

**Desempenho do Programa de Triagem Neonatal para Fenilcetonúria,
Hipotireoidismo Congênito e Hemoglobinopatias no Estado do Rio de Janeiro de 2005 a 2007.**

BOTLER, J¹, CAMACHO, LAB¹, CRUZ, MM¹, DUARTE, DET¹.

(1) Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca - FIOCRUZ

RESUMO

Os programas de triagem neonatal (PTN) visam a cobertura universal de recém-natos com exames laboratoriais para as doenças-alvo e o início do tratamento até a segunda semana de vida dos casos detectados. O PTN do estado do Rio de Janeiro (RJ), credenciado para Fase II do Programa Nacional de Triagem Neonatal se organiza em dois modelos: A, sediado em um instituto de endocrinologia; e B, coordenado por entidade filantrópica. O desempenho do PTN de 2005 a 2007 foi avaliado usando as bases de dados e documentação das atividades de rotina nos modelos de PTN e dados do SINASC-DATASUS. Foram construídos indicadores de cobertura, de coleta de amostras, de busca ativa por resultados alterados/amostras inválidas, confirmação para doença e dos tempos das etapas críticas do processo. A cobertura tem aumentado desde 2002, alcançando 88,2% em 2007, com 33,8% das coletas antes do 7º dia de vida. A proporção de amostras válidas se aproxima de 100%. A mediana de idade no diagnóstico no modelo A foi de 48 dias e no modelo B de 47,5 dias. Apesar de o PTN-RJ ser um programa maduro, integrado às ações básicas de saúde, e cobertura de 88% da população alvo em 2007, o diagnóstico e tratamento tardio compromete a sua efetividade. A coexistência de dois modelos traz contribuições complementares para a prevenção secundária das doenças alvo, mas a multiplicidade de laboratórios de triagem neonatal e a fragmentação dos serviços de testagem podem também trazer obstáculos à adequada implementação da TN, comprometendo a qualidade e a eficiência do programa.

Palavras-chave: Triagem neonatal; desempenho; fenilcetonúria; hipotireoidismo congênito; hemoglobinopatias.

Avaliação do desempenho das Unidades de Coleta do Programa de Triagem Neonatal no Estado do Rio de Janeiro

Botler J¹, Cruz MM¹, Camacho LAB¹, Costa KKF¹, George PS¹, Melo CJC¹.

(1) Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca – Fundação Oswaldo Cruz

RESUMO

O programa de triagem neonatal (PTN) do estado do Rio de Janeiro (RJ), credenciado para Fase II do Programa Nacional de Triagem Neonatal, possuía 422 Unidades de Coleta (UC) que enviavam os testes de triagem neonatal para dois Serviços de Referência (SRTN) – um instituto estadual de referência em endocrinologia (denominado modelo A) e uma entidade filantrópica (designado modelo B). A avaliação do desempenho das UC considerou os componentes de estrutura e processo das coletas, envio aos SRTN e busca ativa. Foi selecionada uma amostra de 66 UC de acordo com o tipo (UC vinculadas ao modelo B, maternidades, hospitais gerais, Programa de Saúde da Família, postos de saúde estaduais do RJ, e postos de saúde municipais do RJ), localização geográfica e volume de testes em 2007. Foi aplicado questionário aos profissionais responsáveis pelas coletas, complementado por observação direta e análise documental. A mediana global de estrutura foi de 69,1 pontos (variação: 50,5-86,6), média de 68,4 (desvio-padrão = 9,1), e mediana de processo de 63,9 pontos (variação = 46,9-77,4), média de 63,4 (desvio-padrão = 8,2). Ao considerar os tipos, todos tiveram desempenhos semelhantes em estrutura. Os desempenhos em processo das maternidades e PSF foram superiores e das UC B inferiores. Os resultados sugerem problemas de acesso, falhas em capacitação, e falta de insumos para coleta e de material educativo. Estas deficiências afetam a cobertura e levam a diagnósticos tardios, impactando negativamente na efetividade do programa. Recomenda-se a capacitação contínua dos profissionais que realizam as coletas e busca ativa, supervisão contínua do processo de trabalho, e regularidade no suprimento de insumos para que o programa alcance seus objetivos.

Palavras-chave: Triagem neonatal; avaliação; desempenho; acesso.

A TABELA DE CONTEÚDO DE FENILALANINA EM ALIMENTOS COMO INSTRUMENTO DE PROMOÇÃO DA SAÚDE

Garcia, F.L.B.¹; Aquino, A.M.¹; Araujo, A.C.M.F.¹; Giometti, A.P.R.P.¹; Ferreira, R.A.¹

(1) Agência Nacional de Vigilância Sanitária - ANVISA.

RESUMO

A inclusão de alimentos na dieta dos fenilcetonúricos é limitada e informações sobre o teor de fenilalanina nos alimentos são escassas. Para promover a saúde dos fenilcetonúricos observa-se a necessidade de aperfeiçoar ferramentas para ampliar a adesão à dieta. Uma tabela de conteúdo desse aminoácido em alimentos pode contribuir para melhorar a aderência ao tratamento e a integração social dos pacientes. Em maio de 2010 a Anvisa publicou uma Resolução que obriga as indústrias a informar o teor de fenilalanina nos alimentos industrializados visando criar uma tabela oficial. As indústrias devem analisar os produtos com teor protéico entre 0,10 e 5,00% e disponibilizar os teores de fenilalanina em seus sítios eletrônicos ou Serviços de Atendimento ao Consumidor (SAC), após avaliação e inclusão dos dados na Tabela de Conteúdo de fenilalanina elaborada pela ANVISA. O objetivo deste trabalho foi descrever o processo de elaboração dessa Tabela pela ANVISA / Ministério da Saúde como instrumento de informação para elaboração da dieta de fenilcetonúricos. Trata-se de estudo descritivo realizado por meio de análise documental das atas de reunião do grupo de trabalho coordenado pela Anvisa para criação da tabela, realizadas entre 2007 e 2009. Os critérios para inclusão dos alimentos na tabela e os requisitos para os laboratórios executantes das análises foram publicados na Resolução RDC n. 19/2010. A análise dos alimentos in natura foi realizada pela Fundação Ezequiel Dias e pelo Instituto Adolfo Lutz. A tabela foi disponibilizada no portal da Anvisa e inclui até o momento cerca de 280 alimentos. A tabela será utilizada pelos fenilcetonúricos e serviços de referência em triagem neonatal possibilitando ampliar a variedade de alimentos consumidos e melhorar a qualidade de vida dos fenilcetonúricos. É um projeto inovador por ser a primeira tabela de governo sobre o conteúdo de fenilalanina em alimentos no mundo.

Palavras-chave: Fenilcetonúria. Dieta. Alimentos.

VALORES DA 17OH-PROGESTERONA NEONATAL PADRONIZADOS DE ACORDO COM O GRAU DE PREMATURIDADE REDUZEM O ÍNDICE DE CONVOCAÇÕES

HAYASHI, Giselle^{1,2}; FAURE, Claudia¹; BRONDI, M. Fernanda¹; VALLEJOS, Carla¹; SOARES, Daiana¹; OLIVEIRA, Érica¹; BRITO, Vinicius²; MENDONÇA, Berenice²; BACHEGA, Tânia²

(1) Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo, APAE; (2) Laboratório de Hormônios e Genética Molecular LIM 42, Disc de Endocrinologia, Hospital das clínicas, FMUSP, São Paulo

RESUMO

A deficiência da 21-hidroxilase (HAC) pode causar desidratação com hiponatremia no período neonatal e evoluir para óbito. O sexo feminino apresenta ambigüidade genital, enquanto que o sexo masculino não possui sinais clínicos evidentes e a triagem neonatal reduz a morbidade e a mortalidade. Entretanto, resultados falso-positivos são frequentes na presença de doenças sistêmicas e/ou prematuridade, diminuindo a especificidade diagnóstica. **Objetivo:** determinação dos valores de corte da 17OH-progesterona (17OHP) neonatal de acordo com o peso ao nascimento. **Casística:** foram triados 32.004 recém-nascidos (RN), aqueles com valores ≥ 20 ng/mL foram convocados para segunda coleta e os que persistiram elevados foram seguidos. **Métodos:** 17OHP foi dosada em amostras de sangue em papel filtro (SS903) pelo método imunofluorimétrico (*PerkinElmer*®). Concentrações da 17OHP, em soro equivalente, foram analisadas em 4 grupos divididos de acordo com o peso (**G1:** ≤ 1.500 g n=303, **G2:** 1.501-2.000 g n=602, **G3:** 2001-2.500 g n=1.904, **G4** ≥ 2.501 g n=29.161). Definimos o novo valor de corte para cada grupo baseado na média +4DP, como descrito anteriormente (Allen *et al.* 1997). **Resultados:** utilizando-se o valor de corte de 20 ng/mL, falso-positivos ocorreram em 0,17% e 5,9% dos RNs termo e pré-termo (< 2.500g), respectivamente. A média +4 DP da 17OHP dos grupos G1-G4 foram 135,5 ng/mL, 43,1 ng/mL, 27,5 ng/mL e 31,1 ng/mL, respectivamente. Com estes valores, falso-positivos ocorreram em 0,01% de termo e 1% pré-termo das amostras dos grupos. Cinco RNs de termo (2F/3M) foram diagnosticados, um com forma virilizante simples (17OHP = 52 ng/mL) e 4 com forma perdedora de sal (17OHP: 127-480 ng/mL). **Conclusões:** determinação de valores de corte da 17OHP neonatal baseada na média +4 DP para cada grupo de peso, diminui a frequência de resultados falso-positivos sem alterar a sensibilidade diagnóstica para as formas graves da doença, especialmente a forma perdedora de sal.

Palavras-chave: Triagem neonatal. 17OH-progesterona. Deficiência da 21-hidroxilase. Peso ao nascimento. Forma perdedora de sal.

Fatores associados à adesão ao tratamento de pacientes com fenilcetonúria: um estudo no sul do Brasil

Vieira T^{1,2}, Nalin T^{1,2}, Vairo F², Bittar C², Refosco L², Netto C², Souza C², Krug B¹, Schwartz I.^{1,2}

(1)Hosítal de Clínicas de Porto Alegre, (2) Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Introdução: fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo associado à deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH). Fatores como conhecimento sobre a doença, condições sociais, nível de escolaridade podem ser determinantes para o sucesso da adesão ao tratamento a esta doença. Objetivo: identificar os fatores socioeconômicos e culturais associados à adesão ao tratamento de pacientes com PKU acompanhados pelo Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre – Rio Grande do Sul – Brasil. Métodos: estudo transversal de base ambulatorial que incluiu 56 pacientes com diagnóstico de fenilcetonúria clássica ou atípica. Os pacientes foram classificados em aderentes e não aderentes de acordo com a mediana de fenilalanina dos últimos 12 meses de tratamento. Os dados foram coletados a partir de revisão de prontuário e entrevista com pacientes e familiares. Resultados: a mediana de idade dos 56 pacientes foi de 12 anos. Dezoito pacientes (32,1%) pacientes foram classificados como aderentes, sendo que 11 deles apresentavam idade superior a 13 anos. Fatores como convívio com os familiares e nível de escolaridade da mãe influenciaram na adesão dos pacientes ao tratamento. Conclusões: a amostra estudada evidenciou uma baixa adesão dos pacientes ao tratamento. Embora diversos fatores possam estar associados à mesma, outros parecem não ter influência direta sobre a adesão. As dificuldades associadas ao tratamento da PKU devem ser trabalhadas em conjunto com as famílias e profissionais da saúde a fim de encontradas, para cada caso, as intervenções mais efetivas.

Palavras chaves: Adesão ao tratamento, fenilcetonúria, erros inatos do metabolismo.

AVALIAÇÃO DO PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL PARA HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO NA BAHIA NO PERÍODO DE 2002 A 2009

LACERDA, NAYARA S. DE O.¹ ; BOA SORTE, NEY C. A.^{1,2}; AMORIM, TATIANA^{1,2}

(1)Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP); (2) Centro de Diagnóstico e Pesquisa (CEDIP), APAE Salvador.

RESUMO

Introdução: A triagem neonatal para o hipotireoidismo congênito (HC) consiste em programa de saúde pública essencial para possibilitar o diagnóstico e tratamento precoce, prevenindo o retardo mental e atraso no crescimento. **Objetivos:** Avaliar o desempenho do programa de triagem neonatal na Bahia para o Hipotireoidismo Congênito (HC). **Métodos:** Estudo de incidência associado a um estudo descritivo, que avaliou a incidência, a cobertura e os tempos decorridos entre as etapas da operacionalização do programa, identificando os recém nascidos que tiveram o resultado do “teste do pezinho” alterado para a pesquisa de HC e convocados para a primeira consulta, no período de 2002 a 2009. **Resultados:** No período avaliado foram triadas 1.451.487 crianças, correspondendo a uma cobertura média de 79,8%, progredindo para 90,7% em 2009, com incidência de 1:3.070 nascidos vivos. Neste período foram diagnosticadas 628 crianças com HC, com média de 70,8 casos/ano. A idade média dos pacientes triados na primeira consulta foi de 57,9 dias, com mediana de 48 dias, sendo 21,7 dias de busca ativa (incluindo a recoleta de novo filtro) e a idade média da coleta de 20,6 dias. O tempo médio da retenção das amostras foi de 9,4 dias. **Conclusão:** A cobertura do teste do pezinho na Bahia aumentou no período estudado, com incidência dentro dos valores relatados em outras regiões. No entanto, necessita-se melhorar os tempos decorridos entre a coleta inicial do pezinho e a chegada à consulta, principalmente na redução da idade de coleta, a ser realizada, idealmente entre 3 e 5 dias de vida.

Palavras-chave: Hipotireoidismo Congênito. Triagem neonatal. Teste do pezinho.

PARÂMETROS CLÍNICOS E LABORATORIAIS ASSOCIADOS AO ESTADO NUTRICIONAL DE PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME DA TRIAGEM NEONATAL.

NEIVA LEMOS, Rafael¹; BOA-SORTE, Ney^{1,2}; AMORIM, Tatiana^{1,2}; KYIA, Myiuki²; LEITE, Efigêni; RIBEIRO, Rosana²; FAHEL DA FONSECA, Silvana³.

(1) Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública; (2) Serviço de Referência em Triagem Neonatal, APAE Salvador; (3) Universidade de Brasília

RESUMO

Introdução: A gravidade clínica e o efeito cumulativo das morbidades associadas a Doença Falciforme resultam em pacientes com desnutrição energético-protéica. Contudo, ainda são escassas as investigações que relacionam o quadro clínico-laboratorial com a situação nutricional dos pacientes. **Objetivo:** Investigar a relação entre morbidades clínico-laboratoriais no primeiro ano e o estado antropométrico em pacientes com doença falciforme aos 12 e 24 meses de vida. **Metodologia:** Estudo de coorte ambispectivo, que avaliou 347 crianças com idade de 1 a 4 anos portadoras de hemoglobinopatias SS ou SC, triadas e acompanhadas por um serviço de referência em triagem neonatal. As crianças foram classificadas aos 12(\pm 3) e 24(\pm 3) meses de idade segundo a presença de baixa estatura (BE) e desnutrição (DEP), de acordo com os indicadores Altura/Idade (A/I) e Peso/Altura (P/A), respectivamente. As exposições avaliadas foram: idade da primeira consulta; número total de eventos clínicos no 1º ano, ocorrência e número de crises álgicas e de internamentos no 1º ano; padrão e tempo de aleitamento materno; tipo de hemoglobinopatia (SS/SC); níveis médios de hemoglobina (Hb) e de ferritina no início do acompanhamento e no primeiro ano de vida. Teste t e qui-quadrado foram usados para avaliar associações. **Resultados:** Os pacientes SS apresentaram quatro vezes mais desnutrição que os SC nos dois momentos estudados. Com um ano, os pacientes com DEP foram os que tiveram maior número médio de internamentos ($p=0,06$), menores níveis médios de hemoglobina na primeira consulta ($p=0,04$). No segundo momento avaliado (24 \pm 3 meses), não foram observadas associações significantes entre as variáveis clínicas, laboratoriais e alimentares avaliadas e a presença de DEP. **Conclusão:** Percebe-se que os parâmetros clínicos que sabidamente refletem gravidade clínica da doença foram relacionados com a incidência de DEP no primeiro ano de vida apresentando valores significantes ou limítrofes.

Palavras Chaves: Doença Falciforme. Classificação Nutricional. Triagem Neonatal; Parâmetros Clínicos.

INTRODUÇÃO:

O Brasil é um dos países do mundo com maior prevalência de Doença Falciforme (DF), com estimativa de incidência anual de 700 a 1000 novos casos por ano, o que a torna um problema de saúde pública. No estado da Bahia, o que apresenta maior número de casos triados conhecidos de doença falciforme¹, registra-se cerca de 1 caso para 677 nascidos vivos (Amorim et AL, 2010, in press)². A DF caracteriza-se pela presença da hemoglobina S (Hb S) na forma homozigótica ou associada a outra hemoglobina variante. A associação da Hb S com os outros tipos de hemoglobina variante gera as formas heterozigóticas da doença como a SC que, geralmente, apresenta-se com um quadro clínico e laboratorial mais brando.

Estudos mostram que crianças com DF possuem um alto consumo energético em repouso. Esta energia representa o quanto o organismo está utilizando para o crescimento e manutenção da atividade fisiológica basal. Nos pacientes falcêmicos, o índice de degradação e síntese protéica é muito elevado o que consome boa parte desta energia utilizada durante o repouso^{3, 4}. Observa-se, conseqüentemente, um desvio no consumo energético para o anabolismo protéico, chamado por alguns autores de “aberração metabólica”. Associado a isso, trabalhos relatam ainda a ingestão calórica diária inadequada entre os portadores da doença^{5, 6}. Todos estes fatores resultam num cenário propício a ocorrência de DEP, prejudicando assim o desenvolvimento sexual, ósseo e cognitivo da criança^{7, 8}.

Alguns fatores podem ser apontados como preditores da melhor ou pior evolução nutricional dos pacientes com DF. Estudos prévios sugerem que a idade da primeira consulta consiste num fator importante, uma vez que quanto mais precoce o início do acompanhamento, maiores são as oportunidades de se prevenir a desnutrição^{9, 10}. Uma vez que a gravidade da doença está muito associada aos episódios de vaso-oclusão, a frequência das crises vaso-oclusivas, resultando ou não em internamentos, acentuam o gasto metabólico com o *turnover*

protéico, que resulta da hemólise, e amplia a probabilidade do doente desenvolver quadros de DEP⁴. A presença de anemia, como fator que aumenta o trabalho cardiorrespiratório, e, por conseguinte, eleva o gasto metabólico basal também está associada com a ocorrência de piores índices nutricionais. Esse quadro, além da hemólise crônica, pode ser agravado com a redução dos níveis corporais de ferro, que aumentam com a deficiência da ingestão diária desse micronutriente, formando um ciclo continuado e cumulativo de efeitos deletérios para a incorporação de massa muscular e óssea na criança com DF¹¹.

Já foi detectado que crianças com doença falciforme, quando comparadas com crianças normais em relação ao peso e à altura, possuem relação estatura/idade, peso/idade e peso/estatura, analisadas pelo escore Z, significativamente menores. Estudos com pacientes da Jamaica realizados por Sigal *et al.* (1994)¹² descrevem deficiência pondo-estatural nos pacientes falcêmicos. Esses autores encontraram déficit de altura e peso associados a atraso na menarca e ainda entrada tardia nos estágios de Tanner¹². As diferenças foram mais pronunciadas em indivíduos SS se comparados aos SC¹². Em 2007, Zemel *et al.*⁸ em estudo longitudinal detectaram em pacientes norte americanos atraso de 1 ano na idade da menarca e que 38% do grupo amostral exibiu falência de crescimento em algum momento da coorte. Além disso, o autor mostra que a maioria das crianças não conseguiu manter o crescimento esperado do z-score. Segundo Rhodes *et al.*, as crianças SS apresentam menor densidade óssea que o grupo controle equivalente e maior duração da puberdade¹³.

A recente incorporação da triagem neonatal como um programa universal de saúde pública no Brasil, aumentando o número de pacientes diagnosticados precocemente com doença falciforme, associado à pequena quantidade de estudos sobre a evolução antropométrica das crianças triadas com DF em nosso meio e a descrição de que crianças falcêmicas apresentam elevadas taxas de desnutrição e de instalação precoce^{6, 8, 14} reforçam a necessidade de se conhecer como evoluem antropometricamente as crianças triadas e que fatores poderiam estar

associados a agravos no final da fase de lactente. Diante disso, este estudo objetivou investigar a relação entre morbidades clínicas, laboratoriais ocorridas no primeiro ano de vida e o estado antropométrico aos 12 e 24 meses em pacientes com doença falciforme.

MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de uma coorte ambispectiva baseada no acompanhamento dos parâmetros antropométricos nos primeiros quatro anos de vida dos pacientes identificados pela triagem neonatal realizada pelo SRTN/APAE-Salvador. A vertente retrospectiva da coorte foi composta pelos pacientes triados entre 2002 e 2007. A vertente prospectiva, pelos dados obtidos dos mesmos pacientes a partir de 2007 e acompanhados até o final de 2009. O ponto zero da coorte é representado pela primeira consulta no SRTN, a partir do qual foram aferidas as variáveis preditoras (exposições) e os eventos de interesse, para garantir a ausência destes no ponto inicial. Conforme rotina de acompanhamento do serviço, os eventos foram aferidos a cada visita do paciente através dos registros em prontuário médico.

População do estudo, critérios de inclusão e exclusão

Foram incluídas crianças portadoras de hemoglobinopatias SS e SC, triadas e acompanhadas pelo Serviço de Referência em Triagem Neonatal, que apresentaram quatro ou mais anos de idade até o final de 2009 e que tiveram pelo menos uma consulta registrada aos 12 (± 3) meses de vida. Todos os participantes tiveram autorização dos pais e/ou responsáveis através da assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE). Pacientes que, na primeira consulta, já apresentassem desnutrição e/ou baixa estatura, que utilizavam medicamento que interferisse no crescimento e que mantiveram regime de transfusão crônica (hipertransfusão) em algum período do estudo foram excluídos.

Fatores preditores e desfechos avaliados

Os preditores avaliados foram divididos em variáveis qualitativas e quantitativas. O primeiro grupo foi composto pelo tipo de hemoglobinopatia (SS ou SC), sexo da criança (masculino ou feminino), presença de internamento (sim ou não) e de evento álgico até os 12 meses (sim ou não). O segundo grupo compôs-se do número de eventos álgicos até os 12 meses, número de

internamentos até os 12 meses; média das hemoglobinas até 12 meses; Hb de admissão (primeiro exame realizado no serviço), número médio de leucócitos/mm³ até 12 meses, média da Ferritina até 12 meses, ferritina de admissão (primeiro exame realizado no serviço), idade na 1ª consulta no serviço (em meses), tempo de aleitamento materno exclusivo (em dias) e duração do aleitamento materno (em dias).

Foram estudados dois desfechos antropométricos específicos: desnutrição e baixa estatura. Para isso, definiram-se dois pontos de avaliação dos desfechos no tempo de acompanhamento: 12 e 24 meses de vida com uma tolerância de três meses para mais e para menos, uma vez que as consultas podem não coincidir com o período exato de 1 e 2 anos de idade. Quando o paciente dispunha de duas ou mais medidas no período de interesse, apenas uma medida foi selecionada, aquela da consulta cuja idade fosse mais próxima dos pontos de corte definidos (12 e 24 meses).

Os pacientes foram classificados pelo escore z dos indicadores peso/altura (P/A) e altura/idade (A/I). Desnutrição foi considerada em pacientes com indicador P/A abaixo de -2, sendo grave a partir de -3 escores-z. O mesmo critério foi utilizado para o indicador A/I na definição de, respectivamente, baixa estatura (BE) e BE grave. Todos os dados foram obtidos com a comparação com as novas curvas propostas pela OMS em 2007¹⁵. Para análise final das associações a amostra foi dividida em dois grupos de indivíduos, um com escore Z abaixo de -2, classificados como desnutridos, e outro, com pontuação acima desse valor, considerados não desnutridos. Foi avaliado a ocorrência de DEP nos 2 primeiros pontos de corte estudados (1º e 2º ano de vida) e relacionados com as exposições propostas. O mesmo procedimento foi utilizado para a classificação quanto à presença/ausência de baixa estatura.

Análise estatística

Os preditores avaliados foram descritos através de frequências simples e relativas e medidas de tendência central e dispersão. Análises dos fatores associados foram realizadas para cada desfecho. O qui-quadrado e o teste t foram utilizados, respectivamente, para avaliar associações entre os desfechos e os preditores categóricos e contínuos.

O banco de dados foi construído no programa Epi Info para Windows® versão 3.3.2. Os cálculos da análise estatística foram realizados utilizando o pacote estatístico SPSS versão 11.0. Valores de significância foram definidos como erro alfa menores que 5%. Valores entre 5% e 10% foram considerados limítrofes.

Considerações Éticas

Estudo aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Centro de Pesquisas Gonçalo Moniz da Fundação Oswaldo Cruz (CEP-CPqGM/FIOCRUZ) em 15/12/2006, protocolo nº 112/2006.

RESULTADOS:

Foram avaliadas 347 crianças no período do estudo, sendo que 178 (51,3%) apresentavam Hemoglobinopatia SC e 179 (51,6%) eram do sexo masculino. A primeira avaliação antropométrica foi realizada com idade média de $11,94 \pm 1,26$ meses e a segunda com idade média de $23,4 \pm 1,4$ meses.

A tabela 1 descreve a incidência de DEP e BE aos 12 e 24 meses de vida de acordo com algumas condições clínicas e laboratoriais. Os pacientes SS apresentaram quatro vezes mais desnutrição que os SC nos dois momentos estudados, apesar de não ter apresentado significância. Houve diferença ainda pelo indicador A/I, tendo os SC maior incidência de BE. Não se observou diferenças significantes entre os sexos.

Tabela 1 - Ocorrência de DEP e BE no 1º e 2º anos de vida, de acordo com o sexo e variáveis clínicas entre 347 crianças falcêmicas do SRTN/APAE Salvador

Variável	1º ANO					2º ANO				
	Total	DEP N(%)	p	BE N (%)	P	Total	DEP N(%)	P	BE N(%)	P
Hemoglobinopatia										
HbSS	169	4 (2,4)	0,37	18 (10,7)	0,42	145	6 (4,1)	0,27	12 (8,3)	0,10
HbSC	178	1 (0,6)		24 (13,5)		154	3 (1,6)		22 (14,3)	
Sexo										
Masculino	179	2 (1,1)	0,82	22 (12,3)	0,91	152	5 (3,5)	0,56	18 (11,8)	0,79
Feminino	168	3 (1,8)		20 (11,9)		147	4 (2,7)		16 (10,9)	
Internamento até os 12 meses										
Sim	91	3 (3,3)	0,08	13 (14,3)	0,41	81	4 (4,9)	0,24	11 (13,6)	0,47
Não	254	2 (0,8)		28 (11)		217	5 (2,3)		23 (10,6)	
Eventos álgicos até os 12 meses										
Sim	64	1 (1,4)	0,93	9 (14,1)	0,55	56	3 (5,4)	0,26	7 (12,5)	0,78
Não	281	4 (1,6)		32 (11,4)		242	6 (2,5)		27 (11,2)	

DEP = Desnutrição Energético-Protéica; BE = Baixa Estatura

Houve perda de 13,8% dos pacientes entre a primeira avaliação (12 meses) e a segunda (24 meses). A análise das perdas de seguimento entre o 1º e o 2º anos não mostraram diferenças entre os grupos para sexo, tipo de hemoglobinopatia, média de Hb, leucócitos, internamentos, crises álgicas e características do aleitamento materno.

