

Rayssa Jenny Galdino de Sousa



Centro universitário Maurício de Nassau, UNINASSAU, Brasil

rayssagaldino0@gmail.com

Sara Jessica Marcelino do Carmo



Clínica Omnimagem, Ceará, Brasil

profasarajessica@gmail.com

Me. Hudson Pimentel Costa



Centro universitário Maurício de Nassau, UNINASSAU, Brasil

professorhudsonpimentel@gmail.com

Dra. Edilene Gadelha Oliveira

Centro universitário Maurício de Nassau, UNINASSAU, Brasil



edilenegadelhafarmacia@gmail.com

Submetido em: 02/02/2023

Aceito em: 03/03/2023

Publicado em: 16/03/2023



10.25191/recs.v7i2.137

A IMPORTÂNCIA DA AMPLIAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO NA REDE PÚBLICA

RESUMO

O teste do pezinho teve início no Brasil nos anos 70. Esse exame é importante na detecção de patologias genéticas, infecciosas e hematológicas, tendo em vista que essas, identificadas e tratadas precocemente, aumentam a chance de sobrevivência normal, de integração social e de preservação da capacidade cognitiva e da qualidade de vida dos pacientes. Desse modo, foram selecionados dados publicados nas seguintes plataformas digitais: Scielo, Pubmed, biblioteca de teses e dissertações e em bases de dados governamentais, essas informações foram publicadas no período entre janeiro de 2015 e dezembro de 2021. O teste do pezinho é um exame de triagem neonatal, onde são colhidas algumas gotas de sangue, por meio de gotejamento, do calcanhar do recém-nascido, entre o 3º e 7º dia de vida. Com o passar dos anos, constatou-se muitas pessoas portadoras de doenças raras, chegando a uma estimativa de 13 milhões de pessoas. Deste modo, em outubro de 2020, foi apresentado um Projeto de Lei, que propunha a alteração da Lei 822/90, com o intuito de tornar obrigatório na rede pública a triagem neonatal expandida, pois o teste do pezinho simplificado é capaz de detectar até 6 doenças, enquanto a versão amplificada é capaz de diagnosticar até 53 doenças. Após uma longa jornada, no intuito de expandir o teste do pezinho na rede pública, em maio de 2021, a Lei 14.154 foi sancionada, onde se torna obrigatório a ampliação do teste do pezinho na rede pública, no prazo de 365 dias. Esse avanço é primoroso, pois a partir dele, doenças raras poderão ser diagnosticadas mais rapidamente e tratadas precocemente, possibilitando um tratamento adequado e uma sobrevida de qualidade.

Palavras-chave: Triagem Neonatal. Doenças Raras. Sistema Único de Saúde (SUS).

THE IMPORTANCE OF THE EXPANSION OF THE GUTHRIE TEST IN THE PUBLIC NETWORK

ABSTRACT

The heel prick test began in Brazil in the 1970s. This test is important in detecting genetic, infectious and hematological pathologies, given that, if identified and treated early, they increase the chance of normal survival, social integration and preservation. cognitive ability and quality of life of patients. Thus, data published on the following digital platforms were selected: Scielo, Pubmed, library of theses and dissertations and in government databases, this information was published in the period between January 2015 and December 2021. The heel prick test is a neonatal screening test, where a few drops of blood are collected, through dripping, from the heel of the newborn, between the 3rd and 7th day of life. Over the years, a large number of people with rare diseases were found, reaching an estimated 13 million people. Thus, in October 2020, a Bill was presented, which proposed the amendment of Law 822/90, with the aim of making expanded neonatal screening mandatory in the public network, because the simplified heel prick test is able to detect up to 6 diseases, while the amplified version is able to diagnose up to 53 diseases. After a long journey to expand the heel prick test in the public network, in May 2021, Law 14,154 was sanctioned, which makes it compulsory to expand the heel prick test in the public network, within 365 days. This advance is remarkable, because from this test, rare diseases can be diagnosed more quickly and treated early, enabling adequate treatment and a quality of life.

Keywords: Newborn Screening. Rare Diseases. Unified Public Health System (SUS).

1 INTRODUÇÃO

A Triagem neonatal realizada através do teste do pezinho ocorre por meio de uma coleta de sangue colhida do recém-nascido pelo calcanhar em um papel filtro especial. A coleta deste exame é feita nesse local, pois no calcanhar do recém-nascido há presença de diversos vasos sanguíneos que facilita o processo de obtenção de sangue (MENDES, 2017).

