANA
/ FACULDADE DE APUCARANA**



Continuação do Parecer: 2.238.631

Apucarana, dados que foram coletados corretamente de 24 horas para parto normal e de 48hrs para cesariana e mães que não fizeram uso de corticoide no pré-natal e que o resultado teve alteração.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Todos os termos estão corretos.

Recomendações:

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Modificar a resolução citado nos riscos pela 466/12 CNS.

Considerações Finais a critério do CEP:

Considerando o que dispõe a Res. 466/2012-CNS, este Comitê de Ética aprova o trabalho intitulado "TRIAGEM NEONATAL PATOLOGIAS DIAGNOSTICADAS NO TESTE DO PEZINHO", estando esse adequado para sua execução. Lembramos que após a finalização da pesquisa deve ser apresentado, via notificação na Plataforma Brasil, um Relatório Final com intuito de esclarecer que a pesquisa foi realizada em conformidade com os aspectos éticos.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_951431.pdf	07/08/2017 22:01:51		Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Termo_dispesa_TCLE.pdf	07/08/2017 21:37:34	DANIELA CRISTINA WIELEVSKI TEIXEIRA	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	PROJETO_TALITA.pdf	28/06/2017 19:05:33	DANIELA CRISTINA WIELEVSKI TEIXEIRA	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	talita.pdf	28/06/2017 18:59:14	DANIELA CRISTINA WIELEVSKI TEIXEIRA	Aceito
Folha de Rosto	folha_de_rosto.pdf	28/06/2017	DANIELA CRISTINA	Aceito

Endereço: Rua Osvaldo de Oliveira, nº 600
 Bairro: Jardim Flamingos CEP: 86.811-600
 UF: PR Município: APUCARANA
 Telefone: (43)3033-8900 Fax: (43)3033-8900 E-mail: apmlog@gmail.com

CENTRO DE ESTUDOS
SUPERIORES DE APUCARANA
/ FACULDADE DE APUCARANA



Continuação do Parecer: 2.238.631

Folha de Rosto	folha_de_rosto.pdf	18:58:07	WIELEVSKI	Acelto
----------------	--------------------	----------	-----------	--------

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

APUCARANA, 24 de Agosto de 2017

Assinado por:
Ana Paula do Amaral Mônaco Foganholi
(Coordenador)

Endereço: Rua Osvaldo de Oliveira, nº 600
Bairro: Jardim Flamingos CEP: 86.811-500
UF: PR Município: APUCARANA
Telefone: (43)3033-8900 Fax: (43)3033-8900 E-mail: apmfog@gmail.com