A ocorrência de pelo menos um internamento nos 12 primeiros meses de vida mostrou ser um possível preditor de maior incidência de DEP no primeiro ano, mas sem relação com a incidência de baixa estatura e de desnutrição aos dois anos de vida. Completados 12 meses, 3,3% das crianças com internamento no primeiro ano de vida apresentaram desnutrição, contra 0,8% entre as que nunca tiveram internamento ($p=0.08$). No segundo ano, a diferença diminuiu, mas os pacientes com registros de internamentos ainda tinham o dobro de DEP, apesar de não terem sido estatisticamente significantes.

A ocorrência de crises álgicas não se associou com as incidências de DEP e BE. Contudo, crianças com crises álgicas nos primeiros 12 meses apresentaram duas vezes mais desnutrição quando completaram dois anos de idade (tabela 2). Além disso, a presença de baixa estatura se manteve estável, em torno de 12%, nos dois primeiros anos de vida, independente na ocorrência de crises álgicas.

A associação entre variáveis laboratoriais, alimentares e de evolução clínica com a presença de DEP nos primeiros dois anos de vida estão descritas na tabela 2. Com um ano de vida, os pacientes com DEP tiveram maior número médio de internamentos ($p=0,06$). Os níveis médios de hemoglobina na primeira consulta foram significativamente menores no grupo de crianças desnutridas ($p=0,04$), sendo os valores encontrados, em média, de 7,78 g/dl versus 8,89 g/dl entre os não-desnutridos. Apesar de não ser significativo, observou-se que a idade na primeira consulta, em média, foi maior entre os desnutridos. Resultado semelhante foi observado para o tempo de aleitamento materno exclusivo e tempo total de aleitamento materno.

TABELA 2 - Ocorrência de DEP no 1º e 2º anos de vida, de acordo com variáveis clínicas, laboratoriais e alimentares, entre 347 crianças falcêmicas do SRTN/APAE Salvador.

Variáveis	DEP	Indicador P/A							
		1º ANO				2º ANO			
		N	Média	DP	P	N	Média	DP	P
Número de eventos álgicos (≤ 12 meses)	Não	340	0,29	0,76	0,796	289	0,29	0,78	0,261
	Sim	5	0,20	0,45		9	0,78	1,20	
Número de internamentos (≤ 12 meses)	Não	340	0,37	0,75	0,06	289	0,39	0,78	0,358
	Sim	5	1,00	1,00		9	0,64	0,93	
Média da Hb em g/dl (≤ 12 meses)	Não	339	8,89	1,12	0,51	288	8,90	1,14	0,489
	Sim	5	8,16	2,26		9	9,17	1,62	
Hb de admissão (g/dl)	Não	339	8,89	1,18	0,04	288	8,87	1,19	0,288
	Sim	5	7,78	2,18		9	9,31	1,96	
Nº médio de leucócitos (≤ 12 meses)	Não	338	13897,43	4363,36	0,487	287	13906,22	4196,77	0,426
	Sim	5	15264,44	4420,17		9	16133,15	7937,28	
Ferritina média(µg/ml) (≤ 12 meses)	Não	251	194,98	648,89	0,886	215	214,87	699,01	0,834
	Sim	4	148,38	72,33		5	149,31	65,74	
Ferritina de admissão (µg/ml)	Não	250	104,38	115,18	0,154	214	109,52	123,33	0,286
	Sim	4	187,65	149,54		5	168,78	66,88	
Idade (meses) na 1ª consulta	Não	337	5,24	3,17	0,343	286	5,22	3,24	0,841
	Sim	5	6,60	3,36		9	5,00	3,12	
Aleitamento Materno Exclusivo (em dias)	Não	286	98,29	85,59	0,589	250	99,60	86,58	0,329
	Sim	4	75,00	79,37		7	67,29	67,30	
Aleitamento materno total (em dias)	Não	286	513,24	415,35	0,198	250	517,86	414,61	0,804
	Sim	4	243,75	359,24		7	557,14	284,53	

DEP – Desnutrição Energético Protéica; DP = Desvio-padrão; Hb = Hemoglobina

No segundo momento avaliado (24±3 meses), não foram observados associações significantes entre as variáveis clínicas, laboratoriais e alimentares avaliadas e a presença de DEP. Os níveis de hemoglobina na admissão para os pacientes eutróficos no 2º ano de vida mantiveram-se constantes se comparados com ano anterior.

Em relação ao indicador A/I, a comparação das condições clínicas, laboratoriais e de amamentação foi descrita na tabela 3. Apesar das médias dos níveis de hemoglobina até os 12 meses e a média de Hb de admissão não terem sido muito diferentes entre os de estatura

adequada e os com baixa estatura, foram observadas diferenças ($p=0,027$ e $p=0,017$, respectivamente). Achado semelhante foi observado para a média do número global de leucócitos até os 12 meses, maior no grupo com BE (16.777 células/mm³ versus 13.535 células/mm³). Assim como no indicador P/A, os pacientes com BE tiveram menor duração média do aleitamento materno total e do aleitamento materno exclusivo. Achado semelhante, mas limítrofe ($p = 0,089$), foi observado para a idade média na primeira consulta.

Tabela 3 - Ocorrência de DEP e BE no 1º ano de vida, de acordo com variáveis clínicas, laboratoriais e alimentares, entre 347 crianças falcêmicas do SRTN/APAE Salvador.

Variáveis	Indicador AI (1º ANO)				
	Classificação	N	Média	Desvio padrão	P
Número de eventos álgicos (≤ 12 meses)	Normal	304	0,29	0,78	0,867
	Bx. Estatura	41	0,27	0,59	
Número de internamentos (≤ 12 meses)	Normal	304	0,38	0,77	0,769
	Bx. Estatura	41	0,41	0,71	
Média da Hb em g/dl (≤ 12 meses)	Normal	303	8,94	1,09	0,027
	Bx. Estatura	41	8,40	1,45	
Hb de admissão (g/dl)	Normal	303	8,93	1,16	0,017
	Bx. Estatura	41	8,46	1,44	
Nº médio de leucócitos (≤ 12 meses)	Normal	302	13535,10	3997,90	0,001
	Bx. Estatura	41	16733,08	5751,79	
Ferritina média em µg/ml (≤ 12 meses)	Normal	226	204,16	682,02	0,494
	Bx. Estatura	29	116,99	124,44	
Ferritina de admissão (em µg/ml)	Normal	225	102,06	110,77	0,276
	Bx. Estatura	29	133,85	149,20	
Idade (meses) na 1ª consulta	Normal	301	5,14	3,11	0,08
	Bx. Estatura	41	6,15	3,53	
Aleitamento Materno Exclusivo (em dias)	Normal	255	97,15	81,96	0,658
	Bx. Estatura	35	103,97	108,60	
Aleitamento materno total (em dias)	Normal	255	523,23	416,98	0,129
	Bx. Estatura	35	409,66	394,10	

DEP – Desnutrição Energético Protéica; BE = Baixa Estatura; Hb = Hemoglobina

DISCUSSÃO

O presente trabalho avaliou 347 pacientes com hemoglobinopatia SS e SC, analisando a associação dos parâmetros clínicos e laboratoriais com a presença de DEP. Observou-se que a incidência de desnutrição em pacientes SS foi maior que nos SC nos dois anos do estudo, apesar da não significância estatística. Este fato pode ser atribuído ao pequeno número de desnutridos (cinco crianças no 1º ano e nove no 2º ano) encontrados, tornando as comparações pouco representativas para demonstrar significância do ponto de vista estatístico. Apesar disso, os achados continuam sendo expressivos do ponto de vista clínico, oferecendo uma indicação da maior gravidade e impacto do curso da doença nos pacientes SS.

Corroborando com os resultados descritos, Singhal e colaboradores demonstraram que os pacientes heterozigotos possuem desenvolvimento semelhante à população controle sem doença¹². Uma possível justificativa para este achado seria que pacientes homozigóticos apresentam uma forma mais grave da doença, refletindo em menores níveis de hemoglobina, maior número de internamentos e de crises álgicas. Contudo, diferentemente disto, neste trabalho baixa estatura foi mais freqüente na forma heterozigótica SC (Tabela 1). Por ser uma doença mais branda, uma menor preocupação com esses pacientes poderia ser uma explicação para este achado, necessitando ser mais bem estudado em estudos posteriores nesta população avaliada.

A tabela 1 sugere que a ocorrência de internamento no primeiro ano possa estar associada à maior incidência de DEP nas crianças com doença falciforme ($p=0,086$). O maior número de internamentos entre os desnutridos (tabela 2) reforça esse achado ($p=0,037$). Durante 2 a 6 semanas após os internamentos, há um aumento no consumo energético basal, sendo este um fator de piora dos desfechos antropométricos⁶. Dessa forma, espera-se que, quanto maior o número de internamentos, maior o consumo calórico e menor o ganho de peso. Dentre os eventos clínicos agudos que ocorrem ao longo da doença, muitos levam a internamento. Por isso, ser internado, provavelmente, reflete uma maior quantidade de eventos graves, sendo esse, então, é um bom parâmetro para análise de gravidade.

Na transição do primeiro para o segundo ano de vida, a incidência de DEP entre os pacientes que tiveram crises álgicas no primeiro ano de vida aumentou de 1,4% para 5,4%. Uma causa provável desse aumento é que a ocorrência de crises álgicas se manteve do primeiro para o segundo ano, interferindo no ganho de peso. Contudo, essa análise não foi feita nesse estudo. A crise álgica é uma expressão clínica de vaso-oclusão aguda, que, em

conjunto com a anemia hemolítica compõe os dois principais fatores envolvidos na fisiopatologia da doença¹⁷. Por isso, a ocorrência de crises álgicas pode ser um marcador de gravidade da doença. Apesar disso, número de eventos álgicos não foi associado com a presença de DEP ou BE no presente estudo. A não diferenciação entre crises álgicas graves e leves pode ter mascarado uma provável associação, uma vez que o número e a ocorrência de internamentos apresentaram associação estatística limítrofe (tabelas 1 e 2).

A média de hemoglobina na primeira consulta foi, significativamente, mais baixa entre os desnutridos no primeiro ano e entre pacientes que estavam com baixa estatura aos 12 meses de idade. A principal causa de anemia na DF é a menor sobrevivência das hemácias, levando a um quadro de hemólise crônica com alto consumo energético⁷. Esse achado referente à presença de anemia mais grave em desnutridos pode refletir o dito anteriormente: menores níveis de hemoglobina podem resultar em maior gasto energético e, conseqüentemente, maior dificuldade de crescimento somático. Ademais, hemoglobina média menor pode refletir a presença de anemia ferropriva associada, uma vez que, apesar de não ter sido significativa, menores tempos médios de aleitamento materno foram observados entre os pacientes com déficit pondo-estatural. Sabe-se que o tempo de aleitamento materno é um fator protetor contra anemia devido a maior biodisponibilidade do ferro neste alimento¹⁸, apesar de estudos mais recentes não encontrarem diferença os níveis de hemoglobina entre pacientes sem doença falciforme com diferentes padrões de aleitamento materno¹⁹.

Outro achado relevante consistiu no fato de que pacientes com baixa estatura apresentam maior contagem média de leucócitos. Esse marcador pode ser um reflexo da inflamação ou pode indicar maior ocorrência de infecções. Essa análise, contudo não foi realizada neste estudo. Ao abordar a participação das reações inflamatórias na patogênese da doença falciforme, Figueiredo (2007)¹⁷ afirma que a contagem de leucócitos é considerada um fator de risco independente para a morte precoce, o que pode, anteriormente, traduzir-se em redução na velocidade de crescimento.

Neste trabalho, a idade média da primeira consulta foi maior para pacientes com baixa estatura, com significância limítrofe ($p = 0,08$). A demora em chegar ao SRTN pode acarretar cuidados menos adequados e trazer maior chance de complicações e condutas maternas inadequadas, como menor duração do aleitamento materno, falta de conhecimento sobre sinais e sintomas de alarme, como aumento do baço, dor e febre. O atraso e a baixa adesão (não avaliado no estudo) podem dificultar o trabalho da equipe médica, uma vez que a criança

estará exposta ao risco de infecções sem a proteção da profilaxia antibiótica e do calendário vacinal especial. Reforça-se a isto, o achado de outro estudo, em que a idade de entrada no protocolo de pesquisa foi importante preditor para desempenho de crescimento⁸.

CONCLUSÃO:

Em relação aos parâmetros clínicos encontrados como associados com a incidência de DEP no primeiro ano nesta população, percebe-se que aqueles que sabidamente refletem gravidade clínica da doença foram significantes ou limítrofes. Essa relação não teve significância estatística quando estendida para o segundo ano, mas não foi descrito, neste trabalho, o histórico dos pacientes entre 12 e 24 meses de vida. Espera-se que com o seguimento dos parâmetros clínicos e laboratoriais por um tempo mais prolongado possa esclarecer melhor essa interação.

REFERÊNCIAS

1. CANÇADO, R. D.; JESUS, J. A. **A doença falciforme no Brasil.** Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia. 2007; 29 (3): 203-206.

2. AMORIN, et al. (in press)

3. BARDEM, E. M.; ZEMEL, B. S.; KAWCHARK, D. A.; GORAN, M. I.; OBENE-FREMPPONG, K.; STALLINGS, V.A. **Total and resting energy expenditure in children with sickle cell disease.** The Journal of Pediatrics, 2000; 136: 73-9.

4. BORDEL, M. J.; BUCHOWSKI, M. S.; TURNER, E. A.; PEELER, B. B.; GOLDSTEIN, R. E.; FLAKOLL, P.J. **Alterations in basal nutrient metabolism increase resting energy expenditure in sickle cell disease.** American Journal of Physiology. 1998; 37: 357-64.

5. BOMELA, N. J. **Social, economic, health and environmental determinants of child nutritional status in three Central Asian Republics.** Public Health Nutrition. 2009; 12 (10): 1871-1877.

6. MALINAUSKAS, B. M.; GROPPER, S. S.; KAWCHARK, D. A.; ZEMEL, B., S.; OHENE-FREMPPONG, K.; STALLINGS, V. **Impact of acute illness on nutritional status of infants and young children with sickle cell disease.** Journal of the American Dietetic Association. 2000; 100 (3): 330-4.

7. ZAGO, M. A.; Pinto, A. C. S. **Fisiopatologia das doenças falciformes: da mutação genética à insuficiência de múltiplos órgãos.** Revista Brasileira de Hematologia hemoterapia. 2007; 29(3): 207-214.

8. ZEMEL, B. S.; KAWCHAK, D. A.; OHENE-FREMPPONG, K.; SCHALL, J. I.; STALLINGS, V. A. **Effects of delayed pubertal development, nutritional status, and disease severity on longitudinal patterns of growth failure in children with sickle cell disease.** Pediatric Research. 2007; 61(5): 607-13.

9. CALDAS, P.; BOA-SORTE, N.; FREITAS, M.; RIBEIRO, R.; SAMPAIO, J.; PIMENTEL, H.; FONTES, M. I.; PURIFICAÇÃO, A.; AMORIM, T.; FAHEL, S. **Incidência de eventos clínicos em crianças com doença falciforme triadas e acompanhadas pelo Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) da Bahia.** In: CONGRESSO

BRASILEIRO DE TRIAGEM NEONATAL, 5, 2008, Caldas Novas, Goiás. Anais do 5º CONGRESSO BRASILEIRO DE TRIAGEM NEONATAL, Caldas Novas, Goiás. 2008. 32.

10. LEITE, M. E. Q.; NOGUEIRA, Z. D.; BOS-SORTE, N.; RIBEIRO, R.; AMORIM, T.; FAHEL, S. **Avaliação do estado nutricional, através de indicadores antropométricos, de crianças portadoras de hemoglobinopatias atendidas no serviço de referência em triagem neonatal (SRTN) da APAE – Salvador – BA.** In: CONGRESSO BRASILEIRO DE TRIAGEM NEONATAL, 5, 2008, Caldas Novas, Goiás. Anais do 5º CONGRESSO BRASILEIRO DE TRIAGEM NEONATAL, Caldas Novas, Goiás. 2008; 27.

11. PELLEGRINI BRAGA, J. A.; Kerbaux, J.; Fisberg, M. Zins, **Cooper and iron and their interrelations in the growth of sickle cell patients.** Archives Latinoamerican of Nutrition. 1995; 45 (3): 198-293.

12. SINGHAL, A.; THOMAS, P.; COOK, R.; WIERENGA, K.; SERJEANT, G.. **Delayed adolescent growth in homozygous sickle cell disease.** Archives of Disease in Childhood. 1994; 71(p): 404-408.

13. RHODES, M.; AKOHOUE, S. A.; SHANKAR, S. M.; FLEMING, I.; AN, A.; YU, C.; ACRA, S.; BUCHOWSKI, M. S. **Growth Patterns in Children with Sickle Cell Anemia during Puberty.** Pediatric Blood Cancer. 2009; 53 (4): 635-641.

14. QUEIROZ, I.; Silveira, L. **Atuação do psicólogo na equipe interdisciplinar do serviço de referência em triagem neonatal - APAE – Salvador: um estudo de caso.** In: CONGRESSO BRASILEIRO DE TRIAGEM NEONATAL, 5, 2008, Caldas Novas, Goiás. Anais do 5º CONGRESSO BRASILEIRO DE TRIAGEM NEONATAL, Caldas Novas, Goiás. 2008, p. 23.

15. Organização mundial de Saúde (OMS). **Child growth Standards.** Disponível em: [<http://www.who.int/childgrowth/en/index.html>]. Acesso em: 20 de maio de 2010.

16. ASSIS, A. M. O.; BARRETO, M. P. **Condições de vida, saúde e nutrição na infância em Salvador.** Brasília: INAN, Salvador: UFBA/Escola de Nutrição/Instituto de Saúde Coletiva. 2000. p. 165.

17. FIGUEIREDO, M. S. **Fatores moduladores da gravidade da evolução clínica da anemia falciforme.** Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia. 2007; 29 (3): 215-217.

18. OSÓRIO, M. M. **Fatores determinantes da anemia em crianças.** Jornal de Pediatria. Rio de Janeiro 2002; 78 (4): 269-78.

19. TEIXEIRA, M. L. P. D.; Lira, P. I. C.; Coutinho S. B.; Eickmann, S. H.; Lima, M. C. **Influência do tipo de aleitamento materno e da presença de anemia na mãe na concentração de hemoglobina aos 6 meses de idade.** Rio de Janeiro, 2010. 2010; 86 (1): 65-72.

Triagem neonatal para X-Frágil: Discutindo a inclusão de doenças incuráveis.

Fonseca, Gustavo Guida Godinho^{1,3}; Paiva, Isaias Soares¹; Zlot, Renata¹; Paiva, Caroline Graça²; Schmidt, Claudio Baptista³; Serao, Cassio Luiz de Carvalho³; Portela, Welida Sales³; Villar, Maria Auxiliadora³; Horovitz, Dafne Dain Gandelman³.

1 – Professor da disciplina de Genética Médica do curso de graduação em Medicina da Univesidade UNIGRANRIO.

2 – Aluna do curso de graduação em Medicina da Universidade UNGANRIO.

3 – Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz-RJ

RESUMO

Introdução: A síndrome do X-frágil é a causa hereditária mais frequente de retardo mental, com incidência aproximada de 1 afetado para 2500 homens, e 1 mulher carreadora – ou seja, em risco de ter filhos afetados – para cada 500 mulheres. É uma doença ligada ao X, provocada pela expansão da repetição de um trinucleotídeo – CGG -, no gene FMR1, localizado no trecho Xq27, e envolvido no desenvolvimento neuronal.

Objetivo: avaliar e discutir a inclusão da triagem neonatal para síndrome do X-Frágil. **Metodologia:** estudo descritivo constando da revisão da literatura. **Resultados:** Apesar de existir um fenótipo clássico, este não é reconhecível ao nascimento. Mesmo em crianças maiores ou adultos, muitas vezes é necessária a confirmação molecular do diagnóstico. Já é possível a testagem com sangue em papel filtro, como utilizado no programa nacional de triagem neonatal (PNTN), com excelente sensibilidade e especificidade, demonstradas por Carvajal em 2009, com custo estimado de 5 dólares por pessoa triada. Apesar de ainda não haver tratamento medicamentoso para a síndrome, já se conhece a importância do início precoce das terapias de suporte no desenvolvimento cognitivo dos pacientes e na redução dos sintomas mais graves, como o comportamento autista (Hessl, 2001). Além disso, 50% dos pacientes são diagnosticados em uma idade em que a família já está completa, isto é, a mãe já tem outros filhos, não tendo a família passado por um adequado aconselhamento genético (Bailey, 2003, 2004 e 2008). **Considerações finais:** A síndrome do X-frágil adequou-se aos critérios para a triagem neonatal, com uma história natural conhecida, incidência alta, teste confiável e barato, sem possibilidade de diagnóstico clínico neonatal, e com intervenções benéficas ao paciente e sua família sendo disponíveis após o diagnóstico. Torna-se imperioso discutir a necessidade de sua inclusão no PNTN num evento em que estão presentes a Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e a Sociedade Brasileira de Genética Médica.

Palavras-chave: X-Frágil; Triagem neonatal

DESEMPENHO NAS HABILIDADES DO DESENVOLVIMENTO EM CRIANÇAS COM FENILCETONÚRIA

SILVA, Greyce Kelly¹; LAMÔNICA, Dionísia Aparecida Cusin².

(1) Fonoaudióloga da Prefeitura Municipal de URU. (2) Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru da USP;

RESUMO

Crianças com Fenilcetonúria (PKU) apresentam graves prejuízos para seu desenvolvimento global, se não for diagnosticadas e tratadas precocemente. Estudos têm observado alterações do desenvolvimento geral, das habilidades de comunicação, complicações no desenvolvimento emocional e baixo desempenho escolar e intelectual também em crianças com diagnóstico e início do tratamento precoce. O objetivo deste foi verificar o desempenho nas áreas de desenvolvimento (linguagem, pessoal-social, motora fina adaptativa e motora grossa) de crianças com diagnóstico de fenilcetonúria (PKU) tratadas desde o período neonatal e correlacionar os resultados dos níveis de fenilalanina (Phe) com o desempenho desses indivíduos. Aprovação pelo CEP-FOB/USP (116/2007). Participaram 20 crianças, de 3 a 6 anos, nível sócio econômico baixo superior, estudantes de escola pública, 10 com diagnóstico precoce de PKU e tratamento recomendado e 10 crianças típicas, pareadas quanto ao sexo, idade, escolaridade e nível sócio-econômico. A Avaliação constou: Escala de Desenvolvimento Comportamental Gesell e Amatruda (EDCGA), Teste de *Screening* de Desenvolvimento de DENVER-II (TSDD-II) e Teste de Vocabulário por Imagem Peabody (TVIP). Na análise estatística utilizou-se os testes Mann-Whitney e Correlação de Spearman. Na comparação entre os grupos observaram-se diferenças estatisticamente significantes nas áreas pessoal-social, adaptativa e linguagem. Estudos corroboram com estes achados. Quanto às correlações dos níveis de Phe e habilidades, observou-se que as crianças não conseguiram manter todos os níveis para normalidade de Phe sanguíneo, mesmo realizando o tratamento recomendado. Estudos apontam que a dificuldade na manutenção dos níveis de Phe sanguíneos em índices normativos trazem diferenças no desempenho destes indivíduos. Infere-se que a dificuldade na manutenção dos índices de PKU tenha trazido influências nas áreas pessoal-social, de linguagem e motora fina-adaptativa.

Palavras Chaves: Fenilcetonúria, Desenvolvimento infantil, desenvolvimento de linguagem

**PERFIL CLÍNICO DE CRIANÇAS COM HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO
IDENTIFICADAS PELO PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL DA BAHIA.**

LACERDA, NAYARA. S. DE O.¹ ; BOA SORTE, NEY C. A.^{1,2}; AMORIM, TATIANA^{1,2}

(1)Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP); (2) Centro de Diagnóstico e Pesquisa (CEDIP), APAE Salvador.

RESUMO

Introdução: O hipotireoidismo congênito (HC) apresenta-se inicialmente de forma assintomática ou oligossintomática, sendo de difícil diagnóstico precoce quando a triagem neonatal não é realizada ou ocorre de maneira inadequada. Assim, é fundamental conhecer a sintomatologia inicial destes pacientes. **Objetivos:** Identificar os sinais e sintomas prevalentes na primeira consulta dos recém-nascidos com Hipotireoidismo Congênito (HC), identificados pelo programa de triagem Neonatal da Bahia; Verificar a possibilidade de correlação entre estas manifestações com as dosagens de TSH em papel filtro e séricas de T₄ livre. **Métodos:** Estudo transversal, com recém nascidos triados pelo “teste do pezinho” e suspeitos de HC, convocados para a primeira consulta, no período de 2002 a 2009. Foram avaliadas as manifestações clínicas nesta consulta e correlações com os valores de TSH filtro e T₄ livre sérico. **Resultados:** Foram estudadas 566 crianças, sendo 52,7% do sexo feminino. Os sinais clínicos mais encontrados foram hérnia umbilical (52,2%), extremidades frias (36,6%) e pele seca áspera (36,3%). Em 70 (12,38%) pacientes não foi encontrado nenhum sinal ou sintoma sugestivo da doença, na primeira consulta. Disfagia e constipação intestinal foram os sintomas mais relacionados com a idade tardia. Verificou-se, entre as crianças que apresentam manifestações clínicas, valores médios de TSH no papel-filtro superiores as das crianças sem sintomatologia e em 428 (75,6%) crianças os níveis de T₄ livre sérico, na primeira consulta, estavam abaixo do valor de referência (1,2 ng/dL). **Conclusão:** Existem manifestações clínicas precoces que sugerem o diagnóstico de HC, sendo mais frequentes com o aumento da idade da criança. Verificou-se associação entre maiores valores médios de TSH filtro e T₄ livre sérico e a intensidade da sintomatologia apresentada pelos pacientes na primeira consulta (p<0,001), demonstrou que os menores níveis de T₄ livre estão relacionados com uma apresentação clínica mais relevante.

Palavras-chave: Hipotireoidismo Congênito. Triagem neonatal. Retardo mental.

**TRIAGEM NEONATAL PARA FENILCETONÚRIA: DEZESSETE ANOS DE
EXPERIÊNCIA DO SERVIÇO DE REFERÊNCIA DA BAHIA, BRASIL**

**AMORIM, Tatiana^{1,2,3}; ALVES, Kelly Roberta Ramos²; BOA-SORTE, Ney^{1,2}; LEITE, Maria
Efigênia Queiroz¹; ACOSTA, Angelina Xavier^{3,4}**

(1) Serviço de Referência em Triagem Neonatal, Centro de Diagnóstico e Pesquisa, APAE Salvador; (2) Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública; (3) Laboratório Avançado em Saúde Pública, Centro de Pesquisas Gonçalo Moniz, Fundação Oswaldo Cruz – Bahia; (4) Faculdade de Medicina da Bahia, Universidade Federal da Bahia.