A triagem neonatal é responsável por auxiliar no diagnóstico de diversas doenças metabólicas, genéticas e infecciosas com capacidade de afetar o desenvolvimento do paciente, mesmo sem apresentar sintomas visíveis precocemente. Na vida intrauterina, as doenças metabólicas, por exemplo, fazem com que o feto passe por uma espécie de mascaramento de sua condição, tendo em vista que a placenta promove uma filtragem de metabólitos tóxicos (PARDINI, 2021).

O teste do pezinho básico detecta seis anomalias congênitas: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme, fibrose cística, deficiência de biotinidase e hiperplasia adrenal congênita. Este exame é feito em laboratório, de forma simples, e detecta doenças genéticas, metabólicas e infecciosas antes do período sintomático surgir, facilitando o tratamento precoce específico (BRASIL, 2013)

Assim, tomando conhecimento que mesmo não havendo histórico familiar com a presença de alguma das doenças que possivelmente serão diagnosticadas, o exame pode detectá-las, e proporcionar uma melhor condição de vida, e um tratamento adequado, desde que seja iniciado em tempo hábil, pois em alguns casos os primeiros sintomas podem demorar meses ou até anos para se manifestarem (MENDES, 2017).

Dada a importância deste teste várias adequações foram realizadas, principalmente a implementação de mais testes, o que foi chamado de teste do pezinho ampliado. A problemática é que o teste ampliado não era realizado pelo SUS. Até o surgimento da Lei 14.154, sancionada 2021, onde ficou preconizada que o teste do pezinho realizado pelo SUS deveria ser composto por 53 possibilidades diagnósticas, e não apenas 6, como acontece na versão simplificada. Com isso foi cedido um prazo de 365 dias para o SUS disponibilizar para todos os recém-nascidos, a versão ampliada do teste (BRASIL, 2021).

Com isso, o presente trabalho visa gerar entendimento de que a triagem neonatal é uma ação preventiva que permite diagnosticar diversas doenças congênitas no período neonatal a tempo de interferir no curso da doença, e sua ampliação na rede pública irá melhorar ainda mais esse quadro, permitindo que mais pacientes tenham acesso ao exame mais completo. Neste interim o presente estudo tem como objetivo relatar a importância da ampliação do teste do pezinho na rede pública de saúde e seus benefícios para a saúde pública, tendo em vista que doenças como a Atrofia Muscular Espinhal, a AME, podem ser diagnosticadas e tratadas antes mesmo do aparecimento dos primeiros sinais e sintomas.

2 METODOLOGIA

Este trabalho trata-se de uma de revisão de literatura narrativa abordando o assunto enquanto temática. As informações contidas neste estudo foram subtraídas nas bases de dados: SCIELO, PUBMED e LILACS. Foram utilizados também livros e documentos oficiais e sites governamentais, os quais foram publicados no período entre janeiro de 2015 e dezembro de 2021.

As buscas de dados foram dirigidas a partir dos seguintes descritores: Teste do pezinho; Doenças Raras; Teste do Pezinho Ampliado. A seleção dos trabalhos foi feita por meio da análise do título para verificar a adequação do tema para a finalidade da revisão, em seguida foi realizado a leitura do resumo e, em caso de dúvida, analisá-lo, realizando um estudo completo, este padrão de escolha dos artigos foi importante para incluir ou excluí-los do estudo. Os artigos que abordavam o tema de maneira genérica e subjetiva foram excluídos, e os que abordavam o assunto de forma enfática e objetiva, foram escolhidos.

Após a coleta dos dados, os artigos foram analisados e separados de acordo com sua relevância para o tema, formando o contexto para discussão do trabalho atual e apresentando os dados por meio de texto narrativo/descritivo. Nessa pesquisa foram abordados de sete a mais artigos, onde foram priorizados os autores como: SOUSA, SOUZA, MENDES, ABREU entre outros.

3 DESENVOLVIMENTO

3.1 O TESTE DO PEZINHO O SUS

O Teste do Pezinho foi realizado, a primeira vez, em 1961, nos Estados Unidos. Em 1964, graças ao exame de triagem neonatal, 400 mil crianças já haviam sido testadas para fenilcetonúria, em aproximadamente

30 estados americanos. Com o passar dos anos, essa metodologia de detecção foi sendo substituída e melhorada por métodos mais precisos e descomplicados (SOUZA, 2015).