RESUMO

Fenilcetonúria (PKU) é um dos mais comuns erros inatos do metabolismo, podendo levar ao retardo mental, se não tratada. **Metodologia:** Para avaliar a triagem neonatal para PKU na Bahia, dados operacionais do programa e sócio-demográficos dos pacientes foram compilados, através de consulta a arquivos e prontuários. **Resultados:** Entre 1992 e 2009, foram diagnosticados 108 pacientes com fenilalanina persistentemente elevada, dentre 1.959.246 crianças rastreadas e 18 indivíduos investigados por suspeita clínica (diagnóstico tardio), com uma incidência média de um caso a cada 18.000 nascidos-vivos (NV) nos últimos anos. Foi identificado um caso de hiperfenilalaninemia por deficiência de BH4. A cobertura populacional progrediu de 2,2% em 1992 para 90,7% dos NV em 2009, tendo atingido a adesão de 100% dos municípios baianos em 2007. Houve predomínio do grupo racial branco, renda familiar entre meio e um salário mínimo e pais com baixa escolaridade. A coleta ocorreu fora do período recomendado (3º ao 7º dia de vida) em 65,7% dos casos, com idade mediana na coleta de 14 dias, e amostras retidas na unidade de coleta por oito dias (variando de 0 a 368 dias). O tempo de processamento da amostra no laboratório de triagem apresentou mediana de seis dias. Já o tempo decorrido entre a informação do diagnóstico (busca ativa) e o comparecimento da criança à consulta foi de sete dias para os casos de PKU. A idade na primeira consulta (início do tratamento) apresentou mediana de 39 dias para PKU clássica, leve ou atípica (deficiência de BH4) e de 68 dias para Hiperfenilalaninemia não PKU. **Conclusão:** Conclui-se que a triagem neonatal para PKU evoluiu de forma significativa; contudo, alguns aspectos (idade da coleta e o tempo de envio da amostra, e consequente idade no início do tratamento) precisam ser aprimorados.

Palavras-chaves: Triagem neonatal; Avaliação em saúde; Fenilcetonúrias; Erros inatos do metabolismo.

CÁRIE PRECOCE EM CRIANÇA COM DOENÇA FALCIFORME – CASO CLÍNICO

Lipinski, Iara Teles¹.

(1) Serviço de Referência e Triagem Neonatal, Centro de Diagnóstico e Pesquisa, APAE Salvador;

RESUMO

Introdução: A Cárie do Lactente e Pré-Escolar (CLPE) ocorre em crianças de pouca idade com destruição rápida das estruturas dentárias, sendo um problema de saúde pública de alta prevalência no Brasil e repercussões emocionais, médicas e econômicas. O Projeto de Saúde Bucal – Brasil ao avaliar a população brasileira nos anos de 2002 e 2003, identificou que as crianças de até três anos tem em média um decíduo cariado, e aos cinco anos já apresentam três dentes com experiência de cárie, em média. A Doença Falciforme define um grupo de doenças hereditárias que provocam alterações morfológicas na molécula da hemoglobina (Hb) caracterizada pela presença da hemoglobina mutante S em homozigose (SS) ou heterozigose (SC, SD, S β -talassemia). Nestes pacientes, os focos de infecção bucal representam importante fator de risco para evolução desfavorável da doença (crises falcêmicas). **RELATO DE CASO:** Trata-se de um lactente com um ano e seis meses de idade, com hemoglobinopatia SS em atendimento no ambulatório de odontologia da UFBA, neste ano de 2010. Foram realizadas orientações educativas em saúde bucal à mãe, unidades dentárias foram restauradas pela técnica de restauração atraumática; uma extração adiada pelo quadro geral da criança. Mudanças nos hábitos alimentares, de higiene bucal e melhora na saúde oral foram observadas. **CONCLUSÃO:** Concluímos a necessidade de políticas públicas de prevenção, tratamento e capacitação dos cirurgiões-dentistas no atendimento odontológico ao portador de Doença Falciforme em idade precoce.

Palavras-chave: cárie do lactente e pré escolar; cárie rampante; cárie de mamadeira.

GRUPO DE GESTANTES COMO ESPAÇO PARA PROMOÇÃO DO PNTN

GOTO, maura mikie fukujima¹; GABETTA, carmen sylvia¹; MENDES-DOS-SANTOS, carolina tadeo¹; PINHEIRO, vitória régia¹; STEINER, carlos²; DUTRA, vivian ferraz¹; SANTOS, shirley nunes dos¹; BRANDALISE sylvia regina¹

(1) SRTN/UNICAMP/CIPOI, (2) Departamento de Genética Médica, FCM/UNICAMP

RESUMO

Desde a década de 1960 a Organização Mundial da Saúde recomenda, especialmente nos países em desenvolvimento, a implementação de programas populacionais de triagem neonatal para a prevenção de agravos à saúde do recém-nascido, sobretudo a deficiência mental. O diagnóstico precoce e o tratamento em idade oportuna permitem melhor prognóstico do desenvolvimento neuropsicomotor no hipotireoidismo congênito e na fenilcetonúria. **Objetivo:** Melhorar os índices de coleta oportuna do teste do pezinho na área de abrangência do SRTN/UNICAMP/CIPOI. **Método:** Elaborou-se uma campanha com estratégias múltiplas direcionadas a grupos de gestantes: 1) Reuniões para sensibilização dos colegiados gestores em saúde a respeito do PNTN. 2) Desenvolvimento de panfletos educativos sobre o teste do pezinho e distribuição entre as gestantes participantes dos grupos. 3) Desenvolvimento e distribuição para profissionais envolvidos nos grupos de gestantes, de manual técnico-científico sobre triagem neonatal e as doenças detectadas. 4) Capacitação desses profissionais por meio de um ciclo de palestras, com duração de 4 horas sobre triagem neonatal e as doenças triadas. 5) Divulgação da campanha na mídia regional e local. Os dados de coleta do teste do pezinho registrados no banco de dados do serviço foram transcritos na forma de arquivo para o banco de dados do programa *Statistical Package for Social Sciences for Personal Computer* (SPSS, versão 11). Foram analisados dois períodos de cadastramento: pré campanha (setembro/2008 a junho/2009) e pós campanha (julho/2009 a junho/2010). **Resultados:** Foram analisadas 43.926 amostras do período pré campanha e 53.052 do período pós campanha. Houve aumento percentual da coleta do exame na primeira semana de vida no período pós campanha (84,85%) em relação ao pré campanha (77,69%). Observou-se menor média de idade de coleta total pós campanha (5,24 dias \pm 9,96) em relação ao período pré campanha (6,40 \pm 20,75). **Conclusão:** Campanhas direcionadas às participantes e aos profissionais responsáveis pelos grupos de gestantes podem otimizar os objetivos do PNTN.

Palavras-chave: Teste do pezinho. Recém-nascido. Triagem neonatal

AVALIAÇÃO DO PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL DA BAHIA ENTRE 2007 E 2009 – AS LIÇÕES DA DOENÇA FALCIFORME

**AMORIM, Tatiana^{1,2}; PIMENTEL, Helena¹; FONTES, Maria Inês¹; PURIFICAÇÃO, Antônio¹; LESSA,
Patrícia¹; BOA-SORTE, Ney^{1,2}**

(1) Serviço de Referência em Triagem Neonatal, Centro de Diagnóstico e Pesquisa, APAE Salvador; (2) Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública

RESUMO

Introdução: Na Bahia, desde a década de 1980, estudos mostram uma elevada frequência da doença falciforme. A Triagem Neonatal (TN) representa uma importante estratégia de saúde pública para reduzir a morbimortalidade associada à doença. Assim, objetiva-se avaliar a cobertura, o tempo de coleta e a incidência de doença falciforme (DF) obtida no programa de TN da Bahia nos últimos três anos (2007-2009). **Metodologia:** Foram analisados, retrospectivamente, os resultados de exames do banco de dados do Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Salvador (APAE/Salvador), com identificação dos resultados alterados para a DF (FSS, FSC, FSD, FSA), sexo da criança e idade da coleta. As incidências entre os triados foram calculadas para todos os municípios. **Resultados:** Nos anos de 2007 a 2009, obteve-se cobertura de 88,9% dos recém-nascidos vivos, sendo de 92,2% em 2009. A maioria (41,9%) tinha fenótipo FSS, seguidos pelos FSC (34,7%). A incidência global foi de 1:677 nascidos vivos. Em número absoluto de casos, Salvador (23,2%), Feira de Santana (4,6%), Lauro de Freitas (2,2%), Camaçari (1,9%) e Valença (1,8%) foram os municípios com maior número de positivos. Coletaram o exame até o 7º dia de vida 27,1% (262) e, entre este e o 15º dia, 41,3%, restando 305 crianças (31,6%) que realizaram o exame depois deste período. **Conclusões:** Os dados confirmam a maior incidência conhecida de doença falciforme do Brasil, e melhora acentuada na cobertura nos últimos anos, mas idade da coleta inadequada (acima de 7 dias) na maioria dos casos.

Palavras-chaves: Anemia Falciforme, Doença da Hemoglobina SC, Triagem Neonatal

DEFICIÊNCIA DE BH4 IDENTIFICADA POR TRIAGEM NEONATAL PARA HIPERFENILALANINEMIAS.

Aguiar, MJB, Starling, ALP, Norton, RC, Kanufre, VC, Soares RDL, Castro IPS

Serviço Especial de Genética Do Hospital das Clínicas, NUPAD – Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina. Universidade Federal de Minas Gerais.

RESUMO

Introdução: Deficiência de BH4 é um grupo heterogêneo de doenças. Várias se manifestam por hiperfenilalaninemias, podendo ser identificadas e diagnosticadas em Programas de Triagem Neonatal para fenilcetonúria. O ideal seria realizar concomitantemente triagem para deficiência de BH4, mas dosagem de pterinas não é realizada no Brasil. Relatamos oito pacientes diagnosticados com deficiência de BH4, pelo Programa Estadual de Triagem Neonatal de MG (PNTN-MG). **Material e Métodos:** O Banco de Dados do PNTN-MG foi revisado e identificados os pacientes com diagnóstico confirmado por dosagens de pterinas, ou com diagnóstico clínico evolutivo. Foram registrados tipos, idade, método do diagnóstico, medidas ao nascimento, sintomas iniciais da doença. **Resultados:** Até 31/07/2010 foram triados 4.125.934 recém-nascidos. Foram identificados sete pacientes com deficiência de BH4 (1:589.419). Seis tiveram pterinas dosadas, um teve diagnóstico clínico e identificação do tipo pela dosagem de pterinas do irmão, quando ele já havia falecido. Um oitavo paciente, não triado e não tratado, foi diagnosticado por meio de seu irmão. Os tipos identificados foram PTPS (5), GTP ciclohidrolase (2). Um dos sete pacientes triados apesar de ter suas pterinas dosadas, como isto ocorreu no início do PNTN-MG, não foi possível ainda resgatar o seu tipo. Foi possível identificar o PN de seis pacientes, três com baixo peso. Dois pacientes triados não foram tratados. O início do tratamento ocorreu com 10 anos, 11 meses, 5 meses (2) e 4 meses. Os sintomas iniciais da doença foram hipotonia cervical, espasticidade de membros, congestão nasal. Dois irmãos, com PTPS tiveram morte súbita aos quatro e cinco meses, um imediatamente após o início do tratamento. Atualmente, todos os pacientes com hiperfenilalaninemia na primeira consulta realizam dosagens de pterinas. **Conclusão:** Para melhores resultados e tratamento precoce a triagem para deficiência de BH 4 é necessária.

Palavras-chave: triagem neonatal, fenilcetonúrias; diidropteridina redutase, pterina,

**VI CONGRESSO BRASILEIRO DE TRIAGEM
NEONATAL / XXII CONGRESSO BRASILEIRO DE
GENÉTICA MÉDICA**

**SALVADOR – BA, 07 A 10 DE SETEMBRO DE
2010**



Diminuição do valor de corte da Triagem Neonatal para Hipotireoidismo Congênito no Serviço de Referência do Distrito Federal

Pereira, Karine S; Coimbra, Tatiana R S; Naves, Rodrigo; Cardoso, Terezinha

Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal

O Hipotireoidismo Congênito (HC) é uma doença causada pela produção deficiente ou falta do hormônio tireoídiano T4, imprescindível para o desenvolvimento de todo o organismo inclusive o cérebro, representa uma das causas mais frequentes de retardo mental, que pode ser prevenida com o diagnóstico precoce e tratamento adequado. Os níveis de corte para reconvocar as crianças variam entre os programas. O objetivo deste trabalho é avaliar a diminuição do valor de corte dos pacientes reconvocados com rastreamento positivos para hipotireoidismo congênito (HC). Foram analisados os pacientes reconvocados com o valor de TSH entre 7,5 e 10mcUI/ml coletado através de punção do calcanhar; acompanhados no Serviço de Referência de Triagem Neonatal do Distrito Federal. Observou-se que 16% dos casos reconvocados deram positivo para HC. O tempo de coleta foi maior que 48 horas e a média do TSH neonatal encontrado foi 8,9 mcUI/ml. Portanto, considerando que as manifestações clínicas do hipotireoidismo congênito são na sua maioria tardias e ressaltando a importância do diagnóstico precoce, confirmamos a necessidade da diminuição do valor de corte do TSH em nosso serviço.

Palavras chave: TSH. Hipotireoidismo congênito. Triagem neonatal.

A RELAÇÃO ENTRE A PSICOSSOMÁTICA E A SINTOMATOLOGIA NA DOENÇA FALCIFORME

QUEIROZ, I.¹

(1) Serviço de Referência em Triagem Neonatal, Centro de Diagnóstico e Pesquisa, APAE Salvador

RESUMO

Introdução: Embora a literatura médica considere o estresse como elemento agravante nos quadros de crise da anemia falciforme, ainda são raros os estudos sobre o tema. Abre-se com isso um espaço para o estudo da manifestação psicossomática nessa patologia, apontando para a importância da troca de saberes entre medicina e psicologia. O sintoma psicossomático manifesta-se no momento em que uma questão subjetiva segue um caminho adverso: por não conseguir aceder à mente, como uma representação, a questão subjetiva em jogo passa a expressar-se corporalmente. O processo somático ocupa, então, o lugar do processo psíquico: “uma questão subjetiva se apresenta no corpo, ao invés de se representar” (ÁVILA, 2002). O objetivo desse trabalho é relatar como a subjetividade do doente se interpõe na evolução da anemia falciforme, destacando a importância do acompanhamento psicológico para melhor prognóstico da doença apostando em uma prática interdisciplinar. **Metodologia:** consiste no estudo de dois casos de crianças com anemia falciforme. **Resultados:** no primeiro caso, os aspectos emocionais são agravantes nas manifestações somáticas do bebê, apresentando um melhor prognóstico depois de restabelecido o sistema pais/bebê. No segundo, as crises são desencadeadas a partir de situações estressantes da relação mãe x filho, desde fantasmas psíquicos presentes desde o dia do nascimento do bebê (11 de setembro) e agravados pela própria dinâmica familiar. As crises cessaram a partir da intervenção psicológica, mas a cirurgia de esplenectomia foi inevitável. **Conclusões:** Através desses casos ressaltamos como a atuação psicológica pode promover a saúde integral do bebê, não apenas pelos cuidados com o psiquismo de pacientes tão pequenos (onde necessita emergir um sujeito), mas pela dimensão psicossomática, quando o agravamento da doença acontece mediante sofrimento psíquico. Abre-se um campo importante de estudo na interface medicina e psicologia.

Palavras-chave: Anemia falciforme, psicossomática; prática interdisciplinar.

AVALIAÇÃO DO IMPACTO DA QUALIDADE DA RELAÇÃO VINCULAR (MÃE x CRIANÇA; MÃE x PAI x CRIANÇA) SOBRE A HISTÓRIA ALIMENTAR DE CRIANÇAS PORTADORAS DE HEMOGLOBINOPATIAS ATENDIDAS NO SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL (SRTN) DA APAE – SALVADOR – BAHIA, BRASIL.

QUEIROZ, Isabella¹; LEITE, Maria Efigênia de Queiroz¹; NOBREGA, Andreia^{1,2}; NOGUEIRA, Zeni Drubi¹; KIYA, Márcia Miyuki¹; BOA-SORTE, Ney^{1,2}; AMORIM, Tatiana^{1,2}; FONSECA, Silvana Fahel³.

(1) Serviço de Referência e Triagem Neonatal, Centro de Diagnóstico e Pesquisa, APAE Salvador; (2) Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública; (3) Universidade de Brasília, Brasília, Distrito Federal

RESUMO

Introdução: Estudos prévios têm demonstrado a relação existente entre fatores sócio-econômicos e a história alimentar da criança, contudo são escassos na avaliação dos efeitos da qualidade da relação vincular mãe x criança, mãe x pai x criança nos aspectos alimentares, em especial, de crianças com hemoglobinopatias. **Objetivo:** avaliar a qualidade vincular e o tempo de aleitamento materno. **Metodologia:** Foram coletados dados nutricionais e psicológicos de 262 crianças de 2-6 anos, acompanhadas entre novembro/2007 e janeiro/2009, no SRTN/APAE-Salvador. Dados psicológicos foram coletados através de entrevistas semi-diretivas com mães e cuidadores dos pacientes e da revisão de prontuários. Posteriormente, foram organizados segundo indicadores de risco do desenvolvimento infantil (Crespain, 2004): signos positivos do desenvolvimento, série barulhenta (quando há “excesso” de mãe) e série silenciosa (quando há ausência completa de pai). A história alimentar foi obtida através de entrevistas e aplicação de questionários padronizados. **Resultados:** Aleitamento materno prolongado (≥ 2 anos) foi descrito em 22,5% das crianças e 66,1% destas apresentaram alteração da qualidade vincular, apontando para uma colocação inadequada da função materna. Quando comparadas com as crianças com manutenção do aleitamento até, no máximo, os dois anos de vida observou-se um menor percentual de alteração da qualidade vincular (46,3%), diferença significativa ($p=0,007$). **Conclusão:** Esse estudo revela a importância da análise de fatores psicológicos que interferem nos marcos de evolução da história alimentar da criança. Alterações na qualidade vincular entre mãe x filho, mãe x filho x pai podem interferir negativamente na adequação da história alimentar e possivelmente na evolução clínica e nutricional destes pacientes.

Palavras chaves: Relação vincular, história alimentar, hemoglobinopatias

**AVALIAÇÃO DE PROTOCOLOS DE RESPONSABILIDADE AO BH4 EM PACIENTES COM
FENILCETONÚRIA ACOMPANHADOS NO AMBULATÓRIO DE DISTÚRBIOS
METABÓLICOS DO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE
PORTO ALEGRE.**

**NALIN, Tatiéle^{1,2}; GIUGLIANI, Luciana¹; CONTINI, Betânia^{1,2}; FREITAS, Raquel¹; SITTA, Ângela^{1,2};
VAIRO, Filippo¹, PERRY, Ingrid²; VARGAS, Carmen^{1,2}; SARAIVA-PEREIRA, Maria Luiza^{1,2}, GIUGLIANI,
Roberto^{1,2}, SCHWARTZ, Ida^{1,2}**

(1) Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre; (2) Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Introdução: A Hiperfenilalaninemia por deficiência de fenilalanina hidroxilase (HPA-PAH) é um erro inato do metabolismo no qual ocorre aumento dos níveis séricos de fenilalanina (Phe). Estudos recentes, realizados em várias populações, demonstraram que pacientes com HPA-PAH podem apresentar redução das concentrações plasmáticas de Phe mediante a administração oral de tetrahydrobiopterina (BH4). **Objetivo:** comparar dois protocolos de administração de BH4 e avaliar a responsividade dos pacientes brasileiros com HPA-PAH. **Métodos:** o protocolo I inclui predominantemente pacientes com a forma clássica da HPA-PAH; no dia 1, foram submetidos a três coletas de sangue para mensuração dos níveis Phe. No dia 2 receberam uma dose de 20mg/Kg de BH4 e coletou-se sangue nos pontos de hora: 0/4/8/24h. O protocolo II incluiu predominantemente pacientes com a forma atípica da HPA-PAH; na semana 1, receberam uma sobrecarga de Phe de 100mg/Kg e o sangue foi coletado em papel filtro nos pontos de hora 0/3/11/27h. Na semana 2 os pacientes receberam uma sobrecarga de Phe e após 3 horas receberam uma dose de BH4 de 20mg/Kg e a coleta de sangue foi realizada nos pontos de hora 0/3/11/27h em relação a sobrecarga de Phe. Foram utilizados dois critérios para definir a presença de responsividade ao BH4: Critério 1: redução >30% de Phe após 8h da administração do medicamento; Critério 2: redução >30% de Phe após 24h da administração do medicamento, para os dois protocolos. Do protocolo I, 3 pacientes foram responsivos conforme o critério 1 e 5 conforme o critério 2. Os resultados do protocolo II estão em análise. **Conclusão:** os achados do protocolo I estão de acordo com a literatura e isto indica que um número considerável de pacientes HPA-PAH brasileiros podem ser beneficiados com a administração oral de BH4. **Apoio:** FIPE-HCPA, Merck-Serono.

Palavras-chave: Erros Inatos do Metabolismo. Fenilcetonúria. Tetrahydrobiopterina.

DISLIPIDEMIAS E COMPORTAMENTO ALIMENTAR NA FENILCETONÚRIA

FERREIRA, Ana Rita¹; SILVA Fernanda²; VIGGIANO, Laura²; REZENDE, Luciana³

¹Nutricionista do SRTN da APAE de São Paulo, ²Estagiárias de nutrição do Centro Universitário São Camilo,
³Nutricionista supervisora de estágio do Centro Universitário São Camilo

RESUMO

A fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo, podendo haver uma influência genética no metabolismo de lipídeos a ser considerada no tratamento. Um polimorfismo na apolipoproteína B está associado a alterações plasmáticas de triglicérides e colesterol. Estudo retrospectivo foi realizado com 75 pacientes portadores de fenilcetonúria, atendidos no ambulatório da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE de São Paulo) com idade de 2 anos e meses à 30 anos e 3 meses, sendo 39 homens e 36 mulheres, com total de 85 exames. Foram medidos colesterol total (CT), HDL colesterol (HDL-c), LDL colesterol (LDL-c) e triglicérides (TG) à partir de janeiro de 2009, e estes foram confrontados com os respectivos comportamentos alimentares. O trabalho tem como objetivo relacionar o comportamento alimentar de indivíduos fenilcetonúricos com possíveis dislipidemias. Do total de exames bioquímicos analisados, 69,41%, apresentaram alterações nos lipídeos plasmáticos. Talvez não seja o polimorfismo nos genes das apolipoproteínas o único responsável pelos aumentos de lipídeos séricos em indivíduos fenilcetonúricos. O comportamento alimentar pode ser o principal responsável pelos níveis aumentados de CT, LDL-c e TG.

Palavras-chave: Fenilcetonúria. Comportamento alimentar. Dislipidemia.

DIAGNÓSTICO RETROSPECTIVO DE ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1 UTILIZANDO O CARTÃO DE GUTHRIE: A OPORTUNIDADE PERDIDA

HADACHI, S. M.⁽¹⁾, GARCIA L. R. R. G.⁽¹⁾, MONTEIRO, F. P.⁽²⁾, KOK F.⁽³⁾

(1) Laboratório do SRTN / APAE de São Paulo; (2) Genética Médica do Ambulatório da APAE de SP; (3) Ambulatório de Doenças Neurometabólicas, Instituto da Criança do HCFMUSP, São Paulo, SP

Introdução: A acidúria glutárica tipo 1 (AG1) é um distúrbio do metabolismo da lisina, hidroxilisina e triptofano causada pela deficiência da glutaril-CoA desidrogenase que cursa com acúmulo de glutarilcarnitina (C5DC) e variável aumento da excreção urinária dos ácidos glutárico e 3-OH-glutárico(1). Podem ocorrer crises de descompensação metabólica entre 3 e 36 meses de vida, que levam a degeneração dos núcleos caudado e putamen. Após estas crises, os pacientes desenvolvem distonia, atetose, espasticidade, disartria e disfagia(2,3,5). É frequente ainda a presença de macrocefalia e cistos aracnóides temporais. **Objetivo:** Relatar caso de AG1 diagnosticado retrospectivamente pela análise do perfil de acilcarnitinas (AC) por espectrometria de massas em tandem (EMT), realizada no mesmo cartão de Guthrie que havia sido utilizado na triagem neonatal convencional. **Caso Clínico:** Masculino, 6 meses, apresentou aos 5 meses de idade quadro de vômitos, torpor, sonolência e irritabilidade, manifestado após infecção de vias aéreas superiores, sendo internado com suspeita de meningoencefalite viral, hipótese descartada após investigação complementar. Evoluiu com contratura mantida dos membros e do tronco e incoordenação sucção-deglutição e necessitou realizar gastrostomia. RM de crânio revelou cistos aracnóides temporais e alteração de sinal dos núcleos da base. Ácidos orgânicos urinários mostraram acentuado aumento da excreção de ácido 3-OH-glutárico, sem aumento de ácido glutárico. **Discussão:** A AG1 é um EIM de possível identificação no período neonatal, em fase pré-sintomática, por meio da avaliação do perfil de AC por EMT. Embora disponível no Brasil, esta metodologia não foi incorporada à rotina de atendimento dos neonatos. O diagnóstico precoce desta condição permite o seu tratamento adequado, que consiste na instituição de medidas como administração de carnitina e riboflavina, a introdução de fórmula nutricional especial e a atuação com vigor em situações de maior demanda metabólica e/ou aumento do catabolismo protéico, promovendo hidratação e aporte de hidratos de carbono.

Palavra-Chave: Acidemia Glutárica tipo 1, Triagem Neonatal Ampliada, Espectrometria de Massas em Tandem

AValiação da Deficiência de Selênio em Portadores de Fenilcetonúria

FERREIRA, Ana Rita¹; CREMONESE, Fernanda²; CAMILO, Patrícia²; REZENDE, Luciana³.

¹Nutricionista do SRTN da APAE de São Paulo; ²estagiárias de nutrição do Centro Universitário São Camilo; ³ nutricionista supervisora de estágio do Centro Universitário São Camilo

RESUMO

A fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo causado pela deficiência hepática da enzima fenilalanina-hidroxilase (PAH), ocasionando a reduzida conversão de fenilalanina (FAL) em tirosina e seu conseqüente aumento no sangue. Seu excesso pode gerar conseqüências irreversíveis, entre elas, a deficiência intelectual. Como tratamento, recomenda-se uma dieta restrita em fenilalanina e uso de fórmula de aminoácidos suplementada com vitaminas e minerais. Nesta dieta há predominância de alimentos de origem vegetal contendo fibras, fitatos, taninos que podem repercutir diretamente na redução da biodisponibilidade de nutriente, como o selênio que tem sua principal função ligada a atividade antioxidante que está relacionada as glutatona peroxidases, auxilia no metabolismo da glândula tireóide e aumenta a resistência do sistema imunológico. Este trabalho tem o objetivo de analisar a deficiência de selênio e resultados de suplementação em pacientes portadores de fenilcetonúria. Este estudo foi realizado por meio de análise de dados em prontuários de atendimento. Como critério de inclusão, consideramos os pacientes que realizaram pelo menos dois exames com dosagem de selênio. Dos 191 prontuários, 121 preencheram este critério. Destes, observou-se a deficiência do mineral no primeiro exame, conduta de suplementação após exame alterado, resposta positiva à suplementação e forma e tipo de suplemento recomendado. Verificou-se que em 67% dos pacientes analisados, havia deficiência de selênio, destes todos receberam suplementação e assim, 62% tiveram uma resposta positiva, sendo que 58% foram suplementados com castanha do Brasil, uma rica fonte deste mineral, 40% com selênio manipulado e 2% com polivitamínico. A dieta alimentar é o ponto de maior importância para manutenção de bons níveis sanguíneos de fenilalanina, porém devido à restrição alimentar dos fenilcetonúricos, a concentração de selênio pode ficar comprometida, sendo necessário o acompanhamento contínuo.

Palavras-chave: Fenilcetonúria. Selênio. Suplementação.

O TESTE DO SUOR NO PROGRAMA ESTADUAL DE TRIAGEM NEONATAL DE MINAS GERAIS (PETN-MG)

OLIVEIRA, Glauciane K. Gomes; CASTRO, Isabel P. Spínola; PEREIRA, Fernanda Rodrigues; SANTOS, Ângela E. A. Brito; MARTINS, Edjane J. Pereira
Universidade Federal de Minas Gerais, Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico NUPAD/FM/UFMG

INTRODUÇÃO: O NUPAD/FM/UFMG desde 2003 é o serviço de referência em Minas Gerais para a triagem neonatal da fibrose cística, doença diagnosticada por meio de exame laboratorial, dosando a tripsina imunorreativa (IRT) no sangue. De acordo com o protocolo do NUPAD, o teste do Suor é solicitado quando o paciente tem dois resultados alterados para IRT e/ou amostra com tempo de nascido igual ou superior a 45 dias. O exame é considerado padrão-ouro para o diagnóstico da doença. O teste do suor padrão é realizado pela técnica de Gibson-Cooke que requer habilidade específica e alguns cuidados. A técnica consiste na estimulação das glândulas sudoríparas através da iontoforese por pilocarpina. Durante a realização do exame, todos os responsáveis pelos pacientes, respondem a um questionário sobre o histórico clínico da criança.

OBJETIVO: Relacionar dados do Histórico Clínico com o resultado do exame.

METODOLOGIA: No momento da realização do teste do suor, aplica-se um questionário com perguntas simples sobre o paciente para avaliar a presença de alguma sintomatologia da doença. O cuidador/responsável pelo paciente é quem responde este questionário.

RESULTADOS: Foram realizados de Junho de 2009 até Junho de 2010, 670 exames de Teste do Suor com pacientes triados pelo NUPAD, sendo 12 positivos e 658 normais. Entre os casos positivos (12): 50% havia apresentado algum problema respiratório, entre tosse, chieira no peito e pneumonia (apenas 1 paciente); 75% apresentou algum problema gastrointestinal como, diarreia, fezes volumosas e/ou gordurosas, 25% apresentou dificuldade para ganhar peso ou se alimentar e 42% dos cuidadores relataram que perceberam alguma alteração no suor (excessivo ou salgado).

CONCLUSÃO: Concluiu-se que dos 12 pacientes com exames positivos apenas 2 (17%) não apresentaram nenhuma sintomatologia. Isto demonstra que existe uma relação entre sintoma e a existência da doença o que não exclui a necessidade da triagem neonatal para a fibrose cística.

A “BRINQUEDOTECA – ESPAÇO LÚDICO” DO CENTRO DE EDUCAÇÃO E APOIO SOCIAL (CEAPS): UMA ESTRATÉGIA DE APOIO AOS TRATAMENTOS DO PROGRAMA ESTADUAL DE TRIAGEM NEONATAL DE MINAS GERAIS (PETN-MG)

ROMANINI, Mérupe Venâncio; ALVES, Michelle R. Andrade; CASTRO, Isabel P. Spínola; RUST, Cristiane Miranda; XAVIER, Ivan Magalhães; OLIVEIRA, Glauciane K. Gomes; STARLING, Ana Lúcia Pimenta
Universidade Federal de Minas Gerais, Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico NUPAD/FM/UFMG

INTRODUÇÃO: O CEAPS é um espaço destinado ao acolhimento dos pacientes triados pelo PETN-MG e possui uma Brinquedoteca com equipe multiprofissional onde são realizadas atividades lúdico-educativas e de confraternização social.

OBJETIVO: Apresentar a Brinquedoteca - Espaço Lúdico como uma estratégia complementar na promoção da adesão aos tratamentos convencionais do PETN-MG.

METODOLOGIA: As atividades são realizadas em oficinas com duração média de 90 minutos. São utilizados recursos como DVD, aparelho de som e data show, jogos, livros, poesias, músicas, filmes, dentre outros. A maior parte delas é baseada no brincar livre e todas são registradas em impresso próprio.

RESULTADOS: As atividades desenvolvidas aprimoram o acolhimento através do lúdico, educação e valorização de manifestações culturais importantes na sociedade. Acreditamos que as atividades visam reduzir o mal-estar inerente ao diagnóstico, acompanhamento e tratamento das doenças crônicas. As atividades sempre foram utilizadas como uma maneira de lidar melhor com a vida, o mundo e sua transposição para a saúde pública brasileira, vindo de encontro ao conceito de Atenção Integral à Saúde preconizado pelo Sistema Único de Saúde. No ano de 2007 foram realizadas 286 atividades/2894 participantes, em 2008, 298 atividades/3130 participantes, em 2009, 233 atividades/2943 participantes e até junho de 2010, 153 atividades/958 participantes.

CONCLUSÃO: Percebe-se que há uma boa resposta por parte dos usuários evidenciada pelo interesse e envolvimento nas atividades. As oficinas facilitam a troca de experiência, transmissão de conhecimento e busca de soluções conjuntas para problemas enfrentados, incentivando a formação de vínculo ente familiares e pacientes - CEAPS/NUPAD - profissionais de saúde envolvidos no tratamento. Acreditamos ser possível melhorar a adesão ao tratamento tornando mais agradável, lúdica e proveitosa a permanência dos usuários no espaço CEAPS.

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO E SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

Autores: FREIRE, R.; PINTO, C.M.I.; GOULART, S.; FARDIM, S., CINTRA, T.S.; WANDERLEY, H.Y.C.; CORREA, S.

Instituição: Serviço de Triagem Neonatal do Espírito Santo- Centro de Diagnóstico Dr. Américo Buaiz – CEDAB/APAE Vitória

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Treacher Collins (STC) é uma disostose mandibulofacial, com herança autossômica dominante e quadro clínico muito variável, sendo os principais sinais as anomalias craniofaciais: hipoplasia mandibular, coloboma de palpebra inferior, malformação de orelhas, hipoplasia malar e surdez. O Hipotireoidismo Congênito (HC) é causa de retardo mental quando não diagnosticado e tratado precocemente. **OBJETIVO:** Relatar a associação da STC e HC. **MÉTODO:** Recém nascido (RN) do sexo masculino apresentou no exame de triagem neonatal, realizado no vigésimo dia de vida, TSH - 10,90 mUI/mL (R até 9,0 mUI/mL). Seu exame físico (EF) demonstrava: peso, estatura e perímetro cefálico no P50, hipoplasia de região malar, fenda palpebral antimongolóide, apêndices cutâneos pré auriculares bilateralmente, coloboma das pálpebras inferiores, macrostomia, hérnia umbilical e desenvolvimento neuropsicomotor normal para idade. Mãe com EF normal e pai com sinais dismórficos crânio faciais. **RESULTADO:** TSH sérico - 25.574 uUI/mL (R:0.350 a 5.500 uUI/mL), T4L - 0.68ng/dl (R: 0,70 a 2.00ng/dl) e ultrasonografia de tireóide normal confirmaram o HC com início imediato do tratamento com Levotiroxina. Os sinais dismórficos observados ao EF do RN e do pai são característicos da STC. **CONCLUSÃO:** O diagnóstico e tratamento precoce do HC previniu o aparecimento de sequelas neurológicas e o diagnóstico da STC possibilitou o aconselhamento genético familiar. Em pacientes portadores de HC é importante a observação de sinais dismórficos ao EF devido a freqüente associação com síndromes genética.

BUSCA ATIVA DE POSSÍVEIS PACIENTES COM PKU ENTRE AMOSTRA DE PACIENTES COM DEFICIÊNCIA MENTAL DE ETIOLOGIA DESCONHECIDA

OLIVEIRA, Helen Mayara N. da Silva¹; ROCHA, Maria Alzira A.¹; SANTOS Emerson S.^{1,2}

(1)Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas (UNCISAL); (2) Universidade Federal de Alagoas (UFAL)

INTRODUÇÃO: A fenilcetonúria (PKU) clássica é o mais comum dos erros inatos do metabolismo dos aminoácidos. É uma das doenças triadas pelo Programa de Triagem Neonatal (PTN). Crianças com deficiência mental que não foram triadas pelo PTN podem ter o diagnóstico tardio de PKU e permanecer com seqüelas graves, fato ocorrido ano passado, quando uma criança de 08 anos teve o diagnóstico de PKU no ambulatório de Genética da APAE-Maceió. **OBJETIVOS:** Investigar a incidência de PKU entre crianças com deficiência mental de etiologia desconhecida entre pacientes de duas instituições especializadas de Maceió (APAE e Pestalozzi). **METODOLOGIA:** Estudo descritivo, transversal de frequência, com coleta de sangue em papel filtro para dosagem de fenilalanina em pacientes do sexo masculino com deficiência mental de etiologia desconhecida que não tinham sido triados no período neonatal. A coleta foi realizada em um único dia, durante mutirão para diagnóstico da Síndrome do X frágil. Os dados analisados foram: idade, naturalidade, consanguinidade e recorrência familiar. **RESULTADOS:** Dos 54 indivíduos presentes, 48,7% não havia realizado o Teste do Pezinho. Os pacientes nasceram entre 1988 e 2009, 16% nascidos após a implantação da Portaria SAS Nº 439, de 11 de outubro de 2001, que habilitou Alagoas na Fase I do PNTN. A média de idade foi 11,8 anos; 44% nasceram em Maceió; não houve consanguinidade e recorrência familiar ocorreu em 42,6% dos pacientes. Não foram encontrados pacientes com PKU na amostra estudada. **CONCLUSÃO:** A alta frequência de pacientes que não havia realizado o Teste do Pezinho, mesmo após implantação do PNTN, pode refletir as dificuldades: geográficas, político-econômicas, socioculturais e educacionais vigentes em Alagoas. A ausência de PKU na amostra estudada pode ser explicada pelo tamanho da amostra. Estudo semelhante deverá ser realizado entre as pacientes do sexo feminino destas instituições.

Palavras-chave: Fenilcetonúria. Deficiência Mental. Programa Nacional de Triagem Neonatal.

DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE: RELATO DE CASO

SILVA, Julyane S. L. da¹; ROCHA, Maria Alzira A.¹; SANTOS, Emerson S.^{1,2};

(1) Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas (UNCISAL); (2) Universidade Federal de Alagoas (UFAL).

RESUMO

INTRODUÇÃO: A deficiência de biotinidase é um erro inato do metabolismo com variada expressão fenotípica, caracterizada principalmente por sintomas neurológicos como ataxia, crise convulsiva e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, além de dermatites, alopecia e predisposição a infecções. Apresenta um quadro clínico compatível com o que se conhece como deficiência múltipla das carboxilases. A idade de início dos sintomas varia de uma semana a dois anos de idade, aparecendo em média aos cinco meses. **CASO:** Lactente; masculino; três meses de idade; natural e procedente do município de Palmeira dos Índios – AL; segundo filho de casal jovem, hígido e não consanguíneo, atendido no ambulatório de Genética Médica da Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais de Maceió – AL (APAE/Maceió), após alteração nos resultados de dois Testes do Pezinho Ampliados realizados em laboratórios privados diferentes, evidenciando deficiência de biotinidase, em ambos os casos. A criança encontrava-se assintomática durante a consulta (desenvolvimento neuropsicomotor normal para a idade, sem outros achados clínicos) e não foi relatada recorrência familiar nas famílias dos genitores. A conduta tomada pelo geneticista consistiu em nova coleta material para repetição dos testes laboratoriais e prescrição de 10mg de biotina ao dia em cápsulas manipuladas. **CONCLUSÃO:** A triagem neonatal para a deficiência de biotinidase não se encontra disponível no Programa Nacional de triagem neonatal (PNTN) oferecido pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Trata-se de uma doença crônica, capaz de provocar sequelas irreversíveis e que apresenta tratamento barato e efetivo, principalmente quando diagnosticada precocemente. A ampliação do espectro de doenças diagnosticáveis e tratáveis pelo PNTN é de fundamental importância para uma assistência à saúde da criança mais efetiva, priorizando-se a qualidade de vida da população e o corte de gastos evitáveis.

Palavras-chave: Deficiência de Biotinidase. Triagem neonatal. Saúde da criança.

A COLETA DAS AMOSTRAS DE SANGUE EM PAPEL DE FILTRO NA TRIAGEM PRÉ-NATAL COMO PREVENÇÃO DA TRANSMISSÃO VERTICAL DA SÍFILIS

Appolinário,MAO¹;Bencomo,JF²;de Castro,AJW³;Prates,SL⁴;dos Santos,CB⁵;Rodriguez,H⁶

(1),(2),(3),(4),(5),(6) Laboratório BioMarc - Instituto Vital Brazil - Niterói - SESDEC - Rio de Janeiro

RESUMO

Introdução: A Sífilis é uma doença infecciosa sistêmica, de evolução crônica e causada pelo *Treponema pallidum*, um espiroqueta de transmissão sexual e vertical, que pode produzir, respectivamente, a forma adquirida e congênita da doença. No Brasil, segundo o Ministério da Saúde (MS), embora a sub-notificação de casos de sífilis congênita seja alto, alguns dados disponíveis indicam a elevada magnitude deste problema infeccioso que afeta especialmente as grávidas. A sífilis congênita causa grande impacto social, traduzindo a baixa qualidade de vida de um estrato importante da população e, em custos indiretos para a economia do País, os quais, somados aos custos diretos decorrentes das internações e procedimentos necessários para o tratamento de suas complicações, elevam muito os custos totais da atenção da saúde pública. **Objetivo:** Aperfeiçoar a qualidade da triagem Pré-natal aplicando um sistema de coleta das amostras de sangue no papel de filtro (PF) com liberação dos laudos em torno de 15 dias e detectar anticorpos IgG e IgM com uso de sistema ELISA. **Métodos:** No período de 01 de março a 29 de julho de 2010 coletou-se amostras de sangue em PF nas gestantes do estado do Rio de Janeiro incluídas no Programa Estadual de Triagem Pré-Natal, usando o suporte tecnológico de ELISA da Empresa MBiolog (Imunoscreem). **Resultados:** Foram estudadas 3457 grávidas de 24 municípios. O grupo estudado teve um valor médio de 18,4 semanas de gestação com um valor de desvio médio de 7,7 e, com uma incidência de 20 % de grávidas no período da adolescência. A incidência geral do estado nos cinco meses estudados foi de 1,52 %.

**EXPERIÊNCIA DO SRTN DA APAE DE SÃO PAULO: REDUÇÃO DO CORTE DE TSH
NEONATAL PARA 15 μ U/mL (SORO EQUIVALENTE)**

**GIUSTI, Marcia¹; ROCHA, Monica¹; SHIROMA, Milena¹; ROCCO, Eloa¹; MAMEDE, Fabyola¹; HAYASHI,
Giselle¹**

(1) Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo, APAE

RESUMO

Introdução: O hipotireoidismo congênito é uma das principais doenças onde a deficiência intelectual pode ser evitada através do tratamento precoce. O diagnóstico é realizado pela triagem neonatal, e o seu tratamento deve ser instituído dentro do primeiro mês de vida, evitando danos neurológicos. **Objetivo:** Avaliar os valores de corte do TSH neonatal (NTSH) entre 15 e 20 μ U/mL. **Material e Método:** Foi realizado o diagnóstico de 457 pacientes com hipotireoidismo congênito no período de setembro de 2008 a maio de 2010 com a redução do corte de 20 μ U/mL para 15 μ U/mL (soro equivalente), sendo 54,3% do sexo masculino e 45,6% do sexo feminino, com idade média de diagnóstico de 35,2 dias de vida. **Resultado:** Dos 457 pacientes detectados, 185 apresentaram NTSH com valores de 15 a 20 μ U/mL. Destes casos, 20 pacientes confirmaram o diagnóstico com a dosagem de TSH no soro (TSHU) acima de 20 μ U/mL, sendo 7 casos acima de 100 μ U/mL e todos com T4 livre diminuído. **Conclusão:** Apesar de não haver tempo suficiente para a avaliação do hipotireoidismo como permanente ou transitório, e considerando que a grande parte dos pacientes apresentaram TSHU próximos ao valor de corte (VR: TSHU até 8,0 μ U/mL), deve-se lembrar que os 7 casos com TSH no soro maior que 100 μ U/mL, apresentam grande probabilidade de serem hipotireoidismo permanente, necessitando de tratamento por toda vida. Isto reforça a necessidade da padronização dos valores de corte nos SRTN.

Palavras-chave: Hipotireoidismo. Triagem neonatal. Corte NTSH.

**COMPLEMENTAÇÃO DOS EXAMES DE ROTINA PRÉ-NATAL COM PAPEL DE
FILTRO PARA HEMOGLOBINA, GLICOSE E GRUPO SANGUÍNEO NA TRIAGEM
DE GESTANTES NO PROGRAMA PRÓ-MÃE**

**Bencomo, JF¹; de Castro, AJW²; Martí, J³; Appolinário, MAO⁴; dos Santos, CB⁵; Silva, RCS⁶; Soares, N⁷;
Galvão, F⁸**

(1),(2),(4),(5),(6) Laboratório BioMarc - Instituto Vital Brazil - Niterói - SESDEC - Rio de Janeiro ,(3) Parque Científico de Barcelona- Barcelona- Espanha. (7),(8) Assessoria Científica-MBiolog- Belo Horizonte- Minas Gerais.

RESUMO

Introdução: O Papel de Filtro (PF), usado até o século passado com resultados eficazes em estudos de triagem populacionais no diagnóstico de diversas doenças, tem uma ponderação da excelência nas aspirações de racionalizar os recursos técnicos, quando os objetivos dos estudos têm um enfoque epidemiológico. Esta abordagem tecnológica permite avançar na inovação das técnicas de análises clínicas na medida em que a seqüência instrumental possa automatizar as leituras e as informações das amostras. As técnicas de PF foram aplicadas na triagem das doenças infecciosas como estratégia para ampliar as normas de coleta das amostras e aumentar a eficiência, eficácia e efetividade dos procedimentos usados nos estudos de triagem Pré-Natal. **Objetivo:** Incorporar na coleta do sangue em PF a determinação da glicose, hemoglobina, grupo sanguíneo e fator Rh e, permitir com os benefícios da etapa pré-analítica a realização da triagem populacional e sua automatização na fase analítica, facilitando o processo para a triagem populacional. **Métodos:** No período de 01 de março a 29 de julho de 2010 coletaram-se amostras de sangue em PF nas gestantes do estado do Rio de Janeiro incluídas no Programa Estadual de Triagem Pré-Natal, para detecção dos marcadores Hemoglobina, Glicose, Grupo Sanguíneo e fator Rh. O sangue seco no PF foi submetido a um processo de eluição específica para cada marcador, e os seus eluatos foram submetidos a um processo químico (hemoglobina), bioquímico (glicose) e imune-hematológico (GS e Fator Rh). **Resultados:** Foram estudadas 3457 grávidas de 24 municípios, realizando além dos marcadores das doenças infecciosas, os marcadores bioquímicos. **Conclusão:** Com a nova proposta da realização dos exames de rotina em PF, há uma rapidez no diagnóstico, criando-se a possibilidade de um acompanhamento mais preciso e tomada de atitudes durante a gestação, apresentando uma possibilidade de grande mudança em termos de atenção obstétrica.

APLICAÇÃO DO PAPEL DE FILTRO NO DIAGNÓSTICO DA TOXOPLASMOSE EM GESTANTES DO PROGRAMA DE PRÉ-NATAL NO ESTADO DO RIO DE JANEIRO

Bencomo,JF¹; Appolinário,MAO²;de Castro,AJW³;Prates,SL⁴;dos Santos,CB⁵;Rodriguez,H⁶

(1),(2),(3),(4),(5),(6) Laboratório BioMarc - Instituto Vital Brazil - Niterói - SESDEC - Rio de Janeiro

RESUMO

Introdução: A transmissão vertical da toxoplasmose ocorre em cerca de 40% dos fetos de mães que adquirem a infecção durante a gestação, geralmente durante a fase aguda da doença materna e varia conforme a idade gestacional no momento da transmissão. A infecção nos primeiros meses da gravidez apresenta menor chance de transmissão, porém, se ocorrer a infecção materna neste período, o dano para o feto poderá ser maior. **Objetivo:** Rastrear através de coleta das amostras de sangue no papel de filtro (PF) a detecção de anticorpos IgG e IgM com uso de sistema ELISA, com resultados em torno de 15 dias. **Métodos:** Foi realizada a coleta de amostras de sangue seco no papel de filtro. Para a detecção de anticorpos IgG e IgM para a toxoplasmose, foi utilizado o suporte tecnológico de ELISA do Laboratório MBIolog (Imunoscreem). As amostras foram provenientes de gestantes do Programa Estadual de Triagem Pré-Natal do Rio de Janeiro, no período de 01 de março a 29 de julho de 2010. As gestantes foram separadas por idade, município de residência e idade gestacional. **Resultados:** Das 3457 grávidas de 24 municípios, no período avaliado, identificou-se 15 casos positivos para Toxoplasmose (0,46%), sendo, 10 casos (0,31%) no primeiro trimestre de gravidez, 2 casos (0,06%) no segundo trimestre, e 3 casos (0,09%) no terceiro trimestre. Os municípios de maior incidência foram Santo Antônio de Pádua com 3 casos, seguidos de Campos dos Goytacazes, Macaé e Itaperuna com 2 casos cada. Dos casos identificados, 40% ocorreram no período da adolescência. **Conclusão:** A utilização do papel de filtro para *screening* sorológico da toxoplasmose em gestantes permite uma identificação rápida dos casos positivos, possibilitando uma intervenção precoce na doença, com redução significativa da transmissão vertical e da gravidade da infecção congênita.

Palavras-chave: toxoplasmose. transmissão vertical. papel de filtro

**VI CONGRESSO BRASILEIRO DE TRIAGEM
NEONATAL / XXII CONGRESSO BRASILEIRO DE
GENÉTICA MÉDICA**

**SALVADOR – BA, 07 A 10 DE SETEMBRO DE
2010**



**ESTUDO MULTICÊNTRICO DA INCIDÊNCIA DE DOENÇAS INFECCIOSAS EM
GESTANTES E RECÉM-NASCIDOS E AVALIAÇÃO DA PERFORMANCE DO KIT *NeoMAP*[®]
DOENÇAS INFECCIOSAS (ToRCHS)**

VETURIANO, R.¹; SAMPAIO, C.A.²; SILVA, V.L.³; FARIA, A.M.⁴; PASSERINI, G.D.⁵; KHOURI, S.⁶

1, 2, 4, 5 INTERCIENTIFICA - Pq. Tecnológico UNIVAP – MOD. 306-309

Fone: +55 (12) 3949-9333 Fax: +55 (12) 3949-9334

3, 6 Faculdade de Ciências da Saúde, Curso de Biomedicina e Farmácia,

NUFABI (Núcleo de Estudos Farmacêuticos e Biomédicos),

Universidade do Vale do Paraíba (UNIVAP), Brasil,

Fone: +55 (12) 3947-1000 ramais 1044/2031/2056

RESUMO

A triagem como método para a detecção de infecção tem sido amplamente utilizada nos países mais desenvolvidos em programas de saúde pública. A triagem pré-natal e neonatal são dois dos vários programas de triagem existentes. O presente estudo multicêntrico teve como objetivo pesquisar a presença de anticorpos da classe IgM para as doenças infecciosas Toxoplasmose, Rubéola, Sífilis, Citomegalovirose e Herpes I-II em amostras de gestantes (regiões norte, centro-oeste e nordeste) e neonatos (regiões norte, sul e sudeste) do Brasil, coletadas em papel filtro utilizando o kit *NeoMAP*[®] Doenças Infecciosas (ToRCHS). A tecnologia utilizada denominada xMAP[®] tem como base a utilização de um conjunto de microesferas de diferentes tonalidades de cor que se acoplam a antígenos específicos, possibilitando que com uma única amostra possibilite esta triagem. A INTERCIENTIFICA desenvolveu o kit *NeoMAP*[®] Doenças Infecciosas que, por meio do equipamento Luminex 200, analisaram-se 38.030 amostras. A frequência da presença de anticorpos IgM para cada uma das doenças triadas nas amostras de gestantes foi de: 1/11 para Toxoplasmose; 1/60 para Rubéola; 1/20 para Sífilis; 1/164 para Citomegalovírus e 1/18 para HSV I-II; nas amostras de recém-nascidos a frequência observada refere-se à: 1/373 para Toxoplasmose; 1/2165 para Rubéola; 1/528 para Sífilis; 1/722 para Citomegalovírus e 1/541 para HSV I-II. Como avaliação da performance do kit, realizou-se o comparativo de resultados com a metodologia ELISA e confirmatório em soro de 3.099 amostras, obtendo-se excelente índice de concordância. Considera-se até o momento um kit inédito, com capacidade de realizar a triagem dos 5 parâmetros com apenas uma única amostra, demonstrando economia em insumos, agilidade na obtenção e liberação de resultados com precisão, além de demonstrar a importância em incentivar e apoiar os Programas / Campanhas Nacionais de Triagem Pré-Natal e Neonatal otimizando a prevenção / controle e proporcionando assim, melhor qualidade de vida à população assistida.

Palavras-chave: Doenças Infecciosas. Triagem Pré-natal. Triagem Neonatal. Saúde Pública.

TRIAGEM NEONATAL PARA FIBROSE CÍSTICA NO ES

Autores: MOTTA, S.C.; CINTRA T.S.; PASSAMANI, E.; PEREIRA, A.; GOULART, S.; FARDIM, S.; BRAVIN, C.; WANDERLEY, HYC

Instituição: Serviço de Triagem Neonatal do Espírito Santo - Centro de Diagnóstico Dr. Américo Buaiz – CEDAB/APAE Vitória

INTRODUÇÃO: A Fibrose Cística (FC) é uma doença hereditária autossômica recessiva, cujo gene localiza-se no braço longo do cromossomo 7 sendo descrito mais de 1500 mutações. As manifestações clínicas são multissistêmicas, principalmente respiratória e gastrointestinal. A triagem neonatal (TN) para a Fibrose Cística permite a detecção precoce e acesso a especialistas, melhorando a assistência a saúde. A TN no Espírito Santo foi implantada em 1992 e a partir de junho/2009 foi incluída a pesquisa da FC. **OBJETIVO:** Relatar os resultados da implantação da pesquisa de FC no ES, período de junho 2009 a junho 2010. **METODOLOGIA:** A tripsina imunorreativa (IRT) foi dosada em amostras de sangue coletado em papel filtro S&S 900, utilizando o método imunofluorimétrico. Crianças com IRT igual ou acima de 70 ng/ml em duas amostras distintas até 45 dias de vida foram submetidas ao teste do suor (TS), técnica de Gibson & Cooke. **RESULTADO:** Foram analisadas 52.312 crianças sendo que 464 apresentaram IRT alterada, dos quais 33 continuaram alterado na segunda amostra, 17 (mais de 45 dias de vida) realizaram direto o TS confirmando o diagnóstico de FC em 9 crianças. A incidência no ES foi de 1:5800. **CONCLUSÃO:** A TN para Fibrose Cística no ES possibilitou o diagnóstico precoce em alguns pacientes assintomáticos. A implementação de medidas preventivas e acompanhamento em serviço especializado permite um melhor conhecimento da doença e seu curso natural. O aconselhamento genético permite aos familiares melhor compreensão da patologia e do risco genético, na perspectiva de melhor adesão ao tratamento com redução da morbidade e mortalidade.