A triagem neonatal é, extremamente, importante para a saúde das crianças. O exame é utilizado para o diagnóstico precoce de várias doenças, antes mesmo de aparecer os primeiros sintomas. Muitas doenças raras, de origem genética, também podem ser detectadas pelo teste. Algumas dessas doenças sem nenhum histórico familiar, são, muitas vezes, oriundas de um erro genético ou má formação congênita (SILVA, 2017).

O possível diagnóstico precoce resultante da triagem neonatal facilita o tratamento e pode trazer maior qualidade de vida para os pacientes e seus familiares. Tendo em vista que, principalmente, as doenças metabólicas, cada dia a mais sem tratamento, trazem perdas, muitas vezes, irreparáveis, com sequelas para o resto da vida (SOUZA, 2015).

Em 1992, o teste do pezinho passou a ser incorporado no SUS. Esse rastreio permite a prevenção e redução da mortalidade provocada pelas patologias diagnosticadas antes mesmo do aparecimento dos sintomas. Algumas doenças irão ocasionar o aparecimento de determinados sintomas que merecerão uma investigação mais direcionada e ampliada, mesmo diante de um resultado normal apontado no teste do pezinho (BRASIL, 2012).

Em 29 de abril de 2020, o Senado aprovou o Projeto de Lei 5.043 que prevê a ampliação do teste do pezinho realizado pelo Sistema Único de Saúde. Após uma longa jornada de incansável luta, em 26 de maio de 2021, o Presidente Jair Messias Bolsonaro sancionou a Lei 14.154, que torna obrigatório a realização do Teste do Pezinho Ampliado na rede pública de saúde, dentro do prazo de 365 dias (BRASIL, 2021).

O Teste do Pezinho faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), implantado em 2001, pela Portaria Nº 822 de 06/06/01, do Ministério de Saúde, que determina a obrigatoriedade da realização dos testes para diagnóstico neonatal de várias doenças pelo Sistema Único de Saúde – SUS (NASCIMENTO, 2022).

A triagem neonatal é realizada entre o 3º e o 5º dia de vida do recém-nascido, nos quais a coleta é feita através de uma gota de sangue do calcanhar do bebê, essa amostra é coletada em cartão de coleta de papel filtro, e enviado a laboratório especializado em triagem neonatal. Trata-se de uma ação preventiva que permite fazer o diagnóstico, o mais precocemente possível, de diversas doenças congênitas ou infecciosas, assintomáticas no período neonatal. Busca-se com a Triagem Neonatal interferir no curso da doença, permitindo, desta forma, o tratamento precoce específico e a redução ou eliminação das sequelas associadas a cada doença (MENDES, 2017).

3.2 TABELA DE DIAGNÓSTICOS DO TESTE DO PEZINHO

A triagem neonatal contempla o diagnóstico presuntivo, o diagnóstico de certeza, o tratamento, o acompanhamento dos casos diagnosticados e a incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral (NASCIMENTO, 2022).

Tabela 1 – Tabela de Diagnósticos do Teste do Pezinho

Diagnóstico Presuntivo	Refere-se à interpretação de correlações clínicas e/ou clínico-laboratoriais, indicando impressão, suspeita ou probabilidade, obtidas por utilização unicamente dos testes de triagem, conforme protocolos técnicos estabelecidos para os distúrbios ou doenças específicas.
Diagnóstico Definitivo	Refere-se à constatação da presença do distúrbio ou doença, nos casos previamente suspeitos à triagem, por meio de testes confirmatórios e/ou avaliação clínica; a melhoria da efetividade do acesso ao tratamento e acompanhamento dos casos diagnosticados, obtidos com as ações operacionais de monitoramento e acompanhamento das pessoas com diagnóstico positivo incluem a busca ativa para a coleta, reteste, reavaliação, agendamento de consultas e acompanhamento de comparecimento; a incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral nas Redes de Atenção à Saúde (RAS), incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados no âmbito do SUS devem ser resultado das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) do Ministério da Saúde.

Fonte: Da Pesquisa, 2022.

Com o nível de conhecimento elevado da população sobre triagem é possível entender que as pessoas perceberam o quanto da importância de procedimentos de prevenção na vida das crianças e das doenças triadas pelo Teste do Pezinho, bem como da relevância do início do tratamento precoce para evitar os efeitos deletérios desta no desenvolvimento infantil (MENDES, 2017).