PERFIL GENÉTICO-CLÍNICO DOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS COM FENILCETONÚRIA PELO PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL (PTN) DE ALAGOAS.

ROCHA, Maria Alzira A.¹; OLIVEIRA, Helen Mayara N. da Silva¹; COSTA, Doriane S.C. da Silva²; AMORIM, Tatiana^{4,5}; SANTOS, Emerson S.^{1,3}.

(1)Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas (UNCISAL); (2)Maternidade Escola Santa Mônica (Casa do Pezinho) – UNCISAL; (3) Universidade Federal de Alagoas (UFAL); (4) Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ) – Bahia; (5) Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) – Salvador.

INTRODUÇÃO: A fenilcetonúria (PKU) é o mais comum dos erros inatos do metabolismo dos aminoácidos, resultante de mutação no gene da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH) e pode ocorrer por mais de 400 mutações. É uma das doenças triadas pelo PTN em Alagoas. **OBJETIVOS:** Caracterizar o perfil genético-clínico dos pacientes com PKU em Alagoas acompanhados pelo PTN. **MÉTODOS:** Pacientes com PKU (ou responsáveis) assistidos pelo Serviço de Referência, após palestra e leitura do termo de consentimento livre e esclarecido, que concordaram em participar do estudo, responderam a questionário padronizado e coletaram cerca de 05ml de sangue em tubos EDTA para rastrear mutações determinantes da PKU. As mutações genéticas foram obtidas através da análise laboratorial, realizada no Laboratório Avançado de Saúde Pública – Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ) – Bahia. **RESULTADOS:** São acompanhados 20 pacientes (13M: 07F) pertencentes a 17 famílias. Há consangüinidade parental em 03/17 famílias; recorrência familiar 04/17; a idade variou de 3 a 31 anos (média de 10,37). 04/20 apresentam manifestações clínicas. A análise das mutações foi concluída em 14 pacientes, as demais estão em andamento. As mutações no gene da PAH encontradas nos pacientes foram: R261Q – homozigose (2 pacientes); V388M/I65T (1); R270K/V388M (1); I65T/L348V (1); IVS10nt11G→A – homozigose (2); V388M/R252W (1); R261Q/I65T (1); IVS10nt11G→A/R252W (1); V388M/IVS10nt11G→A (3); R261Q/R252W (1). **CONCLUSÃO:** A consangüinidade parental de 17,65% e a recorrência familiar de 23,53% são fatores de risco, visto que PKU é doença genética autossômica recessiva. A análise dos dados demonstra que, até o momento, o genótipo V388M/IVS10nt11G→A foi o mais prevalente na amostra estudada. 20% dos pacientes são sintomáticos, provavelmente isso ocorre pela natureza das mutações, não adesão ao tratamento, tratamento inadequado e/ou diagnóstico tardio. O aconselhamento genético é ferramenta importante na adesão ao tratamento dos pacientes avaliados e prevenção de novos casos nas famílias estudadas.

Palavras-chave: Fenilcetonúria. Perfil. Programa Nacional de Triagem Neonatal.

HEMOGLOBINOPATIAS NO SUL DO BRASIL: RESULTADOS DA TRIAGEM NEONATAL NO SRTN-RS

**MACEDO, Juliana L.¹; DIEDRICH, Vera¹; WAGNER, Sandrine C. ²; VARGAS, Paula R.¹; CASTRO,
Simone M.^{1,3}**

(1) Serviço de Referência em Triagem Neonatal do RS, Hospital Materno Infantil Presidente Vargas, RS, Brasil.

(2) Departamento de Genética, Instituto de Biociências, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre.

(3) Faculdade de Farmácia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brasil.

Introdução: Hemoglobinopatias são desordens genéticas da globina, resultantes da presença de hemoglobinas variantes e/ou talassemias, que apresentam manifestações clínicas variáveis, desde a morte na infância até uma ausência total de sintomas. Atualmente, mais de mil hemoglobinas variantes já foram descritas, sendo a hemoglobina S e a hemoglobina C as mais frequentes. **Objetivo:** Avaliar a prevalência dos padrões hemoglobínicos de recém nascidos triados pelo SRTN-RS. **Métodos:** Amostras de sangue em papel filtro de 643.817 bebês foram coletadas entre janeiro de 2004 e dezembro de 2009 e analisadas por IEF e/ou HPLC. Quando necessário, uma amostra de sangue total foi solicitada para realização de PCR e sequenciamento das cadeias alfa e beta da globina. **Resultados:** Dentre as amostras analisadas, 9.534 (1,48%) apresentaram padrão hemoglobínico alterado: 7.765 FAS, 1.230 FAC, 271 FAD, 52 FS, 10 FSC, 1 FSD, 1 FCD e 9 FS/beta talassemia o que representa 1:9.000 nascimentos portadores de síndromes falciformes. A partir do sequenciamento de 52 dos 192 portadores de variantes raras, foram observadas 23 variantes de cadeia alfa (3 Hb Woodville, 1 Hb Chad, 2 Hb Hasharon, 3 Hb G-Phil, 4 Hb G-Pest e 10 Hb Stanleyville) e 19 de cadeia beta (11 Hb E-Sakatoon, 1 Hb Osu-Christianborg, 1 Hb Richmond, 1 Hb O-Arab, 1 Hb J-Guantanamo, 1 Hb Shelby, 1 Hb Beckman, e 2 Hb Hope). Dentre estas hemoglobinas, 70% estão sendo identificadas pela primeira vez no Brasil. **Conclusão:** A triagem neonatal permite o diagnóstico precoce das síndromes falciformes e a inclusão dos portadores em programas de prevenção e tratamento. O alto número de heterozigotos observados demonstra a necessidade de aconselhamento genético e investigação de membros da família. A variabilidade de perfis hemoglobínicos identificados nesta amostra reflete a heterogeneidade da população do sul do país e também pode fornecer dados sobre a composição étnica e graus de miscigenação.

Palavras-chave: Hemoglobinopatias. Triagem neonatal. Hemoglobinas variantes. Hb S. Hb C.

A ATUAÇÃO DO SERVIÇO SOCIAL NA EQUIPE INTERDISCIPLINAR NO SRTN / APAE SALVADOR-BAHIA AOS PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME

LIMA, Daniela¹; OTERO, Neyla¹; AMORIM, Tatiana¹; BOA-SORTE, Ney¹

(1) Serviço de Referência e Triagem Neonatal, Centro de Diagnóstico e Pesquisa, APAE Salvador;

Introdução: O profissional de Serviço Social é parte integrante da equipe interdisciplinar do SRTN (Serviço de Referência em Triagem Neonatal) em função da gama de problemas sociais e econômicos apresentados pelas famílias dos pacientes tratados no programa e que dificultam a inserção e principalmente a adesão ao tratamento. Este trabalho traça um perfil da família do paciente com doença falciforme analisando o trabalho do Assistente Social no acompanhamento aos pacientes. **Metodologia:** Os cuidadores dos pacientes foram entrevistados, após TCLE, através da aplicação de questionário abordando a situação socioeconômica, estrutura familiar e dados demográficos. Utilizou-se estatística descritiva para análise dos dados. **Resultados:** Dentre as principais características avaliadas encontrou-se: 1. *Características do cuidador:* Entre os genitores, a maioria não completou o ensino fundamental (59,2%), o mesmo verificado para as genitoras (62,7%), com predomínio do vínculo estável informal (56,4%); 2. *Situação no mercado de trabalho:* a maioria das genitoras (58,9%) e dos genitores (52,4%) encontrava-se, respectivamente, desempregados e informalmente empregados; 3. *Renda Familiar:* houve predomínio da faixa entre $\frac{1}{2}$ Salário Mínimo(SM) e 2 SM, em 66,5% das famílias. Metade das famílias (49,7%) recebem bolsa família; 4. *Características do domicílio:* predomínio de famílias (65,1%) com casa própria quitada. Cerca de 48,4% dos domicílios se situavam em rua não calçada e pavimentada e em 10,2% não havia fornecimento de água encanada, 8% não possuíam luz elétrica e 14,6% não tinham banheiro ou sanitário. **Conclusão:** Evidenciou-se que a maioria das famílias possui condições sócio-econômicas insuficientes, condições de moradia precárias, sem infra-estrutura básica e com cuidadores com baixa escolaridade. Assim, o Serviço Social tem uma atuação fundamental na tradução, de forma sistêmica para a equipe de trabalho, das questões que possivelmente dificultam o tratamento, procurando fornecer e obter informações que possibilitem uma melhoria na qualidade do atendimento aos pacientes e suas famílias.

Palavras Chaves: Doença Falciforme, Família, Serviço Social.

PROJETO TESTE DO PEZINHO

LANDIM, Taise Vasques Dantas¹; MENEZES, Rachel Filgueiras de¹; ARAÚJO, André Vyann Ramalho Guanabara¹; MORENO, Catarina Ribeiro¹; PEIXOTO, Cecília Teixeira¹; MEDEIROS, Patrícia Moreira¹; TAVARES, Lohanna Valeska¹; GONÇALVES, Eirijane Ribeiro¹; ARRUDA, Anderson Pontes¹; RIBEIRO, Erlane Marques¹.

(1) Faculdade de Medicina de Juazeiro do Norte-Estácio-FMJ

RESUMO

O Teste do pezinho é um projeto de extensão da Estácio-FMJ criado em 2003 que vem realizando o trabalho de divulgar e despertar a atenção da comunidade da cidade de Juazeiro do Norte-CE para a importância da execução do Teste do Pezinho, para a detecção precoce de doenças que causam retardo mental e que podem ser evitadas se diagnosticadas e tratadas precocemente. Os alunos acompanham e orientam a coleta do exame, realizam campanhas de divulgação e sensibilização da população nos postos de saúde, fazem visitas periódicas às parturientes internadas no Hospital e Maternidade São Lucas (HMSL), esclarecem dúvidas, divulgam informações importantes sobre o teste, desenvolvem pesquisas, apresentam trabalhos em congressos e participam de reuniões semanais com seus coordenadores, abordando assuntos referentes ao projeto. Os alunos ingressam no Projeto através de uma prova teórica e entrevista, sendo aprovados 10 (dez) candidatos, todos acadêmicos do curso de Medicina, e esses coordenados por 2 (dois) professores da disciplina de Genética Médica. Desde sua implantação, já foram obtidos bons resultados à comunidade, como aumento da cobertura de exames realizados e colhidos de maneira correta, assim como maior informação à população sobre o teste. O projeto Teste do Pezinho é importante para a comunidade de Juazeiro do Norte para que os objetivos do programa de triagem neonatal do Ministério da Saúde sejam alcançados, fazendo com que todas as crianças do município realizem o Teste do Pezinho de forma gratuita pelo SUS.

Palavras-chave: Triagem Neonatal, Assistência à Saúde, Prevenção de doenças.

A TRIAGEM NEONATAL NO MARANHÃO

**PASSOS, Juciane Brandão¹; RODRIGUES, Nadja Silva¹; RODOVALHO-DORIQUEI, Maria Juliana¹;
OLIVEIRA, Maria da Conceição Silva¹; SOARES, Márcia Cristina Serra¹; FROZ, Rosilene Cutrim¹; SÁ, Célia
Maria Mendes Guimarães¹; SOUSA, Ana Cleide Vasconcelos²; SANTANA, Lídia Karla Tavares²**

(1) APAE São Luís-MA; (2) CEST/APAE

RESUMO

Introdução: a Triagem Neonatal (TN) é uma ação preventiva que permite fazer o diagnóstico precoce de doenças assintomáticas no período neonatal, a tempo de se interferir no curso da doença. Em 2001, o Ministério da Saúde lançou a Portaria nº822, que instituiu, no âmbito do SUS, o Programa Nacional de Triagem Neonatal para atender a todos os recém-natos, desenvolvendo com equipe multidisciplinar mínima, ações de triagem, diagnóstico, acompanhamento e tratamento da fenilcetonúria (PKU), hipotireoidismo congênito (HC), hemoglobinopatias (HB) e fibrose cística (FC). Ainda em 2001, a Portaria SAS nº440 instituiu a APAE São Luís como Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) no MA, iniciando a FASE I–diagnóstico de PKU e HC e, em 2002, por meio da Portaria SAS nº892, foi implantada a triagem para HB (FASE II). Além destas patologias, para a Grande São Luís, a TN engloba FC, hiperplasia adrenal congênita e aminoacidopatias. Objetivos: estimar a cobertura de triagem neonatal no MA em 2008 com base na média de nascidos vivos; identificar as principais doenças diagnosticadas; avaliar a qualidade do SRTN na captação dos recém-nascidos com resultados positivos para início do tratamento. Metodologia: pesquisa retrospectiva, descritiva e quantitativa com dados do SRTN da APAE São Luís–MA e Sistema de Informação sobre Nascidos-Vivos. População de estudo: 125.556 nativos e 99.006 triados em 2008. Resultados: 79% dos nascidos vivos foram triados. Destes, 0,005% são portadores de PKU; 0,015% de HC; 0,065% de HG e 4,554% de traço falciforme. Quanto à idade média dos pacientes à primeira consulta para início do tratamento tem-se: 45 dias para PKU, 40 dias para HC e 77 dias para HB. Conclusões: devem-se implementar ações no Estado visando aumentar a cobertura e aprimorar a busca ativa para reduzir o intervalo até o início do tratamento.

Palavras-chave: Triagem Neonatal; APAE São Luís; Cobertura.

A TRIAGEM PRÉ-NATAL NO ESTADO DO RIO DE JANEIRO NA PREVENÇÃO DA TRANSMISSÃO VERTICAL DA HEPATITE B COM A APLICAÇÃO DO PAPEL DE FILTRO NA COLETA DAS AMOSTRAS DE SANGUE

Appolinário,MAO¹;Bencomo,JF²;de Castro,AJW³;Prates,SL⁴;dos Santos,CB⁵;Rodriguez,H⁶

(1),(2),(3),(4),(5),(6) Laboratório BioMarc - Instituto Vital Brazil - Niterói - SESDEC - Rio de Janeiro

RESUMO

Introdução: O agente causador da hepatite B (HBV) é um vírus DNA transmitido pelo sangue e por secreções biológicas, através da contaminação de pessoas infectadas. Recomenda-se no pré-natal a triagem dos marcadores da HBV, pois, as grávidas infectadas podem receber atenção preventiva no final da gestação ou no momento do parto com a finalidade de reduzir a viremia. Os recém nascidos devem receber esquema de vacinação contra o HBV e imunoglobulina nas primeiras 24 horas após o nascimento. Acredita-se que quase a totalidade das transmissões ocorra durante o parto, com um pequeno risco de transmissão pela placenta antes disso. Nestas adoções de medidas profiláticas ocorre uma redução de mais de 90% da transmissão vertical. **Objetivo:** Identificar através da coleta de amostra de sangue no papel de filtro (PF) a incidência dos marcadores HBsAg e Anti-HBc nas gestantes do estado do Rio de Janeiro. **Métodos:** No período de 01 de março a 29 de julho de 2010 coletou-se amostras de sangue em PF nas gestantes do estado do Rio de Janeiro incluídas no Programa Estadual de Triagem Pré-Natal, para detecção dos marcadores HBsAg e Anti-HBc, usando o suporte tecnológico de ELISA da Empresa MBiolog (Imunoscreem). **Resultados:** Foram estudadas 3457 grávidas de 24 municípios. Nesta amostra foram encontrados 7 casos reativos com Anti-HBc e 5 casos com HBsAg, coincidindo em 5 casos os dois marcadores. A incidência do marcador HBsAg foi de 0,17 % e do Anti-HBc 0,24 % e, com os dois marcadores foi encontrada uma incidência de 0,17 %. **Conclusão:** Com a rapidez no diagnóstico utilizando a tecnologia com PF é possível a detecção da Hepatite B ainda na gestação, criando-se a possibilidade de um acompanhamento mais preciso e tomada de atitudes durante a gestação, parto e puerpério.



**VI CONGRESSO BRASILEIRO DE TRIAGEM NEONATAL /
XXII CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA MÉDICA
SALVADOR – BA, 07 A 10 DE SETEMBRO DE 2010**

**ANEMIA FALCIFORME E APOIO PSICOLÓGICO: UM RELATO DE CASO DO
CEDIP/APAE/SALVADOR**

SILVEIRA, LL

¹Serviço de Referência em Triagem Neonatal – Centro de Diagnóstico e Pesquisa – APAE Salvador

A Anemia Falciforme é uma doença genética de grande incidência no Brasil, que tem sido diagnosticada em um número cada vez maior de pessoas, e devido à sua prevalência e morbidade tornou-se objeto de numerosos estudos, mas poucos desenvolvidos na área da Psicologia. Esta doença caracteriza-se por inúmeros sintomas e complicações que se manifestam por episódios de dores osteoarticulares, dores abdominais, infecções e acidente vascular cerebral (AVC). Além destes, emergem também problemas secundários à patologia crônica que se fazem presentes no desenvolvimento sócio-adaptativo das crianças e adolescentes, pois uma doença crônica é fonte de estressores permanente na vida da criança e de sua família. Quando precocemente diagnosticadas e tratadas adequadamente, incluindo-se no tratamento o acompanhamento psicológico assim como a participação da família, a morbidade e mortalidade das crianças podem ser reduzidas significativamente. A literatura psicológica sobre a doença falciforme sugere que os problemas emocionais em seus portadores são atribuídos às condições decorrentes da doença. Este relato de caso descreve o atendimento de uma criança acompanhada no serviço de Triagem Neonatal (CEDIP) da APAE Salvador que após sofrer um AVC recusou a realizar o tratamento de fisioterapia, mas com a intervenção psicológica no modelo de atuação multidisciplinar, utilizando-se de atividades lúdicas e inserção de estratégias de enfrentamento da doença junto à criança e sua genitora, foi possível a adesão ao tratamento. Pesquisas têm demonstrado a necessidade de maior investigação sobre o atendimento psicológico no processo de adaptação das crianças e adolescentes com doença falciforme, procurando favorecer-lhes a adaptação comportamental.

.Palavras-chave: Anemia Falciforme; apoio psicológico; adaptação comportamental.

PREVALÊNCIA DO GENE “S” NOS FAMILIARES DOS RNs PORTADORES DE TRAÇO DETECTADOS NA TRIAGEM NEONATAL (TN)

SMHadachi¹, LRG Garcia¹, GS Balieiro¹, TM Anjos¹, MAM Iskandar¹

(1) Laboratório do SRTN / APAE de São Paulo;

Introdução: As hemoglobinopatias são o grupo mais comum de doenças monogênicas, estimando-se que 7% da população mundial seja portadora de pelo menos uma mutação dos genes envolvidos na síntese de hemoglobina. Foram descritas várias mutações nos genes das cadeias globínicas, como é o caso da doença falciforme (DF), incluída na TN, com o propósito de reduzir as complicações e melhorar a qualidade de vida das crianças diagnosticadas. O Ministério da Saúde, através da Portaria 822 de 2001, recomenda que nos casos detectados de portadores de traço o teste seja estendido aos familiares com a finalidade de receber a orientação familiar. **Objetivo:** Avaliar a prevalência do gene “S” nos familiares dos RNs detectados na TN no SRTN APAE de São Paulo de 2004 a junho de 2010. **MATERIAL E MÉTODOS:** Estudo retrospectivo, transversal e descritivo dos resultados obtidos dos familiares de traço detectados na TN para as hemoglobinopatias, através de amostras de sangue seco realizado por Focalização Isoelétrica. **RESULTADOS:** Foram realizados 55.032 exames dos familiares de portadores de traço: pais, mães e irmãos, dos quais 4.088 amostras apresentaram o gene da hemoglobina S, o que equivale a 7,43% dos casos, e uma incidência de 1:13; sendo que 66% (2.691 casos) foram no sexo masculino e 34% (1.397 casos) no sexo feminino. Esses portadores de HbS apresentaram-se em diferentes associações fenotípicas, correspondendo a uma prevalência de 0,05% (28 casos) com incidência de 1:1.965 para a doença falciforme, sendo que: SS: 0,005% (3 casos), SC: 0,036% (20 casos), SA: 0,007% (4 casos) e S Indeterminada: 0,002% (1 caso) e uma prevalência de 7,38% (4.060 casos) com incidência de 1:14 para o traço falciforme. **CONCLUSÃO:** Os resultados obtidos demonstram elevada prevalência de DF detectados nos familiares para hemoglobinopatias oriundos da TN e reforçam a importância de realizar a orientação familiar.

Palavra-Chave: Gene ‘S’, Portadores de Doença Falciforme, Triagem Neonatal para Hemoglobinopatias

**COMPARAÇÃO DE UM MÉTODO ENZIMÁTICO COLORIMÉTRICO
(INTERCIENTÍFICA) COM O MÉTODO FLUORIMÉTRICO (PERKIN ELMER) PARA
DETECÇÃO DE FENILALANINA (PKU) EM AMOSTRAS DE PAPEL FILTRO.**

SOUZA, André C.¹; SANTOS, Rita T.¹; MARQUES, Luis Eduardo¹; CASTRO, Simone M.^{1,2}

(1) Serviço de Referência em Triagem Neonatal do RS, Hospital Materno Infantil Presidente Vargas, RS, Brasil.

(2) Faculdade de Farmácia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brasil;

Introdução: A utilização de um determinado método dentro da rotina laboratorial depende de inúmeros fatores, entre eles o custo, a praticidade e o desempenho analítico. Dentro do desempenho analítico podemos identificar a precisão e exatidão com fatores críticos. **Objetivo:** Analisar o desempenho analítico do método enzimático colorimétrico frente a uma metodologia fluorimétrica utilizada como referência. **Materiais e métodos:** Foram analisadas 906 amostras concomitantemente pelos dois métodos e realizadas análises de correlação para análise de exatidão. Também foram realizadas 20 replicações intra-ensaio de uma amostra com valor *borderline* para análise de precisão. **Resultados:** No teste de correlação foi obtido um coeficiente de correlação(r) de 0,97. Na avaliação das 20 replicações intra-ensaio com valor limítrofe foi observado um coeficiente de variação (CV) de 8,42%, considerando um ponto de decisão médica de valor 8 mg/dL. **Conclusão:** A excelente correlação estabelecida entre os dois métodos pode assegurar a exatidão do método enzimático colorimétrico e a sua aplicação dentro da rotina de triagem neonatal com a vantagem de manter o ponto de corte utilizado para o método fluorimétrico. Quanto a precisão, o método enzimático colorimétrico apresentou um coeficiente de variação (CV%) permitido em rotinas de triagem, assegurando o eficiente desempenho do método.

Palavras-chave: Exatidão, precisão e desempenho analítico.

DETERMINAÇÃO DO PONTO DE CORTE DO TRIPSINOGENÍO IMUNOREATIVO (IRT) NEONATAL NO SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL/RS

SOUZA, André C.¹; SANTOS, Rita T.¹; MARQUES, Luis Eduardo¹; CHAPPER, Marta¹; CASTRO,
Simone M.^{1,2}

(1) Serviço de Referência em Triagem Neonatal do RS, Hospital Materno Infantil Presidente Vargas, RS, Brasil.

(2) Faculdade de Farmácia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brasil;

Introdução: Determinar o desempenho analítico é de fundamental importância para mensurar a qualidade de um determinado método. A fim de, assegurar resultados confiáveis. **Objetivo:** Determinar o ponto de corte para o método de IRT Neonatal fundamentado pelas variáveis imprecisão e inexatidão. **Materiais e métodos:** As análises foram realizadas em amostras de sangue secas em papel filtro no sistema automático de imunoensaio 1235 AutoDELFLIA®. Para avaliação das análises intra e interensaio foram analisadas 20 réplicas de uma amostra com valor de IRT normal e para análise de comparação foram selecionados 20 amostras com valores normais e alterados de IRT. Foram ainda, selecionadas 20 amostras de pacientes para serem analisadas em quadriplicata. **Resultados:** Na avaliação das replicações intraensaio foi observado um coeficiente de variação (CV) de 11,36% e na interensaio de 9,23%, estas análises apresentaram um percentual de erro aleatório (EA) de 0,52 %. Nos testes comparativos foi obtido um coeficiente de correlação(r) de 0,9460. Considerando um ponto de decisão médica de valor 70 ng/mL, o erro sistemático (ES) foi de 3,81 ng/mL (5,44%) e o erro analítico total (ETa) de 5,96 %. Na análises das 20 amostras de pacientes realizadas em quadriplicata foi observado um coeficiente de variação média (CVm) de 18,3%. **Conclusões:** A partir dos resultados serão estabelecidos os critérios e os pontos de corte para repetições na primeira amostra e para reconvocações dos recém-nascidos, a fim de neutralizar os erros de imprecisão do método.

Palavras-chave: Tripsinogênio imunoreativo, ponto de corte, imprecisão e inexatidão.

**TIROSINEMIA TIPO 1 NO SUL DO BRASIL: EXPERIÊNCIA DO SERVIÇO DE
GENÉTICA MÉDICA DO Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)**

**BITTAR, Camila¹; VAIRO, Filippo¹; REFOSCO, Lilia¹; NETTO, Cristina¹; SOUZA, Carolina¹;
SCHWARTZ, Ida²**

(1) Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre (2) Universidade Federal do Rio Grande do Sul

A Tirosinemia tipo I é uma doença herdada (autossômica recessiva) que causa falência hepática, crises de dor neuropáticas, raquitismo e que, quando não tratada, pode evoluir para hepatocarcinoma e morte. Tem como causa a deficiência da enzima fumarylacetoacetato hidrolase (FAH). A prevalência é de 1 em cada 100.000 nascidos vivos. O objetivo desse trabalho é relatar 5 pacientes com Tirosinemia tipo 1 acompanhados no Serviço de Genética Médica do HCPA. Caso A, 15 anos, pais consanguíneos, avaliado por hepatoesplenomegalia, nódulos hepáticos, icterícia e raquitismo com relato de irmão falecido aos 18 anos com mesmos sintomas. Os casos B (3 anos, pais consanguíneos) e C (2 anos, pais não consanguíneos) também foram avaliados após apresentarem sintomas semelhantes. Após diagnóstico, os três pacientes iniciaram tratamento com nitisinona (NTBC) e fórmula livre de tirosina, mas evoluíram com controle metabólico inadequado necessitando transplante hepático, sendo que dois deles desenvolveram hepatocarcinoma. Atualmente os três mantêm bom controle metabólico com dieta livre. Caso D, 8 anos diagnosticado através da triagem neonatal. Caso E: 2,5 anos, pais consanguíneos, avaliado ao nascimento, 2 irmãos falecidos com o mesmo diagnóstico. Ambos iniciaram, no 1º mês de vida, tratamento com fórmula livre de tirosina e hoje mantêm bom controle metabólico com controle dietético e uso do NTBC, sem sinais de comprometimento sistêmico.

O diagnóstico tardio é insuficiente, pois os danos aos órgãos alvos é irreversível em pacientes com Tirosinemia tipo 1. Este relato enfatiza a importância e significância do diagnóstico precoce e do tratamento rigoroso desses pacientes. No Brasil, a Tirosinemia tipo I não faz parte do programa de triagem neonatal, as fórmulas livres de tirosina são de alto custo e somente obtidas através de processos judiciais, e o NTBC não é uma medicação registrada pela ANVISA. Esses fatores dificultam o tratamento precoce da doença.

Palavras-chave: Tirosinemia. Triagem neonatal. Diagnóstico precoce.

**EVENTOS CLÍNICOS E FATORES ASSOCIADOS EM UMA COORTE DE
CRIANÇAS COM DOENÇA FALCIFORME**

BOA-SORTE, Ney^{1,2}; CALDAS, Paula¹; AMORIM, Tatiana^{1,2}; FREITAS, Maurício¹; RIBEIRO, Rosana²; FONSECA, Silvana Fahel³

(1) Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública; (2) Serviço de Referência e Triagem Neonatal, Centro de Diagnóstico e Pesquisa, APAE Salvador; (3) Universidade de Brasília, Brasília, Distrito Federal

RESUMO

Introdução: A doença falciforme é uma das patologias genéticas mais frequentes, sendo a Bahia o estado brasileiro de maior prevalência conhecida da doença no país. As manifestações clínicas ocorrem desde o primeiro ano de vida, especialmente nos pacientes com anemia falciforme (SS). **Metodologia:** no Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) da Bahia, foi conduzido um estudo de coorte ambispectiva para descrever a incidência de eventos clínicos em crianças diagnosticadas pelo teste do pezinho, nascidas entre 2002 e 2006 e acompanhadas no SRTN da APAE Salvador. Foram analisados 165 prontuários de pacientes entre dois e seis anos com diagnóstico neonatal de hemoglobinopatia SS ou SC, através dos registros eventos clínicos (crises algicas, dactilites, infecções, priapismo, crises hemolíticas, crises de seqüestro esplênico, crises aplásicas, episódios de acidente vascular cerebral e de síndrome torácica aguda). **Resultados:** os pacientes com anemia falciforme apresentaram mais intercorrências clínicas que aqueles com hemoglobinopatia SC ($p < 0,001$). No geral, crises algicas e infecções foram os eventos mais frequentes, com incidência de 42,5% e 32,9%, respectivamente. Os eventos anêmicos agudos tiveram uma frequência de 9,2% (seqüestro esplênico 7,8%; crise hemolítica 1,4%). Síndrome torácica aguda e dactilite ocorreram, respectivamente, em 1,2% e 7,8% dos avaliados. **Conclusões:** este estudo, pioneiro em nosso meio, observou uma maior frequência de infecções e uma baixa frequência de síndrome torácica aguda, em comparação com trabalhos anteriores, além de comprovar a maior gravidade dos pacientes com a anemia falciforme. Dificuldade diagnóstica e confusão com infecções do trato respiratório podem justificar estes achados, sendo necessário ampliar o treinamento dos pediatras que atendam crianças com hemoglobinopatias ambulatorialmente e em unidades de pronto-atendimento.

Palavras-chave: Anemia Falciforme, Doença da Hemoglobina SC, Triagem Neonatal, Estudos de Coorte.

**AValiação DO ESTADO NUTRICIONAL, ATRAVÉS DE INDICADORES
ANTROPOMÉTRICOS, DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES PORTADORES DE
FENILCETONÚRIA ATENDIDAS NO SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL
(SRTN) DA APAE - SALVADOR- BA.**

LEITE, M^a Efigênia de Queiroz¹; NASCIMENTO, Aline Souza¹; LIMA, Cíntia Costa¹; BOA SORTE, Ney^{1,2}.

(1) Serviço de Referência em Triagem Neonatal, Centro de Diagnóstico e Pesquisa, APAE Salvador

(1) (2) Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública

RESUMO

Introdução: Fenilcetonúria (PKU) é uma doença metabólica resultante da deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase (FAH), que converte fenilalanina (FAL) em tirosina. O tratamento consiste em dieta restrita em proteínas de alto valor biológico e outros alimentos com alto teor de FAL. A avaliação do estado nutricional (EN) e da ingestão alimentar são essenciais para que possíveis inadequações sejam detectadas e corrigidas, evitando déficits nutricionais e alterações do crescimento. **Objetivo:** Avaliar o EN de pacientes com PKU acompanhados no SRTN da APAE-Salvador-Bahia. **Metodologia:** Estudo transversal no qual foram avaliados os pacientes com diagnóstico precoce de PKU e em acompanhamento regular no SRTN. Foram aferidos o peso (P) e estatura (E) dos pacientes, obtidos na última consulta, e calculados os valores dos indicadores antropométricos preconizados pela Organização Mundial de Saúde (OMS): crianças, estatura/idade (E/I) e peso/estatura (P/E); adolescentes, índice de massa corporal (IMC)/idade (IMC/I). Para a classificação do EN foram utilizados os escores-Z, sendo baixa estatura e desnutrição definidas como E/I e P/E inferiores a -2 (grave abaixo de -3), e sobrepeso acima de +2 (obesidade acima de +3). Os dados foram tabulados e analisados usando o SPSS 13.0. **Resultados:** Avaliou-se 65 pacientes com idade média de 63,5 meses (DP: 7,29). A média de peso e altura foram respectivamente 18,13 Kg (DP: 0,89) e 102,66 cm (DP: 2,53). Verificou-se que, com base no P/E 41,5% dos pacientes estão eutróficos; 10,8% em risco de sobrepeso; 4,6% sobrepeso e 1,5% com obesidade. Apenas seis (10,8%) dos pacientes avaliados (todos menores de quatro anos) apresentaram déficit de estatura e 1,5% (1 paciente de 15 anos) déficit grave de crescimento. Ao avaliar o indicador IMC/I apenas um paciente apresentava magreza ou desnutrição. **Conclusão:** Conclui-se que a população é predominantemente eutrófica o que reforça a importância do acompanhamento nutricional, de forma periódica e continuada, no tratamento da PKU.

Palavras-chave: Fenilcetonúria. Estado Nutricional. Dietoterapia.

O ACOLHIMENTO COMO INSTRUMENTO DO SERVIÇO SOCIAL PARA EDUCAÇÃO EM SAÚDE NO CONTEXTO DA TRIAGEM NEONATAL

Daniela LIMA¹; OTERO, Neyla¹; AMORIM, Tatiana¹; BOA-SORTE, Ney¹

(1) Serviço de Referência em Triagem Neonatal, Centro de Diagnóstico e Pesquisa, APAE Salvador;

RESUMO

Introdução: O acolhimento consiste na humanização das relações entre os profissionais de saúde e seus usuários. No Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) da APAE Salvador, o acolhimento é realizado pelo assistente social e direcionado às famílias dos pacientes que comparecem para definição diagnóstica. Tem como objetivo facilitar o acesso, produzir vínculo e construir cidadania, visando favorecer a qualificação da assistência prestada.

Métodos: Estudo observacional descritivo. Os dados foram levantados através dos registros de acolhimentos realizados pelo Serviço Social no período de Janeiro de 2008 à Julho de 2010.

Resultados: O acolhimento é realizado de segunda a quinta-feira, no turno matutino, onde são atendidas em média sete famílias, representadas em sua maioria pelas mães. Inicialmente são levantadas questões a respeito do momento da notícia, a partir das primeiras informações recebidas. Após esse momento, o assistente social reconhece as necessidades, esclarece as dúvidas, compartilhando informações referentes às doenças diagnosticadas no Teste do Pezinho e ou elucidando possíveis equívocos. Esse momento é utilizado também como veículo de informação para apresentar os recursos disponíveis e o funcionamento do CEDIP/SRTN.

Conclusão: O acolhimento é considerado uma iniciativa para a melhoria da qualidade da assistência e assim, numa análise preliminar, o assistente social considera o contexto familiar e social complexo em que o paciente está inserido, o que possibilita uma maior compreensão das situações que possam dificultar a adesão ao tratamento. Quanto à importância do acolhimento para a equipe, as manifestações e depoimentos a respeito da melhoria na humanização do atendimento aos clientes comprovam o resultado do trabalho desenvolvido pelo Serviço Social.

Palavras Chaves: Acolhimento, Família, Equipe interdisciplinar e Serviço Social

**ANÁLISE DE INOVAÇÃO DE PRODUTO PARA PROCESSAMENTO DE GRANDES VOLUMES
DE AMOSTRAS ATRAVÉS DO USO DE UM SISTEMA AUTOMATIZADO ASSOCIADO A
MÉTODO MULTIPLEX PARA 5 PARÂMETROS EM TRIAGEM NEONATAL**

SAMPAIO FILHO, C.A.¹; VETURIANO, R.²; PASSERINI, G.D.³

1, 2, 3 INTERCIENTIFICA - Pq. Tecnológico UNIVAP – MOD. 306-309
Fone: +55 (12) 3949-9333 Fax: +55 (12) 3949-9334

RESUMO

A INTERCIENTIFICA tem como uma de suas características promover a busca constante de Inovação seja no desenvolvimento, no uso ou na aplicação de novas tecnologias no campo da Triagem Neonatal. Um desses projetos, mais recentes, apresenta um conjunto de soluções que atende as necessidades dos Centros de Referência que fazem parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Embora tecnologias como a Espectrometria de Massa possam promover um nível considerável de aplicações no formato multiplex e inclusão de novos parâmetros, questões relativas a essa inclusão, geram implicações técnicas que dificultam sua implementação no país. Nessa busca por inovar e trazer o que é de real necessidade ao mercado brasileiro, a INTERCIENTIFICA desenvolveu um novo produto que possibilita a realização de um painel multiplex, envolvendo a análise de 5 parâmetros comumente utilizados e aplicados em vários estados. São eles PKU, TSH, T4, 17-OH, IRT. Esse trabalho tem como objetivo apresentar essa inovação revolucionária, utilizando cerca de 3000 amostras analisadas por sistemas disponíveis no mercado, para avaliação e comparativo do tempo de processamento, capacidade de análise, insumos, picotagem de amostras, entre outros. Tabelas comparativas demonstram as vantagens de uso do sistema *NeoMAP*, além dos valores numéricos que representam essa redução de maneira substancial. Esse tipo de inovação promove agilidade, economia e precisão, assim como facilita aos programas viabilizar estratégias de inclusão de novos parâmetros e agilizar a liberação de resultados, além de eliminar esgotamento de amostras. Por meio dos resultados obtidos, constata-se que o Sistema e os kits da linha *NeoMAP* inovam em praticamente todas as áreas críticas e pontos de interesse dos Laboratórios credenciados no PNTN, assim como dos laboratórios de apoio ou especializados na realização da Triagem Neonatal de maneira mais eficiente, precisa e econômica.

Palavras-chave: Automação. Multiplex. Triagem Neonatal. Inovação.

TRIAGEM NEONATAL PARA DOENÇAS INFECCIOSAS NO BRASIL E O USO DE UMA NOVA TECNOLOGIA

SAMPAIO FILHO, C.A.¹; VETURIANO, R.²; PASSERINI, G.D.³

1, 2, 3 INTERCIENTIFICA - Pq. Tecnológico UNIVAP – MOD. 306-309
Fone: +55 (12) 3949-9333 Fax: +55 (12) 3949-9334

RESUMO

Doenças Infecciosas no Brasil podem ser sempre consideradas como assunto de destaque. A diminuição ocorrida no perfil de morbimortalidade da população brasileira, principalmente a partir do último quarto do século XX, contribuiu para criar uma falsa expectativa de que todo esse grupo de doenças infecciosas estaria próximo da erradicação. Entretanto, o seu impacto na morbidade ainda é relevante, principalmente o produzido pelas doenças para as quais não se dispõe de mecanismos eficazes de prevenção e controle. Dentre esse grupo de doenças e colocando em foco a triagem neonatal, podemos destacar Toxoplasmose, Rubéola, Citomegalovírus, Chagas, HIV e Sífilis. A INTERCIENTIFICA, em parceria com a FINEP, desenvolveu um produto para atender as necessidades de saúde pública brasileira, produto este direcionado a programas de triagem pré e neonatal para doenças infecciosas que utiliza amostras em papel filtro. Para a validação do produto, foram utilizadas amostras controles positivas e negativas, e amostras de Centros de Referência públicos e privados, previamente analisadas. O objetivo do trabalho foi avaliar o uso do sistema multiplex desenvolvido, em comparação aos produtos em uso; sua capacidade de detecção frente às dificuldades normalmente encontradas nos programas de triagem populacional, além de destacar o uso do sistema de calibração intra-orifício. Os resultados destacam a melhoria dos tempos de processamento, a redução do potencial de erro, além dos detalhes relativos aos controles de qualidade apresentados em tempo real. Concluímos que o Kit *NeoMAP* Doenças Infecciosas atende as necessidades de saúde pública brasileira no sentido de favorecer a realização da triagem pré e neonatal pelos estados, acelerando o processo de análise, reduzindo o consumo de amostras com o aumento da qualidade e precisão nos resultados.

Palavras-chave: Doenças Infecciosas. Multiplex. Papel Filtro. Neonatal. Pré-natal.

A INCIDÊNCIA DE HEMOGLOBINOPATIAS HEREDITÁRIAS NO ESTADO DA BAHIA – DADOS DO PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL (PNTN) ENTRE 2005 A 2008.

PIMENTEL, Helena¹; PURIFICAÇÃO, Antônio Conceição¹, FONTES, Maria Inês¹, SOUSA Maria Inês¹.

(1) Serviço de Referência em Triagem Neonatal, Centro de Diagnóstico e Pesquisa, APAE Salvador

RESUMO

Introdução: A alta incidência das hemoglobinopatias no mundo faz deste grupo de doenças genéticas um grave problema de saúde pública a ser enfrentado. O PNTN instituído em 2001 incluiu a pesquisa para as hemoglobinopatias no Brasil. Estas doenças apresentam uma alta prevalência em populações afro-descendentes. A Bahia é um dos estados com maior população afro-descendente e conseqüentemente espera-se encontrar alta incidência da Doença Falciforme e outras hemoglobinopatias na sua população. O SRTN-APAE-Salador realiza a triagem neonatal para a Doença Falciforme e outras hemoglobinopatias desde 2000. **Objetivos:** descrever a média de recém nascidos triados nos anos de 2005 a 2008 e o número de casos e incidência das hemoglobinopatias (HbSS, HbSC, HbCC) nos recém-nascidos vivos do estado da Bahia. **Metodologia:** Foram obtidos os dados de nascidos vivos do estado entre 2005 e 2008 e os dados de triagem neonatal quanto ao número de triados e casos confirmados com hemoglobinopatias. O diagnóstico foi realizado por HPLC *Sickel Cell Short* – (*Variant-BioRad*) e IEF *Resolv System* - (*PerkinElmer*).

Resultados: descritos na tabela abaixo.

Ano	Nascidos Vivos	RNs triados ³	Hemoglobinopatias (HbSS, HbSC, HbCC) ³	Cobertura (%)	Incidência
2005	231.065 ¹	188.514	279	81,5%	1: 675
2006	220.187 ¹	194.146	279	88,1%	1: 695
2007	222.398 ¹	191.505	300	86,1%	1:638
2008	222.134 ²	194.709	322	87,6%	1:604
Total	895.794	768.874	1180	85,8%	1:651

Fonte: ¹Ministério da Saúde (www.datasus.gov.br); ² SESAB/DIS (www.saude.ba.gov.br); ³ SRTN-APAE-SSA

Conclusão: Baseada na alta cobertura da triagem neonatal no estado da Bahia nestes últimos anos e no número encontrado de casos positivos para as hemoglobinopatias estudadas pode-se concluir que a Bahia apresenta uma das mais altas incidências de hemoglobinopatias no Brasil. Esta informação é muito importante para que o governo local implemente ações de política pública para enfrentar o problema e cuidar das pessoas com hemoglobinopatias, principalmente com Doença Falciforme.

Palavras-chave: Anemia Falciforme; Triagem Neonatal; Incidência.

Sequestro esplênico de repetição em lactente com hemoglobinopatia SD – RELATO DE CASO

CAL, F¹; RIBEIRO, R¹; SENA, T¹; KRYCHETE, B¹; AMORIM, T¹.

⁽¹⁾ Serviço de Referência em Triagem Neonatal – Centro de Diagnóstico e Pesquisa – APAE Salvador

RESUMO

Introdução: O sequestro esplênico constitui-se num evento relacionado às síndromes falciformes que usualmente acomete crianças até 05 anos de idade e tem maior frequência entre SS homozigotos, conforme relata a literatura. **Material e métodos:** relato de caso a partir de dados de prontuário durante o acompanhamento do paciente no serviço de triagem neonatal – ambulatório de hemoglobinopatias – da APAE Salvador. **Caso clínico:** JS, 2 anos, diagnóstico de hemoglobinopatia SD ao nascimento por teste do pezinho. Sem relato de eventos relacionados à doença até os 05 meses de idade, quando iniciou queda de hemoglobina até 3 g/dl sempre requerendo hemotransfusões, realizadas em unidade de saúde do interior do estado. Aos 08 meses genitora relatou vários episódios porém não havia relatórios médicos e nem informações por parte da equipe da emergência, quanto ao motivo da necessidade transfusional. Não sabia relatar sobre aumento do baço. Foi optado por seguimento mensal para melhor esclarecimento diagnóstico. Retornou em um mês, sem relato de transfusão desde a última consulta. Ao exame apresentava-se hipoativa, pálida, icterícia, apresentando esplenomegalia importante. Hemograma revelou hemoglobina de 4,5 g/dl. Encaminhada para emergência pediátrica para hemotransfusão por suspeita de sequestro esplênico e instituído programa de transfusão regular visando manter hemoglobina S abaixo de 30%. A criança evoluiu sem mais episódios de sequestro esplênico após 12 meses de regime transfusional regular, assim como outros eventos relacionados à doença falciforme. Encontra-se em programação para esplenectomia aos 03 anos de idade. **Discussão:** A ocorrência de sequestro esplênico tem sua maior frequência relatada em pacientes com hemoglobinopatia SS homozigota. Por se tratar de uma complicação aguda de maior gravidade e com alto risco de recorrência, sendo responsável por grande morbidade e mortalidade, é imprescindível seu diagnóstico precoce também nos afetados por outras hemoglobinopatias para instituição de regime preventivo (terapia transfusional ou esplenectomia, a depender da idade).

Palavras-chave: Doença falciforme. Sequestro esplênico. Triagem neonatal.

**ASSOCIATION BETWEEN ARYLSULPHATASE A, β -GALACTOSIDASE AND SULFATIDES
EXCRETION IN COLOMBIAN PATIENTS.**

AREVALO VARGAS, Isidro¹; JAY, Manuela¹; URIBE, Alfredo¹.

(1) Departamento de Ciencias Biológicas, Centro de investigaciones en Bioquímica (CIBI) Universidad de los Andes, Bogotá,
Colombia email: jeuribe@uniandes.edu.co

ABSTRACT

Metachromatic leukodystrophy is an inherited and neurodegenerative disease characterized by a low activity of arylsulfatase A (ASA) enzyme or sphingolipid activator protein (Sap B) deficiency and the subsequent accumulation of sulfatides. Accumulation of sulfatides in the nervous system leads to severe impairment of neurological function with a fatal outcome. High quantities of this metabolite can be detected in the urinary sediment of affected individuals and its measurement can aid in diagnosis. Studies have suggested an inverse relationship between ASA/ β -galactosidase (β -gal) ratios and sulfatide excretion. A low ASA/ β -gal ratio is usually linked with high sulfatide excretion, and conversely. The present work was to assess the presence of sulfatides in urine and the association among ASA and β -gal activity in samples of controls and patients with MLD.

We estimated β -gal with a fluorometric method (4-methylumbellifery- β -D-galactopyranoside) and ASA activity with a colorimetric method (p-nitrocatechol sulfate) in leukocytes. All activities were expressed in nmol/mgprotein/hour. Sulfatides were determined from urine samples in thin-layer chromatography (TLC).

We analyzed 63 samples for ASA, 30 controls and 33 patients with white matter damage. Controls presented a median ASA/ β gal ratio of 1.088, while of the 33 patients, 3 were deficient for ASA and presented a median ASA/ β gal ratio of 0.146, and the remaining 30 patients presented a median of 1.116. Of the 3 patients that presented a low activity of ASA only 1 sample of urine was available and in the TLC this sample presented a band at the same height as observed for sulfatides.

We can observe that the affected patient exhibited a correlation between high excretion of sulfatide and a low ASA/ β -gal ratio, while the controls and patients with white matter damage maintained a high ASA/ β -gal ratio.

Key words: Arylsulfatase A. Sulfatides excretion. β -galactosidase. Thin layer chromatography

**SCREENING OF METACHROMATIC LEUKODISTROPHY AND KRABBE DISEASES IN
PATIENTS WITH SUSPECT OF WHITE MATTER DAMAGE IN COLOMBIA.**

JAY, Manuela¹; AREVALO VARGAS, Isidro¹; URIBE, Alfredo¹.

(1) Departamento de Ciencias Biológicas, Centro de investigaciones en Bioquímica (CIBI) Universidad de los Andes, Bogotá, Colombia email: jeuribe@uniandes.edu.co.

ABSTRACT

Neurodegenerative disorders are a group of diseases that can generate damage in white matter. Many studies through the years indicated that a possible cause of this damage is the failure of enzymes in a metabolic pathway. Metachromatic Leukodystrophy (MLD) and Krabbe (KD) diseases are an example of these disorders. The deficiency of an enzyme can affect the composition of various tissues, in this case the central and peripheral nervous system are impaired. These diseases cause severe demyelination due to absence in the enzymatic activity of arylsulfatase A (ASA) and β -Galactosylcerebroside (β -Galsyl). In Colombia, the prevalence of these diseases are not known, therefore it is important to screening patients presenting symptomatology consistent with white matter damage with colorimetric (COL) and fluorometric (FL) assays.

We estimated ASA activity by FL with 4-MUS and p-nitrocatechol for COL, whilst the β -Galsyl activity was evaluated with TNPAL-galactocerebroside by COL and HMU- β gal by FL. We analyzed 64 samples for ASA, 52 controls and 12 patients suspected of white matter damage, while for β -Galsyl 66 samples were analyzed, 50 controls and 16 patients. All activities were expressed in nmol/mgprotein/hour.

The activity range ASA for controls was 0.8-3.4 for FL technique and 100-500 for COL technique. Three of the 12 patients that were associated with white matter damage showed a lower activities in both techniques which ranged between 0.41-0.47 for FL and 32-55 for COL. β -Galsyl activity using the COL assay was in the range 2-7 and 0.1-2.5 for FL. In this last assay we have a prospective patient with Krabbe with an activity of 1.85 by COL and 0.034 by FL.

The results of these experiments indicate the importance of screening in patients with suspected white matter damage, because although these diseases aren't frequent in the population it is important that patients with this disorder are identified.

Key words: Screening. White matter damage. Arylsulfatase A. β -Galactosylcerebroside. Fluorometric and Colorimetric techniques.

ANÁLISIS DE ALFA-L-IDURONIDASA EN GOTAS DE SANGRE SECA RECOLECTADA EN PAPEL FILTRO: ESTUDIO DE VALORES DE REFERENCIA EN POBLACIÓN COLOMBIANA E INDIVIDUOS AFECTADOS CON ENFERMEDAD DE HURLER.

URIBE ARDILA, Alfredo¹; AREVALO VARGAS, Isidro¹; JAY, Manuela¹.

(1) Departamento de Ciencias Biológicas, Centro de investigaciones en Bioquímica (CIBI) Universidad de los Andes, Bogotá, Colombia email: jeuribe@uniandes.edu.co.

RESUMEN

La mucopolisacaridosis tipo I (MPS-I) o enfermedad de Hurler forma parte de los desordenes del metabolismo lisosomal que compromete la secuencia degradativa de los glicosaminoglicanos. Un desorden hereditario que se transmite en forma autosómica recesiva y que compromete la actividad de la alfa-L-iduronidasa, fenómeno que se expresa en el depósito progresivo de dermatan y heparan sulfato en el microambiente celular y su elevada excreción a nivel urinario. Los protocolos de diagnóstico de estos desordenes han sido orientados en su mayoría a la cuantificación y caracterización de mucopolisacáridos urinarios, sin embargo es el estudio enzimático el que determina finalmente el complejo enzimático comprometido y el diagnóstico final de los individuos afectados. Presentar el protocolo y valores de referencia para individuos control de población Colombiana y pacientes afectados con MPS I del análisis de alfa-L-iduronidasa en gotas de sangre recolectadas en papel filtro (GSSPF) en cortes de 1,2 mm y su correlación con estudios leucocitarios. Se analizan los valores de actividad enzimática de la alfa-L-iduronidasa en cortes de 1,2 mm a partir de GSSPF y concentrados leucocitarios en controles normales y pacientes. La determinación involucra una técnica fluorométrica que cuantifica la acción de la enzima sobre el sustrato sintético 4MU-alfa-L-iduronide. Enzima control del procedimiento: Betagalactosidasa. Se analizaron 1206 controles normales obteniéndose un rango de actividad en GSSPF entre 2,34 a 30,47 nM/ml/Hora. (Valor promedio: 9,7). La prueba permitió la detección de 16 individuos afectados con MPS-I cuyo rango de actividad se ubicó entre 0,0-0,68 nM/ml/Hora. Se observó una correlación del 100 % con los estudios de confirmación leucocitaria. Los análisis en GSSPF ofrecen la posibilidad diagnóstica a pacientes cuya localización geográfica es distante de los Centros de referencia, obviando los problemas que conllevan las muestras de sangre total que requieren refrigeración en los procesos de envío.

Palabras-clave: MPS-I. GSSPF. Enfermedad de Hurler. Glicosaminoglicanos. Técnica Fluorométrica.

**VI CONGRESSO BRASILEIRO DE TRIAGEM
NEONATAL / XXII CONGRESSO BRASILEIRO DE
GENÉTICA MÉDICA**

**SALVADOR – BA, 07 A 10 DE SETEMBRO DE
2010**



Diminuição do tempo de início de tratamento nos pacientes com Hipotireoidismo Congênito

Pereira, Karine S; Coimbra, Tatiana R S; Cardoso, Terezinha
Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal

O Hipotireoidismo Congênito (HC) representa uma das causas mais frequentes de retardo mental evitável, que pode ser prevenida com o diagnóstico e tratamento precoces. O objetivo deste trabalho é mostrar o impacto da atividade do Coordenador Estadual em relação a idade de início de tratamento nas crianças com HC. Após avaliação dos dados estatísticos de relatórios encaminhados ao Ministério da Saúde sobre o Serviço de Referência de Triagem Neonatal do DF em 2007, foi realizado planejamento de atuação com visitas aos postos de coleta, reuniões semestrais com Gestores das unidades coletoras, treinamento anual com as equipes de coleta e supervisão do trabalho proposto. Foram observados que essas ações modificaram a média do tempo de início de tratamento de 34 dias de vida em 2008 para 20 dias de vida em 2009 e 21 dias de vida até junho de 2010. Considerando a importância do diagnóstico precoce e as seqüelas evitáveis da doença é essencial a avaliação contínua dos dados estatísticos apontando o trajeto de atuação do Coordenador para melhores resultados e benefício dos pacientes diagnosticados.