3.3 DOENÇAS RASTREADAS PELO TESTE AMPLIFICADO

O teste do pezinho é um exame obrigatório no Brasil, é ofertado e pode ser realizado na rede pública ou privada, a fim de diagnosticar, precocemente, doenças raras e reduzir a taxa de mortalidade neonatal, onde ele investiga mais de 50 enfermidades, assegurando o diagnóstico pelo SUS, a serem implementadas de maneira gradual na rede pública.

O teste oferta diversas versões, sendo elas a básica, a máster, a plus, a ampliada e a ampliada acrescida do HIV tipo 1 e 2, sendo a última com maior possibilidade de diagnóstico, como exposto na tabela abaixo.

Quadro 1 – Doenças rastreadas pelo teste amplificado

Doenças Diagnosticadas	TdP Básico	TdP Master	TdP Plus	TdP Ampliado	TdP Ampliado + HIV 1e 2
Fenilcetonúria e outra hiperfenilalaninemias	X	x	X	x	x
Anemia Falciforme	X	x	X	x	x
Hemoglobina Variante C	X	x	X	x	x
Hemoglobina Variante D	X	x	X	x	x
Hemoglobina Variante E	X	x	X	x	x
Hemoglobina Variante S – Beta-talassemia	X	x	X	x	x
Persistência hereditária de hemoglobina fetal	X	x	X	x	x
Hemoglobina G	X	x	X	x	x
Hemoglobina H	X	x	X	x	x
Hemoglobina Bart's	X	x	X	x	x
Hemoglobina J	X	x	X	x	x
Hemoglobinopatia SC	X	x	X	x	x
Hemoglobinopatia SD	X	x	X	x	x
E-talassemia	X	x	X	x	x
Hemoglobina Lepore-Beta-Talassemia	X	x	X	x	x
Hemoglobinopatia C – Beta Talassemia	X	x	X	x	x
Hemoglobinopatia D – Beta Talassemia	X	x	X	x	x
Doença do Xarope de Bordo	X	x	X	x	x
Tirosinemia Transitória do Recém-Nascido	X	x	X	x	x
Tirosinemias Tipo I	X	x	X	x	x
Tirosinemias Tipo II	X	x	X	x	x
Tirosinemias Tipo III	X	x	X	x	x
Fenilcetonúria	X	x	X	x	x
Deficiência de Pterina	X	x	X	x	x
Hiperfenilalaninemias	X	x	X	x	x
Hidroxiprolinúria	X	x	X	x	x
Hipermetioninemias	X	x	X	x	x
Hiperglicinemias	X	x	X	x	x
Hipervalinemia	X	x	X	x	x
Homocistinúria	X	x	X	x	x
Deficiência de Carbamoilfosfato Sintetase	X	x	X	x	x
Deficiência de N-Acetilglutamato Sintetase	X	x	X	x	x
Deficiência de Ornitina Transcarbamilase	X	x	X	x	x
Hiperornitinemias	X	x	X	x	x
Citrulínea Tipo I	X	x	X	x	x
Citrulínea Tipo II	X	x	X	x	x
Argininemia	X	x	X	x	x
Acidúria Argininosuccínica	X	x	X	x	x
Hipotireoidismo Congênito	X	x	X	x	x
Deficiência de TBG (Globulina Ligadora da Toroxina T4)		x	X	x	x
Fibrose Cística		x	X	x	x
Hiperplasia Adrenal Congênita		x	X	x	x
Galactosemia Tipo I (Deficiência da galactose 1-fodfato uridiltransferase-GALT)			x	x	x
Galactosemia Tipo II (Deficiência da galactoquinase-GALK)			X	x	x
Galactosemia Tipo III (Deficiência da uridil difosfogalactose-4-epimerase-GALE)			X	x	x
Deficiência de Biotinidade			X	x	x
Toxoplasmose Congênita			X	x	x
Deficiência de G6PD				x	x
Sífilis Congênita				x	x
Rubéola Congênita				x	x
Citomegalovirose				x	x
HIV 1					x
HIV 2					x

Fonte: Da Pesquisa, 2022.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A partir dos dados apresentados neste trabalho foi possível estabelecer a importância da Triagem Neonatal Amplificada na rede pública, tendo partido do ponto que a vida e a saúde são direitos assegurados e garantidos por lei a todo ser humano. E para garantir esse direito faz-se necessário, acima de tudo, um programa de rastreio de doenças e esse procedimento pode ser feito ainda nos primeiros dias de vida, com a ampliação do teste do pezinho na rede pública, onde mais crianças poderão estar recebendo testes diagnósticos mais amplos e identificar diversas patologias de forma precoce e assim, intervir em patologia detectada, possibilitando, mais rapidamente, o processo de cura.