Palavras chave: Hipotireoidismo congênito. Tratamento precoce. Triagem neonatal.

DESENVOLVIMENTO DE PREPARAÇÕES CULINÁRIAS PARA PACIENTES COM GLICOGENOSE TIPO I

**SATIRO, Carla Aline¹; GOMES, Juliana Furtado¹; LOPES, Leandra Souza dos Santos¹, OLIVEIRA,
Renata Bernardes², PINOTTI, Renata Alves¹**

(1) Universidade Metodista de São Paulo, (2) Instituto Canguru

INTRODUÇÃO: A Glicogenose tipo I, conhecida como Doença de Von Gierke, de herança autossômica recessiva, é caracterizada pela deficiência da enzima glicose-6-fosfatase e um dos principais sintomas é a hipoglicemia. Assim, as refeições devem ser fracionadas, compostas preferencialmente por carboidratos complexos e restritas em frutose, sacarose e galactose. A dieta, devido a restrição dietética, imposta pelo bloqueio metabólico, pode se tornar monótona, dificultando a adesão ao tratamento e a inserção social. Consequentemente, cabe a busca constante de alternativas, seja junto as indústrias de alimentos e/ou orientações de receitas modificadas utilizando produtos isentos do nutriente restrito. **OBJETIVO:** Desenvolver preparações culinárias para pacientes com glicogenose tipo I. **METODOLOGIA:** Todas as preparações foram desenvolvidas nas dependências da Universidade Metodista, com medidas e processos padronizados. Foi priorizado a utilização de carboidratos com menor carga glicêmica, com teor significativo de fibras e restrição de frutose e lactose. Após etapas de testes e cálculos foi realizada avaliação sensorial. O trabalho foi realizado pela parceria entre o Instituto Canguru (IC) e a Universidade Metodista, no período em que a aluna estagiou no IC. **RESULTADOS:** As 14 preparações desenvolvidas, quando comparadas com as originais, apresentaram significativo aumento de fibras e redução de carboidratos restritos no tratamento. Na avaliação sensorial, todas as preparações obtiveram aceitação positiva de mais de 50% dos degustadores. **CONCLUSÃO:** Estas preparações foram elaboradas e realizadas com êxito, atendendo as características nutricionais para o tratamento da glicogenose tipo I e não apresentaram grandes diferenças em suas características organolépticas, quando comparadas as convencionais.

Palavras-chave: Preparações culinárias, erros inatos de metabolismo, glicogenose tipo I, dieta.

**IDENTIFICAÇÃO DE MUTAÇÕES FREQUENTES PARA FENILCETONÚRIA E FIBROSE
CÍSTICA POR PCR EM TEMPO REAL EM AMOSTRAS PROVENIENTES DA TRIAGEM
NEONATAL**

**SIMON, Laura¹; BOCK, Hugo^{1,2}; CEOLATO, Juliana Casagrande^{1,2}; FITARELLI-KIEHL, Mariana^{1,2,3};
GIUGLIANI, Roberto^{1,2,3}; VARGAS, Paula Regla⁴; SARAIVA-PEREIRA, Maria Luiza^{1,2,3}.**

(1) Laboratório de Identificação Genética – Centro de Pesquisa Experimental – Hospital de Clínicas de Porto Alegre; (2) Serviço de Genética Médica – Hospital de Clínicas de Porto Alegre; (3) Departamento de Genética – Universidade Federal do Rio Grande do Sul; (4) Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Rio Grande do Sul – Hospital Materno Infantil Presidente Vargas; (4) Departamento de Bioquímica – Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

RESUMO

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) pelo Sistema Único de Saúde foi implantando pelo Ministério da Saúde a partir de 2001. A triagem inclui a realização de análises bioquímicas e, com o aumento da cobertura de nascidos-vivos, a introdução de análises moleculares para determinadas doenças. O objetivo do presente trabalho foi adaptar e aplicar um protocolo de análise molecular em amostras de sangue obtidas em papel filtro para identificação de mutações frequentes para Fenilcetonúria (PKU) e Fibrose Cística (FC). Um total de 100 amostras de sangue provenientes do Programa de Triagem Neonatal foram incluídas no trabalho. Inicialmente, protocolos diferentes de extração de DNA foram testados para identificação do mais adequado para o tipo e quantidade de material biológico disponível. O DNA extraído foi então quantificado através de ensaio fluorimétrico. A análise molecular incluiu as mutações IVS2nt5G>C, p.I65T, p.R261X, p.R261Q, p.R408W e IVS12nt1G>A no gene da PAH (PKU) e as mutações F508del, p.G542X, p.G551D, p.R553X, p.W1282X e p.N1303K no gene CFTR (FC), as quais foram identificadas por PCR em tempo real, cuja metodologia foi padronizada anteriormente no nosso laboratório. Os resultados positivos foram confirmados por sequenciamento de DNA, sendo observado identificação adequada em todos os casos. O protocolo completo apresentou bons resultados, sendo uma maneira rápida e confiável no diagnóstico precoce de crianças com uma dessas doenças, o qual pode ser aplicado diretamente em amostras provenientes do sangue coletado em pape filtro, o que evita a coleta de nova amostra do mesmo paciente (apoio financeiro: FAPERGS, CNPq e FIPE-HCPA).

Palavras-chave: fibrose cística, fenilcetonúria, triagem neonatal, PCR em tempo real.

CAPACITAÇÃO EM SAÚDE – Relato de experiência do Programa de Triagem Neonatal no Estado do Espírito Santo.

Autores: FARDIN, S., PASSAMANI, E. ; GOULART, S.; CINTRA, T.S.; WANDERLEY, H.Y.C.; BRAVIN, C.

Instituição: Serviço de Triagem Neonatal do Espírito Santo, - Centro de Diagnóstico Dr. Américo Buaiz – CEDAB/APAE Vitória

Introdução : A Capacitação dos profissionais da atenção básica ligados a coleta, busca ativa e reconvocação do “Exame do Pezinho” no Estado do Espírito Santo tem se tornado uma prática constante e uma ferramenta essencial para o sucesso do tratamento precoce e para a credibilidade dos Serviços prestados aos usuários da rede SUS. O trabalho descreve a experiência vivenciada pela equipe multidisciplinar do Programa de triagem Neonatal do Espírito Santo no treinamento e capacitação dos profissionais da atenção básica (auxiliar de enfermagem, técnico de enfermagem, enfermeiros, médicos e coordenadores de PSF) em 290 postos de coleta distribuídos pelo Estado. **Objetivo** : Promover a troca de conhecimento e informação entre os serviços referente a prevenção, técnicas de coleta adequadas, busca ativa e a abordagem familiar. **Relevância científica e social** : A Capacitação proporciona uma aproximação maior entre os profissionais envolvidos em todo o processo assim como a troca de informação estabelecendo um envolvimento real e humanizado com a utilização de uma rede de suporte e de subsídios necessários para a melhor qualidade de vida da população. **Metodologia** : Atualização anual em saúde para todos os profissionais envolvidos no processo de coleta e busca ativa. Elaboração de uma apostila com dados científicos, métodos de coleta e humanização. **Conclusão** : A capacitação e atualização em saúde tem respaldado as equipes de saúde da atenção básica na condução das informações necessárias à população. O trabalho vem atendendo os objetivos desejáveis para redução do tempo de coleta, envio dos exames e busca ativa e tratamento precoce.

A TRIAGEM PRÉ-NATAL NA PREVENÇÃO DA TRANSMISSÃO VERTICAL DO HIV 1+2 COM A APLICAÇÃO DO PAPEL DE FILTRO NA COLETA DAS AMOSTRAS DE SANGUE NAS GESTANTES

Appolinário,MAO¹;Bencomo,JF¹; de Castro,AJW²;Prates,SL¹;dos Santos,CB¹;Rodriguez,H³

(1)Laboratório BioMarc - Instituto Vital Brazil - Niterói - SESDEC - Rio de Janeiro;(2) Vital Brazil - Niterói - SESDEC - Rio de Janeiro

Introdução: O Papel de Filtro (PF) como alternativa para coleta de amostras de sangue, tem tido cada dia maior interesse pelos investigadores e técnicos de saúde pública, com intuito de melhorar os programas de pesquisa populacional. Muitos autores desde o início desta nova possibilidade de coleta, iniciaram seus projetos com amostras de sangue seco para estudos neonatais. Desde o início deste século, tem-se acrescentado a possibilidade de ampliar os estudos epidemiológicos de apoio a atenção primária da saúde. **Objetivo:** Aperfeiçoar a qualidade da triagem Pré-natal aplicando um sistema de coleta das amostras de sangue no papel de filtro (PF) para detectar anticorpos HIV 1+2 com uso de sistema ELISA. **Métodos:** No período de 01 de março a 29 de julho de 2010 coletou-se amostras de sangue em PF nas gestantes do estado do Rio de Janeiro incluídas no Programa Estadual de Triagem Pré-Natal, usando o suporte tecnológico de ELISA da Empresa MBiolog (Imunoscreem). **Resultados:** Das 3457 grávidas de 24 municípios, no período avaliado, identificou-se 08 casos positivos para HIV (0,23%), sendo, 2 casos (0,05%) no primeiro trimestre de gravidez, 5 casos(0,14%) no segundo trimestre, e 1 casos (0,02%) no terceiro trimestre. O município de maior incidência foi Macaé com 4 casos. **Conclusão:** se conclui que a aplicação da coleta do PF na triagem de gestantes contribuiu na diminuição da transmissão vertical da AIDS com uma alta eficiência, eficácia e efetividade na aplicação massiva do controle epidemiológico da doença. **Palavras-chave:** HIV, transmissão vertical, papel de filtro

**IDENTIFICAÇÃO DE PAIS COM DOENÇAS FALCIFORMES A
PARTIR DE FILHOS HETEROZIGOTOS NA TRIAGEM NEONATAL DE
PERNAMBUCO**

Coutinho, I.M.P.¹; Ávila, T.T.²; Bezerra, M.A.C.³; Fernandes, L.C.L.⁴; Silva, P.A.M.⁵

(1) Laboratório Central de Saúde Pública-LACEN-PE (2) Serviço de Referência da Triagem Neonatal de Pernambuco - Hospital da Restauração.

RESUMO

Em 2002, o Serviço de Referência em Triagem Neonatal de Pernambuco foi cadastrado na fase II do Programa Nacional de Triagem Neonatal, e o LACEN-PE foi referenciado na realização dos exames para pesquisa do Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria e a Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias. A partir de 2003 iniciou-se a realização de exames para o Diagnóstico Tardio dos pais das crianças heterozigóticas. O objetivo deste trabalho foi identificar os pais com doenças falciformes a partir de filhos heterozigóticos na Triagem Neonatal de Pernambuco, no período de janeiro de 2003 a junho de 2010. A metodologia utilizada foi a eletroforese da hemoglobina por HPLC (Cromatografia Líquida de Alta Performance) associado à cromatografia de troca catiônica, em equipamento VARIANT, com kits para β -talassemia, em sangue total colhido com anticoagulante EDTA (ácido etilenodiaminotetracético). A eletroforese da hemoglobina realizada em 17.410 amostras de sangue dos pais das crianças heterozigóticas identificou 13 com doença SC, 04 $S\beta^+$ leve, 03 $S\beta^+$ grave, 01 $S\beta^0$, 02 CC, 01 $C\beta^+$ leve, 01 $C\beta^0$ e 11 SS. Seria de grande valia uma melhor conscientização de todos os pais das crianças heterozigóticas, na adesão ao exame para esclarecimento do seu padrão eletroforético relativo à hemoglobina, possibilitando maior cobertura do diagnóstico tardio e conseqüente melhoria da qualidade de vida após tratamento, acompanhamento e orientação destas famílias.

Palavras-chave: Doenças Falciformes, Diagnóstico Tardio, Heterozigose

**DEFICIÊNCIA DE TETRABIOPTERINA:
CASOS DIAGNOSTICADOS NA APAE DE SÃO PAULO**

GIUSTI, Marcia¹; ROCHA, Monica¹; SHIROMA, Milena¹; ROCCO, Eloa¹; MAMEDE, Fabyola¹

(1) Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo, APAE-SP

RESUMO

A fenilcetonúria é doença caracterizada pela deficiência na atividade da enzima fenilalanina hidroxilase, resultando na elevação das concentrações de fenilalanina no sangue e no cérebro, podendo acarretar uma disfunção neurológica significativa em indivíduos não tratados, ou tratados tardiamente. Várias mutações nos genes da fenilalanina hidroxilase estão envolvidos, sendo 1 a 2% como resultado da deficiência do cofator tetrabiopterina. Esta deficiência surge de mutações de genes que codificam enzimas necessárias para a sua biossíntese (GTPCH e PTPS) ou regeneração (DHPR e pterina-4alfa-carboxilase desidratase). Pacientes com deficiência de tetrabiopterina apresentam quadro clínico neurológico severo, mesmo seguindo a dieta restrita em fenilalanina e o uso da fórmula isenta deste aminoácido. Nas deficiências de GTPCH e PTPS, é necessária a administração da tetrabiopterina, eficaz na redução dos níveis plasmáticos da fenilalanina. **Objetivo:** Mostrar a importância da avaliação da tetrabiopterina em todos os casos de fenilcetonúria diagnosticados pela triagem neonatal. **Material e Método:** Foi realizada a pesquisa da tetrabiopterina em papel filtro e urina pela University Children's Hospital – Suíça, em 220 casos diagnosticados de fenilcetonúria pelo Serviço de Referência em Triagem Neonatal da APAE de São Paulo. **Resultados:** Dos 220 pacientes que realizaram a pesquisa, 4 apresentaram deficiência de PTPS (idade média de 67 dias de vida, sendo 3 do sexo masculino e 1 feminino, e 1 caso apresentando consanguinidade entre os pais) e 1 caso com deficiência de DHPR (18 dias de vida, sexo feminino), correspondendo a 2% do total pesquisado. **Conclusão:** A pesquisa da tetrabiopterina, logo após o diagnóstico da fenilcetonúria, auxilia na realização do tratamento adequado ao paciente, evitando sequelas neurológicas graves.

Palavras-chaves: Fenilcetonúria. Tetrabiopterina. Deficiência.

VOCABULÁRIO RECEPTIVO E HABILIDADES PSICOLINGUÍSTICAS EM CRIANÇAS COM FENILCETONÚRIA

**LAMÔNICA, Dionísia Aparecida Cusin¹; FERREIRA, Amanda Tragueta¹; ANASTÁCIO-PESSAN,
Fernanda da Luz²; SILVA, Greyce Kelly¹; GEJÃO, Mariana Germano¹.**

(1) Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo; (2) Laboratório de *Screening* Neonatal Teste do Pezinho da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Bauru.

RESUMO

Na Fenilcetonúria há impossibilidade de transformação do aminoácido fenilalanina em tirosina pelo fígado, acarretando em níveis altos de fenilalanina e seus metabólitos no sangue, o que por sua vez acarreta em acometimentos severos no cérebro, os quais interferem no desenvolvimento global de indivíduos, especificamente no desenvolvimento da linguagem (função mental refinada que depende da integridade cerebral, de processos sensoriais, perceptuais e cognitivos e da influência do ambiente). O objetivo deste estudo foi verificar o vocabulário receptivo e habilidades psicolinguísticas em crianças com Fenilcetonúria acompanhadas por um Programa de Triagem Neonatal. Participaram 13 crianças (37-120 meses) que realizavam tratamento com dieta alimentar e acompanhamento com equipe multidisciplinar (pediatra, neuropediatra, nutricionista, psicólogo, fonoaudiólogo e assistente social). Após assinatura do termo de consentimento, aplicou-se o Teste de Vocabulário por Imagem *Peabody* (TVIP) e Teste *Illinóis* de Habilidades Psicolinguísticas (ITPA). Na avaliação do TVIP 30,77% das crianças apresentaram desempenho alterado para sua idade cronológica e na avaliação do ITPA todas as crianças apresentaram alteração em pelo menos uma das habilidades psicolinguísticas (68,62% com alteração em expressão verbal, combinação de sons e memória sequencial auditiva; 61,54% em recepção auditiva e associação visual; 53,85% em recepção visual, associação auditiva e clausura gramatical; 38,46% em memória sequencial auditiva; 30,77% em clausura auditiva e visual e 23,08% em expressão manual). Conclui-se que estas crianças apresentam alterações na aquisição e desenvolvimento do vocabulário receptivo e das habilidades psicolinguísticas, que comprometem a comunicação e interferem na integração social e no aprendizado. Estudos brasileiros sobre habilidades comunicativas são escassos nesta população. Apesar da preocupação com a prevenção da deficiência intelectual, estes achados demonstram a necessidade de acompanhamento fonoaudiológico do desenvolvimento da linguagem oral e escrita em indivíduos com fenilcetonúria, contribuindo assim, para a prevenção e detecção de possíveis alterações no desenvolvimento infantil.

Palavras-chave: Fenilcetonúria. Desenvolvimento infantil. Comunicação. Avaliação.

**VI CONGRESSO BRASILEIRO DE TRIAGEM
NEONATAL / XXII CONGRESSO BRASILEIRO DE
GENÉTICA MÉDICA**

**SALVADOR – BA, 07 A 10 DE SETEMBRO DE
2010**



**PESQUISA NEONATAL PROGRAMADA DE FIBROSIS QUÍSTICA: COBERTURA,
ACCESIBILIDAD Y OPORTUNIDAD**

GUERCIO, AM¹; VILLARÍAS, NI¹; NAVARTA, LM¹; CALIGIORE, PS¹; LENTINI, E².

(1) Centro de Prevención de Enfermedades Inaparentes de la Infancia (CE.P.E.I.I.); (2) Programa de Asistencia Integral a la Enfermedad Fibroquística. Hospital Pediátrico Dr. Humberto Notti. Ministerio de Salud. Gobierno de Mendoza. Argentina

RESUMEN

La detección y diagnóstico precoz de la fibrosis quística (FQ) permite reducir los períodos de hospitalización, mejorar el crecimiento y calidad de vida de los niños. Objetivos: -validar metodología para detección precoz y diagnóstico molecular (DM) de FQ. -incorporar la FQ al “programa” de pesquisa neonatal (PN) de la provincia. Metodología: 1ª etapa: -validación metodológica para PN y establecimiento del valor de referencia, mediante la determinación de Tripsina Inmuno-Reactiva (TIR) en gota de sangre seca sobre papel de filtro por método inmuno-fluorométrico (valor de referencia: menor de 90 ng/ml para niños menores de 21 días). -investigación de 29 mutaciones para el DM en niños con TIR elevada, test del sudor positivo o manifestaciones clínicas altamente sospechosas. Población: recién nacidos (RN) procedentes de neonatología y consultorio externo del Hospital y del sector privado a demanda. 2ª etapa: incorporación de la FQ al “programa” de PN, extendiendo la cobertura a todos los RN en maternidades estatales de la provincia; planificación y coordinación de actividades con servicios especializados del Hospital. Resultados: -desde enero/2005 hasta febrero/2010 se evaluaron 18732 niños, 74 presentaron valor elevado de TIR y 3 FQ con DM -desde 01/03/2010 hasta 30/06/2010 se realizó la PN de FQ a 6000 niños, promedio 3 días de vida, logrando una cobertura del 98% para maternidades estatales. 22 niños presentaron TIR elevada y se encuentran en evaluación médica para continuar, si es necesario, con estudios especializados. Conclusiones: CE.P.E.I.I. incorporó la metodología que se consideró más adecuada y confiable para la PN de FQ, logró un elevado porcentaje de cobertura para RN en maternidades estatales y accesibilidad para efectuar estudios diagnósticos especializados. Por ello, se considera que sólo es posible justificar la importante inversión que se realiza en PN y DM si se trabaja bajo las condiciones y requisitos de un “programa”.

Palabras clave: Fibrosis quística. Programa. Pesquisa. Diagnóstico.

ESTUDO DO CAMPO 34 NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO/UFMS: COMPARAÇÃO ENTRE AS NOTIFICAÇÕES DE MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS PELA DNV E PELO ECLAMC

ROLIM, Karina Rosa¹; BLANS, Jaqueline Pasa¹; GIULIANI, Liane de Rosso²

(1) Alunas de Graduação de Medicina da FAMED/UFMS. (2) Professora de Genética Médica FAMED / UFMS.

RESUMO

Introdução: As malformações congênitas são consideradas a segunda causa de mortalidade infantil, com aproximadamente 13% dos óbitos em crianças menores de um ano. Em 1999, o Ministério da Saúde criou uma nova versão da Declaração de Nascido Vivo (DNV), com a inclusão de um novo campo de registro obrigatório – o Campo 34 – destinado ao registro sobre a presença ou não de malformações congênitas.

Objetivos: Avaliar o funcionamento do campo 34 da DNV, comparando as informações com as registradas nos prontuários médicos dos respectivos recém-nascidos, na DNV e pelo ECLAMC no HU/UFMS e a sua otimização como instrumento de vigilância epidemiológica continuada das malformações congênitas.

Materiais e métodos: Foram avaliados os dados de N = 3944 nascimentos no HU/UFMS pelo SINASC (DNV) e N = 3954 nascimentos de nativos registrados pelo ECLAMC neste mesmo hospital, coletados no período de março de 2007 a junho de 2010. Neste período, foi registrada uma frequência global de anomalias congênitas de 3,71% (N=147 recém nascidos vivos) e deste total, 45 (30,6%) casos consistiam em anomalias menores, 60 (40,8%) em anomalias maiores isoladas e 42 (28,6%) em anomalias congênitas múltiplas. Nenhuma das anomalias menores preenchia critério para gravidade; das anomalias maiores, 28 casos foram classificados como alto risco, destes, 10 casos (16,6%) evoluíram para óbito; 32 (76,2%) casos das anomalias congênitas múltiplas eram de alto risco, dos quais 18 (42,8%) foram a óbito. Enquanto no mesmo período, foram registrados apenas 35 recém nascidos malformados pelo campo 34 da DNV.

Discussão: A diferença entre as estatísticas reforça o fato de haver negligência no preenchimento do campo 34 da DNV no Hospital Universitário, e da necessidade de um trabalho em parceria com a secretaria de saúde a fim de reverter a subutilização do Campo 34, ferramenta importante de registro e vigilância epidemiológicos.

Palavras-chave: Malformações Congênitas, Campo 34, Declaração de Nascido Vivo.

**DETECÇÃO DE PTERINAS EM DBS POR CLAE-EM/EM PARA AVALIAÇÃO DE PKU
ATÍPICA - ESTUDOS PRELIMINARES**

**ALLEGRI, Gabriella¹; OLIVEIRA, Maria Lúcia C.¹; GOMES, Luis Nelson L. F.¹; AQUINO NETO, Francisco
R.²; SCALCO, Fernanda B.¹.**

(1) Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo (LBEIM) – Departamento de Bioquímica – Instituto de Química - UFRJ;
(2) Laboratório de Apoio ao Desenvolvimento Tecnológico (LADETEC) – Departamento de Química Orgânica – Instituto de
Química – UFRJ

RESUMO

A tetraidrobiopterina (BH₄) é cofator de várias enzimas, dentre elas a fenilalanina hidroxilase (PAH). A deficiência das enzimas de síntese ou regeneração de BH₄ pode levar a PKU atípica, caracterizada pelo acúmulo de fenilalanina e perfil anormal de neurotransmissores e pterinas. Esta doença é classificada no grupo das hiperfenilalaninemias (HPAs) e corresponde de 1 a 3% dos casos de HPAs. Para caracterizar a PKU atípica é necessário avaliar os derivados de BH₄ em urina e realizar o teste de sobrecarga com BH₄. O objetivo deste trabalho foi desenvolver uma metodologia por CLAE-EM/EM de análise dos derivados de BH₄ (pterina, isoxantopterina, L- e 7-biopterinas e D- e 7-neopterinas) em sangue seco em papel de filtro (DBS), a mesma matriz e equipamento utilizados em triagem neonatal. Foram utilizados para este estudo, DBS fortificado com soluções padrões de pterinas e DBS de neonatos normais. Este estudo preliminar permitiu separar e detectar os 6 analitos alvo e traçar um perfil de normalidade a partir de amostras de recém nascidos saudáveis. A padronização desta metodologia e a obtenção de um perfil de normalidade são importantes ferramentas para caracterizar casos de PKU atípica diferenciar HPAs com sensibilidade, rapidez e sem necessidade de coleta de amostras, propiciando a instituição imediata do tratamento adequado.

Palavras-chave: PKU Atípica. Pterinas. CLAE-EM/EM. DBS. Diagnóstico.

TRIAGEM NEONATAL E DIAGNÓSTICO DE TALASSEMIAS

Autores: PASSAMANI, E. ; GOULART, S.; FARDIM, S., CINTRA, T.S.; WANDERLEY, H.Y.C.; BRAVIN, C.; PEREIRA, A

Instituição: Serviço de Triagem Neonatal do Espírito Santo,-Centro de Diagnóstico Dr. Américo Buaiz – CEDAB/APAE Vitória

INTRODUÇÃO: As hemoglobinopatias representam um problema de saúde pública em nosso país e como medida de prevenção o Ministério da Saúde através da portaria GM/MS nº822, incluiu as hemoglobinopatias no Programa Nacional de Triagem Neonatal. As hemoglobinopatias resultam de mutações nos genes que codificam as cadeias globínicas alfa e beta da molécula de hemoglobina. Atualmente já foram descritas mais de 1200 mutações nos genes dessas cadeias, as mais frequentes são as variantes estruturais para as hemoglobinas S e C. A Triagem Neonatal no Espírito Santo foi implantada em 1992, atualmente pesquisando Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Hemoglobinopatias e Fibrose Cística. **OBJETIVO:** Alertar da importância da realização dos exames dos pais com filhos em investigação para hemoglobinopatias na triagem neonatal **METODOLOGIA:** A reconvocação é realizada através do sistema de busca ativa, imediatamente após a liberação dos resultados. Na primeira consulta são realizados os exames confirmatórios pelo método de HPLC e Focalização Isoelétrica e indicado a realização dos exames dos pais. **RESULTADO:** Foram detectados 9 casos nos exames confirmatórios em que os recém nascidos apresentavam Hemoglobina C ou S, Hemoglobina Fetal elevada e ausência fração A1. Em todos os casos um dos pais apresentavam a fração A2 elevada. na HPLC, sendo possível o diagnóstico de 7 casos HbFS talassemia e 2 casos HbFC talassemia. Os resultados foram confirmados após 6 meses de vida. **CONCLUSÃO** O exame dos pais foi importante para a correta interpretação do resultado da triagem neonatal, diagnóstico e orientação inicial do paciente. O aconselhamento genético proporciona aos familiares melhor compreensão da patologia e do risco genético, na perspectiva de melhor adesão ao tratamento.

PERFIL DOS PROFISSIONAIS DO PSF/AL CAPACITADOS SOBRE O PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL EM ALAGOAS

LIPINSKI-FIGUEIREDO, Eneida¹; COSTA, Doriane Santa Cruz da Silva²; ESTELITA, Sandra Helena de Oliveira⁴; LOPES, Ana Luzia de Campos²; PORCIUNCULA, Carlos Guilherme Gaelzer¹; SANTOS, Emerson Santana^{1,4}; ALVES, Victor¹; BARROS, Gabriella Macêdo⁴; OLIVEIRA, Helton Mayco Nunes da Silva¹

(1) UFAL; (2) SRTN – AL; (3) HEMOAL; (4) UNCISAL.