Tendo em vista que o tratamento precoce, possibilitado a partir do diagnóstico proveniente do resultado do teste do pezinho, possibilita um acompanhamento mais adequado, assim como, um posicionamento da conduta médica mais direcionada, pois doenças como a Atrofia Muscular Espinhal (AME) e diversas doenças metabólicas, podem ser diagnosticadas antes mesmo do aparecimento dos primeiros sinais e sintomas, e muitas das vezes, quando esses aparecem, os danos já são irreversíveis e irreparáveis.

REFERÊNCIAS

ABREU, I. S.; BRAGUINI, W. L. Triagem neonatal: o conhecimento materno em uma maternidade no interior do Paraná, Brasil. **Rev Gaúcha Enferm.**, v. 32, n. 3, p. 596-601, set. 2011.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Programa Nacional de Triagem Neonatal Integradometas para 2013**. Brasília, DF, 02 jun. 2015. Disponível: https://www.gov.br/saude/pt-br/aceso-a-informacao/gestao-do-sus/articulacao-interfederativa/cit/pautas-de-reunioes-e-resumos-cit/2013/fevereiro/2-h-pntn_cit_2013-02-28-282-29.pdf/view. Acesso em: 15 abr. 2022.

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: Ministério da Saúde, 2002.

BRASIL. Ministério da Saúde. Sistema de Informação sobre Mortalidade (2021). **Datasus**, 13 out. 2022. Disponível em: <https://opendatasus.saude.gov.br/dataset/sim-2020-2021>. Acesso em: 15 abr. 2022.

BRASIL. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Programa Nacional da Triagem Neonatal. **GOV.BR**, [S. d.]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/programa-nacional-da-triagem-neonatal>. Acesso em: 20 abr. 2022.

LABORATÓRIO DE TRIAGEM NEONATAL DO HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO. **Manual de Normas Técnicas e Rotinas do Teste de Triagem Neonatal**. Ribeirão Preto: USP Ribeirão Preto, 2011. Disponível em: <https://www.hcrp.usp.br/sitehc/upload/MANUAL%20DE%20INSTRU%C3%87%C3%95ES%20DO%20TESTE%20DO%20PEZINHO%202011.pdf>. Acesso em: 04 maio 2022.

MENDES, C. A. Conhecimento de pais quanto a triagem neonatal, contribuição do website Portal dos Bebês - Teste do pezinho. **Rev. CEFAC.**, v. 19, n. 4, p. 475-483, jul./ago. 2017.

NASCIMENTO, S. C. *et al.* Triagem neonatal para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito e hemoglobinopatias no recôncavo baiano: avaliação da cobertura em Cruz das Almas e valença, Bahia, Brasil. **Revista Baiana de Saúde Pública**, v. 36, n. 3, 2013.

PORTO ALEGRE. Secretaria Municipal de Saúde. **Teste do pezinho ampliado detecta mais de 20 novas doenças raras**. Porto Alegre, 25 nov. 2021. Disponível em: <https://prefeitura.poa.br/sms/noticias/teste-do-pezinho-ampliado-detecta-mais-de-20-novas-doencas-raras>. Acesso em: 27 mar. 2022.

SILVA, K. S. da *et al.* Triagem neonatal como método de rastreio de doenças no recém-nascido através do teste do pezinho: uma revisão de literatura. **Temas em Saúde**, João Pessoa, v. 17, n. 2, p. 236-248, 2017.

SOUSA, R. J. G. de *et al.* A amplificação da triagem neonatal na rede pública. **Revista Multidisciplinar em Saúde**, v. 2, n. 4, 2021.

SOUZA, M. A. R. *et al.* Hiperplasia Adrenal Congênita. **Pediatria. mod**, v. 51, n. 9, 2015.

TESTE do Pezinho - Triagem Neonatal. **Diagnósticos do Brasil**, [S. d.]. Disponível em: <https://www.diagnosticosdobrasil.com.br/material-tecnico/teste-do-pezinho-triagem-neonatal>. Acesso em: 10set. 2022.