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Fenilcetonúria (PKU), o Hipotireoidismo Congênito (HC), a Doença Falciforme (DF) e a Fibrose Cística (FC) são patologias triadas através do PNTN. Se detectadas precocemente e tratadas adequadamente previnem retardo mental e contribuem para o controle da morbimortalidade. O desconhecimento destas patologias pelos profissionais da atenção básica gera a necessidade de capacitação continuada e o fornecimento de material informativo. **OBJETIVO:** Avaliar o grau de conhecimento dos profissionais do PSF-AL, que participaram de capacitação sobre o PNTN. **METODOLOGIA:** Estudo descritivo transversal fundamentado nos dados coletados através de questionários anônimos aplicados antes das capacitações a 449 médicos e enfermeiros do PSF-AL no 1º semestre de 2010. Variáveis consideradas: sexo, profissão, titulação máxima, informação sobre o PNTN, acesso a material técnico, conhecimento sobre as patologias triadas, idade ideal para a coleta de sangue e encaminhamento para serviços especializados. **RESULTADOS:** Constatou-se que 81% dos profissionais eram do sexo feminino, 63% enfermeiros e 37% médicos. 73% possuíam Especialização. 55% afirmaram já ter tido informações sobre o PNTN, no entanto 72% relataram não possuir material técnico. 19,7% relataram desconhecer as patologias triadas, 26,5% afirmaram saber que o PKU e o HC eram detectados no PNTN, 24% relataram saber da triagem da DF e 3,5% da FC. Com relação à idade ideal para a coleta de sangue, 1,3% afirmaram ser na hora do parto, 4,3% no 1º dia, 85,1% entre o 3º e o 7º dia, 9,3% no 1º mês. Para o encaminhamento, 15,1% citaram o HEMOAL, 13%, o HU, 23,6%, a Casa do Pezinho e 48,4% não informaram. **CONCLUSÕES:** Os dados coletados revelam carência de informações sobre alguns aspectos do PNTN, gerando inadequação na abordagem e o não encaminhamento a serviços especializados. Espera-se, como resultado das capacitações, um incremento na adesão ao Teste do Pezinho com melhoria no tratamento e no encaminhamento dos pacientes.

Palavras-chave: Doença Falciforme. Fenilcetonúria. Hipotireoidismo Congênito. Atenção Básica. PSF.

O PROCESSO DA BUSCA ATIVA NO LABORATÓRIO DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL DO RS

CHAPPER, Marta¹; VARGAS, Paula R.¹; CASTRO, Simone M.^{1,2};

(1) Serviço de Referência em Triagem Neonatal do RS, Hospital Materno Infantil Presidente Vargas, RS, Brasil.

(2) Faculdade de Farmácia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brasil;

Introdução: O Programa Nacional de Triagem Neonatal – PNTN, criado em 2001, possui objetivos específicos como ampliação da cobertura, visando 100% dos nascidos vivos, busca ativa dos pacientes triados, confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento adequados dos pacientes identificados. O Laboratório de Referência em Triagem Neonatal/RS (LSRTN) atua efetivamente no processo de busca ativa, visando diminuir os tempos de reconvocação causados por problemas técnicos ou para confirmação dos resultados na fase analítica que possam provocar um diagnóstico tardio. **Objetivos:** Identificar as principais causas de reconvoções para segundas coletas dos testes de Triagem Neonatal, no LRTN, por alterações dos parâmetros analisados (PKU, NTSH e Hb), e por problemas técnicos que inviabilizaram o processamento das amostras recebidas (material insuficiente, hemólise, saturação, coleta precoce, presença de fungos, etc). **Metodologia:** Em 2009 foram triados 100.771 recém nascidos no SRTN/RS, destes, foram reconvocados, para confirmação de resultados: 339 (0,34%) – NTSH; 61 (0,06%) – PKU; 23 (0,02%) Hb. Os problemas técnicos com as coletas foram estratificados em dois grupos de reconvocados: 1º - Falta de informações e/ou logística no encaminhamento dos testes coletados (Faltas de dados, coletas precoces, retenção e problemas técnicos) - 587 (0,59%); 2º Problemas com a técnica de coleta e/ou armazenamento do papel filtro (material insuficiente, hemólise, saturação, contaminação) - 731 (0,72%); No total, foram 1.741 (1,72%) reconvoções. **Resultados:** O retorno das amostras por suspeita de alteração em algum dos parâmetros analisados foi de 100%. Para as reconvoções por problemas com as coletas, o retorno das segundas amostras foi de 94,3% até a presente data. **Discussão:** Os dados encontrados representaram a excelência do processo da busca ativa no RS, em relação aos itens analisados. O contato direto, por telefone, com as 1.027 unidades de saúde, representando 498 municípios do RS, e a sistemática revisão dos relatórios, unidos ao comprometimento da equipe, são responsáveis pela cobertura de 97,5% dos nascidos vivos do estado.

Palavras-chave: Busca Ativa. Triagem Neonatal. Problemas de Coleta. Reconvoções.

DEFICIÊNCIA DE DESIDROGENASE DE ACIL-COA DE CADEIA MEDIA (MCAD) DEMONSTRANDO A IMPORTÂNCIA DE TRIAGEM NEONATAL AMPLIADA - RELATO DE CASO CLÍNICO

MONTEIRO, F. P.^{1*}; HADACHI, S. M.²

(1) Genética Médica do Ambulatório da APAE - SP ; (2) Laboratório do SRTN / APAE de SP

RESUMO

INTRODUÇÃO: Os defeitos de Beta-oxidação constituem um grupo de condições genéticas, causadas por deficiências das diferentes enzimas envolvidas no ciclo, dentre os quais o mais frequente é a deficiência de desidrogenase de acil-Coa de cadeia média com prevalência de 1/ 10000-15000 nativos e que, clinicamente manifesta-se por episódios de hipoglicemia hipocetótica, vômitos, letargia, encefalopatia, coma e até morte súbita, desencadeados por jejum prolongado, processos infecciosos ou outras formas de stress metabólico, podendo, a longo prazo, quando não diagnosticada e/ou não tratada, evoluir com déficit cognitivo de grau variável. **OBJETIVO:** Relatamos o caso de propósito do sexo masculino, 1o e único filho de casal consanguíneo, encaminhado ao ambulatório de genética da APAE-SP por deficiência intelectual e transtorno invasivo da infância. Nascido de parto normal pré-termo, após gestação sendo referidos movimentação fetal reduzida e edema materno com aumento ponderal de 30kg. Apresentou icterícia e hipoglicemia no período neonatal e episódios recorrentes de hipoglicemia associados a letargia com múltiplas internações no 1o ano de vida por esta razão. Ao exame apresentava perímetro cefálico no limite superior, acantose nigricante em nuca e dismorfismos faciais e em membros. Trazia cariótipo e tomografia de crânio normais e eletrocardiograma com intervalo PR curto e onda delta em V4 e V5. **METODOLOGIA E RESULTADOS:** Realizados no SRTN/APAE-SP, triagem básica para erros metabólicos, negativa para todas as provas testadas, e perfil de aminoácidos e acilcarnitinas por espectrometria de massas em tandem em amostra de sangue seco em papel filtro S&S 903, demonstrando aumento de C6, C8 e das razões C8/C6 e C8/C10, resultado este altamente sugestivo de deficiência de MCAD. Teste molecular confirmou presença de homozigose para mutação 985A>G. **DISCUSSÃO:** O presente caso ilustra a importância da realização de triagem neonatal ampliada, como já ocorre em muitos países do mundo, para o diagnóstico e instituição de tratamento precoce de condições nas quais este é capaz de evitar sequelas a longo prazo.

Palavras-chave: Caso clínico. Deficiência de MCAD. Triagem neonatal ampliada. Espectrometria de massas em tandem.

Referências

- 1- John Fernandes, Jean-Marie Saudubray, Georges van den Berghe, John H. Walter (Editors). *Inborn Metabolic Diseases Diagnosis and Treatment*. Fourth, Revised Edition.
- 2- Kompare M, Rizzo WB. *Mitochondrial fatty-acid oxidation disorders*. Semin Pediatr Neurol. 2008 Sep;15(3):140-9
- 3- Ghisla S: *Beta-oxidation of fatty acids. A century of discovery*. Eur J Biochem 271:459-461, 2004
- 4- Vockley J, Whiteman DA. *Defects of mitochondrial beta-oxidation: a growing group of disorders*. Neuromuscul Disord. 2002 Mar;12(3):235-46
- 5- Roe CR. *Inherited disorders of mitochondrial fatty acid oxidation: a new responsibility for the neonatologist*. Semin Neonatol. 2002 Feb;7(1):37-47
- 6- OMIM (1999) *Online Mendelian Inheritance in Man*. Center for Medical Genetics, Johns Hopkins University (Baltimore, Md.) and National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine (Bethesda, Md.). Word Wide Web URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
- 7- Yokota I, Coates PM, Hale DE et al (1992) *The molecular basis of medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: survey and evolution of 985A-G transition, and identification of five rare types of mutation within the medium chain acyl-CoA dehydrogenase gene*. Prog Clin Biol Res 375:425-440
- 8- Andresen BS, Dobrowolski SF, O'Reilly L, Muenzer J, McCandless SE, Frazier DM, Udvari S, Bross P, Knudsen I, Banas R, Chace DH, Engel P, Naylor EW, Gregersen N: *Mediumchain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) mutations*

identified by MS/MS-based prospective screening of newborns differ from those observed in patients with clinical symptoms: identification and characterization of a new, prevalent mutation that results in mild MCAD deficiency. Am. J Hum. Genet. 68:1408–1418, 2001

9- Sim KG, Hammond J, Wilcken B. Strategies for the diagnosis of mitochondrial fatty acid beta-oxidation disorders. Clin Chim Acta. 2002 Sep;323(1-2):37-58.

PERFIL SÓCIO-BIOLÓGICO DOS PACIENTES EM TRATAMENTO TRIADOS NO SRTN DE ALAGOAS

COSTA, Doriane Santa Cruz da Silva²; LIPINSKI-FIGUEIREDO, Eneida¹; GOMES, Lucas Ribeiro¹; LIMA, Anderson Augustinho¹; ESTELITA, Sandra Helena de Oliveira³; LOPES, Ana Luzia de Campos²

(1) UFAL; (2) SRTN-AL; (3) HEMOAL

RESUMO

INTRODUÇÃO: Em Alagoas, o Serviço de Referência em Triagem Neonatal foi implantado em 1992, com credenciamento da Fase I em 2001. A Fase II foi habilitada no final de 2008. Desde a implantação do PTN foram triados 131 pacientes com Fenilcetonúria (PKU), Hipotireoidismo Congênito (HC) e Doença Falciforme (DF).

OBJETIVO: Este trabalho objetivou traçar o perfil relativo a parâmetros sócio-econômico-biológicos dos pacientes/familiares em tratamento no SRTN-AL, diagnosticados entre 1992 e junho de 2010, promovendo reflexões que incrementem a qualidade da assistência à saúde, com base em perspectiva interdisciplinar.

METODOLOGIA: Foram analisados dados da ficha social de 131 pacientes em tratamento (24 com PKU, 73 com HC e 34 com DF), com relação a sexo, cor, escolaridade do paciente e de seus pais, estado civil, tempo de união, número de filhos, ocupação, benefícios, renda, religião, naturalidade, informações sobre moradia e saneamento básico.

RESULTADOS: São destacados os achados mais significativos, respectivamente, para PKU, HC e DF: proporção sexual: sexo masculino 67%, sexo feminino 66% e sexo masculino 59%. Em relação à cor, detectou-se entre pardos e negros: 58%, 89% e 91%. Nas três patologias a escolaridade dos pais foi baixa e a renda familiar até 4 salários foi: 70,8%, 96% e 100%. A distribuição dos casos foi relativamente homogênea no estado, com concentração maior nas cidades mais populosas do estado.

CONCLUSÕES: Há desvio na proporção sexual nas 3 patologias, merecendo estudos mais aprofundados. A predominância de pardos e negros na DF está de acordo com o esperado, o mesmo não acontecendo para PKU e HC. As baixas escolaridades dos pais e renda familiar são fatores agravantes para a eficácia e adesão ao tratamento. Além da atenção à saúde há necessidade de mudanças nos parâmetros sociais, a fim de proporcionar uma melhoria na qualidade de vida dos pacientes e familiares.

Palavras-chave: PNTN. Triagem Neonatal. Fenilcetonúria. Hipotireoidismo Congênito. Doença Falciforme.

HABILIDADES COMUNICATIVAS E PSICOLINGÜÍSTICAS EM CRIANÇAS COM HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO

**LAMÔNICA, Dionísia Aparecida Cusin¹; GEJÃO, Mariana Germano¹; FERREIRA, Amanda
Tragueta¹; ANASTÁCIO-PESSAN, Fernanda da Luz².**

(1) Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru da USP; (2) Laboratório de Screening Neonatal Teste do Pezinho da APAE-Bauru.

RESUMO

O Hipotireoidismo Congênito (HC) é um distúrbio metabólico sistêmico decorrente da produção insuficiente dos hormônios tireoidianos devido à malformação da glândula tireóide ou alterações na biossíntese hormonal. Estes hormônios têm grande influência no desenvolvimento do sistema nervoso central, podendo trazer interferência no desenvolvimento infantil. O objetivo deste estudo foi descrever habilidades comunicativas e psicolinguísticas de crianças com HC. Participaram 43 crianças com HC, de 1 a 120 meses de idade, com diagnóstico realizado até o segundo mês de vida. Após assinatura do termo de consentimento, analisaram-se prontuários e aplicaram-se os seguintes instrumentos: Early Language Milestone Scale (ELM), Teste de Vocabulário por Imagem Peabody (TVIP), Escala de desenvolvimento comportamental de Gesell e Amatruda (EDSGA), Avaliação do Desenvolvimento da Linguagem (ADL), Teste de *Screening* de Desenvolvimento de DENVER-II (RSDD-II), ABFW Teste de Linguagem Infantil-fonologia e Teste de Illinois de Habilidades Psicolinguísticas (ITPA), de acordo com a faixa etária e nível de desenvolvimento infantil. Utilizou-se análise estatística descritiva. Verificou-se que essas crianças são de risco para alterações nas habilidades do desenvolvimento infantil (motora, cognitiva, linguística, adaptativa e pessoa-social), principalmente nos primeiros anos de vida. Observaram-se déficits de atenção, alterações nas habilidades de linguagem, cognição e psicolinguísticas, estas últimas principalmente após a idade pré-escolar. Estes achados são compatíveis à literatura. Infere-se que os desempenhos nas habilidades psicolinguísticas sofreram influência da dificuldade na manutenção do tempo de atenção. Quanto à expressão da linguagem, não foram observadas alterações significativas no aspecto fonológico, mas sim no uso da linguagem. Diante os resultados, infere-se que o tratamento realizado foi eficiente para a prevenção da deficiência intelectual, mas não para alterações das habilidades comunicativas e psicolinguísticas, que comprometem a comunicação e interferem na integração social e aprendizagem, comprovando a necessidade de acompanhamento destas habilidades pelo fonoaudiólogo.

Palavras-chave: Hipotireoidismo congênito. Criança. Comunicação. Avaliação.

Avaliação do Programa de Triagem Neonatal do Amazonas comparando os anos de 2004, 2005, 2006, 2007, 2008

Costa, TDA¹; Mendonça, LLVD²; Prazeres, VMG¹

(1) UFAM; (2) Secretaria de Saude do Esatdo do Amazonas.

RESUMO

Estudo descritivo longitudinal do Serviço de Referência de Triagem Neonatal do estado do Amazonas, usando os indicadores do banco de dados do mesmo, comparando os anos de 2004, 2005, 2006, 2007, 2008. Observou-se a cobertura dos exames nos recém-nascidos, usando como referência o número de nascidos vivos ao ano, observou-se o tempo médio de idade das crianças em relação à primeira coleta, o tempo médio entre a coleta e a realização do exame, a quantidade de crianças reconvocadas para coleta, o número de crianças positivas, o número de positivos confirmados, o número de crianças registradas em tratamento e recebendo medicação pelo SUS. O Programa de Triagem Neonatal no Amazonas encontra-se em Fase I. Atualmente existem 16 pacientes registrados com diagnóstico de fenilcetonúria, e 91 pacientes registrados com diagnóstico de hipotireoidismo. Não foi possível obter o consolidado do ano de 2009. Comparando seus indicadores desde 2004 a 2008, observa-se uma melhora na cobertura dos recém-nascidos, mas o programa ainda apresenta sérias dificuldades no seu funcionamento, sendo necessário melhorias para seu pleno funcionamento..

Palavras-chave: Triagem Neonatal. Indicadores. Avaliação do programa

A TRIAGEM NEONATAL SOB A ÓTICA DOS GRADUANDOS DO CURSO DE ENFERMAGEM DA FISA-FUNCESI

Moreira, Patrícia. S. C; Silva, Brenda. O.

Faculdade Itabirana de Saúde/Fundação Comunitária de Ensino Superior de Itabira - FUNCESI, Itabira, Minas Gerais

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Triagem Neonatal (TN) ou Teste do Pezinho (TP) têm como objetivo prevenir sequelas e morte de crianças afetadas por uma desordem metabólica tratável antes do aparecimento dos primeiros sintomas. Por esta razão o TP deve ser realizado nas primeiras semanas de vida do neonato. As doenças de triagem obrigatórias por lei são a Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística e Hemoglobinopatias. **OBJETIVO:** avaliar o nível de informação e compreensão dos acadêmicos (iniciantes e concluintes) do Curso de Enfermagem da FISA-FUNCESI sobre a TN. **PERCURSO METODOLÓGICO:** este estudo trata-se de uma pesquisa quantitativa descritiva, cuja coleta de dados foi realizada por meio de um questionário semi-estruturado. A amostra analisada foi composta por 94 estudantes (44 iniciantes e 50 concluintes) do curso de Enfermagem da FISA-FUNCESI. Utilizou-se o Teste de Coeficiente de Contingência C para avaliar a associação entre os grupos. **RESULTADOS:** em relação ao conhecimento geral sobre TN os iniciantes e concluintes, estão bem informados, pois responderam de forma correta a maioria das questões sobre conhecimento básico, somente no conhecimento sobre qual é o centro de referencia em seu estado os iniciantes demonstraram que não tem conhecimento sobre esse local. Nas questões relacionadas notou-se que os concluintes sabem melhor do que os iniciantes sobre: a lei responsável pelo TP, as doenças triadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal. Em relação ao tratamento o único que ambos os grupos realmente não possuem o conhecimento é da Fenilcetonúria. **DISCUSSÃO E CONSIDERAÇÕES FINAIS:** Nesse estudo ficou evidente que a graduação proporciona conhecimento referente à Triagem Neonatal, pois os concluintes obtiveram resultados mais satisfatórios em relação aos iniciantes sobre as questões propostas, mas faz-se necessário um melhor aprendizado referente ao tratamento da Fenilcetonúria e associação do termo Hemoglobinopatia a Anemia Falciforme.

Palavras-chave: Teste do Pezinho, Triagem Neonatal, Conhecimento dos acadêmicos sobre a TN.

REFERENCIAS

MARTON DA SILVA, M. B. G.; ZAGONEL, I. S.; LACERDA, M. R. A Enfermagem na Triagem Neonatal. *Acta Scientiarum. Health Sciences*, 2003. v. 25, n. 2, p. 155-161.

MARTON DA SILVA, M. B. G.; LACERDA, M. R. - "Teste do pezinho": por que coletar na alta hospitalar. *Revista Eletrônica de Enfermagem*, v. 5, n. 2, p. 60-64, set. 2003. Disponível em: <http://www.fen.ufg.br/revista>. Acesso em: 24 de Março de 2009.

ANÁLISE DE DADOS REFERENTES AOS PORTADORES DE TRAÇO EM 11 MESES DO PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL EM ALAGOAS

ESTELITA, Sandra Helena de Oliveira³; GOMES, Lucas Ribeiro¹; COSTA, Doriane Santa Cruz da Silva²; LIPINSKI-FIGUEIREDO, Eneida¹; LIMA, Anderson Augustinho¹; LOPES, Ana Luzia de Campos²

(1) UFAL; (2) SRTN-AL; (3) HEMOAL

RESUMO

O Serviço de Referência em Triagem Neonatal de Alagoas (SRTN-AL) foi credenciado para a Fase II no final de 2008, fase esta que tem por objetivo a triagem de recém-nascidos (RNs) para a detecção da Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias. Este estudo teve por objetivo analisar dados relativos à incidência de traço, detectados pelo SRTN-AL, no período de fevereiro a dezembro de 2009. Foram analisados dados da ficha de coleta do laboratório do SRTN-AL de 40.525 crianças nascidas vivas, entre fevereiro e dezembro de 2009, onde foram encontrados 1.178 portadores de traço. As informações analisadas foram referentes ao sexo, genótipo, média de idade na coleta, procedência e grau de cobertura do programa. Foram detectados 1.178 portadores de traço, sendo 592 (50,3%) do sexo masculino, 557 (47,3%) do feminino e 28 (2,4%) sem informação. Quanto ao genótipo 1.022 crianças (86,8%) apresentaram padrão FAS e 155 (13,2%) padrão FAC, com incidências, respectivamente, de 2,5% e 0,4%. Não foram detectados outros heterozigotos. Com relação à procedência 323 crianças (27,4%) eram de Maceió e 854 (72,6%) do interior do estado. A média de idade das crianças com relação ao dia da coleta para a realização do Teste do Pezinho foi de 16,78 dias. O grau de cobertura foi de 80%. A proporção sexual dos portadores de traço se encontra de acordo com o esperado. As fichas que não continham esta informação denotam falha no registro. Observou-se melhoria no grau de cobertura e na idade média da coleta em relação a trabalhos anteriores. Quanto ao genótipo a predominância foi do traço FAS, estando o valor encontrado, de acordo com pesquisas anteriores e com os valores detectados em Pernambuco. Pelo fato da maioria dos traços ser proveniente do interior, faz-se necessário identificar e orientar casais com possibilidade de gerar prole com DF.

Palavras-chave: PNTN. Triagem Neonatal. Traço Falciforme.

IMPLEMENTAÇÃO DO ACOLHIMENTO NO SRTN/UNICAMP/CIPOI

**DUTRA, vivian freitas; GOTO, maura mikie fukujima; GABETTA, carmen silvia; FAVERI, ana paula;
ARCANJO, adeliana pereira; PINHEIRO, vitória régia pereira; BRANDALISE, silvia regina**

SRTN/UNICAMP/CIPOI

A busca ativa é uma das principais estratégias do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Se, por um lado, a convocação para comparecimento ao serviço é essencial para a garantia da intervenção precoce, por outro lado pode produzir uma demanda no sistema familiar em que está inserido o recém nascido que tem uma alteração detectada a partir do Teste do Pezinho. Tal demanda pode ser atendida por meio do acolhimento, que corresponde a uma tecnologia para reorganização do processo de trabalho em saúde, visando ao cumprimento dos princípios norteadores do SUS, quais sejam, universalidade, integralidade, equidade e acesso. **Objetivo:** descrever a implementação do acolhimento na rotina de atendimento do SRTN/UNICAMP/CIPOI. **Método:** Este processo caracterizou-se pelas seguintes fases: 1) Pesquisa bibliográfica; 2) Realização de grupo de estudos sobre o tema; 3) Definição dos procedimentos a serem adotados pela equipe multiprofissional no contexto do acolhimento; 4) Treinamento das profissionais e estagiárias responsáveis pela realização do acolhimento; 5) Implementação; 6) Reuniões entre equipe para avaliação do processo e identificação de dificuldades e possíveis soluções; 7) Avaliação de resultados. **Conclusão:** O processo está em implementação e a avaliação de sua eficácia, seja sob o ponto de vista do usuário, seja a partir de indicadores de frequência a retornos no serviço ou adesão a tratamento, será realizada em etapa subsequente, por meio da aplicação de questionário semiestruturado.

Palavras-chave: acolhimento, triagem neonatal, SUS.

AVALIAÇÃO ANTROPOMÉTRICA DE CRIANÇAS COM DOENÇA FALCIFORME DA TRIAGEM NEONATAL.

NEIVA LEMOS, Rafael¹; BOA-SORTE, Ney^{1,2}; AMORIM, Tatiana^{1,2}; KYIA, Myiuki²; LEITE, Efigênia²; RIBEIRO, Rosana²; FAHEL DA FONSECA, Silvana³.

(1) Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública; (2) Serviço de Referência em Triagem Neonatal, APAE Salvador; (3) Universidade de Brasília

RESUMO

Introdução: A doença falciforme (DF) é muito prevalente no Brasil e a Bahia é o estado do país com o maior número de casos. A gravidade clínica e o efeito cumulativo das morbidades associadas a DF, tais como hemólise crônica, fenômenos vaso-oclusivos e alterações imunológicas podem desencadear desnutrição energético-protéica (DEP) nestes pacientes. **Objetivo:** Descrever a incidência e a gravidade da desnutrição em pacientes com DF acompanhadas em um serviço de referência para triagem neonatal no estado da Bahia, Brasil nos primeiros quatro anos de vida. **Materiais e Métodos:** A população do estudo foi composta por 347 crianças com idade mínima de quatro anos em 2009, portadoras de hemoglobinopatias SS ou SC, triadas e acompanhadas pelo serviço. Realizou-se uma coorte ambispectiva, coletando dados antropométricos durante as consultas, registrados num banco de dados. Os indicadores Altura/Idade (A/I) e Peso/Altura (P/A) foram utilizados para a classificação antropométrica, segundo a OMS. Valores abaixo de 2 e 3 escores-z, respectivamente, foram considerados como alterados e alterados graves. Foram definidos quatro pontos de análise dos indicadores antropométricos, aos 12, 24, 36 e 48 meses de vida, com tolerância de 3 meses para mais ou menos. **Resultados:** Na avaliação do primeiro ano de vida, 0,3% dos pacientes (uma criança) estava desnutrida grave e 1,2% desnutrida (quatro crianças), incidência que aumentou no segundo ano para 0,7% e 2,3%, respectivamente. DEP foi mais freqüente entre os pacientes SS (RR: 4,0). A incidência total de baixa estatura (BE) no primeiro ano foi de 12,1% e diminuiu para 7,7% no último ano estudado. **Conclusão:** A incidência de desnutrição na população estudada foi baixa quando comparada com estudos anteriores realizados na população de crianças sem hemoglobinopatia de 0 a 5 anos na Bahia, com desempenho melhor que o esperado. Isso pode ser reflexo da intervenção precoce e de qualidade.

Palavras chaves: Doença Falciforme. Avaliação Antropométrica. Desnutrição.

A RELAÇÃO DA MIGRAÇÃO COM A INCIDÊNCIA DO TRAÇO FALCÊMICO EM GOIÁS EM 2008

Moreno, V.R.L, Santos, EP; Araujo, TPT.

Instituição: Associação de Pais e amigos dos Excepcionais de Anápolis

As hemoglobinopatias constituem o distúrbio genético de maior prevalência na raça humana, sendo a doença falciforme a mais freqüente, chegando a atingir 1 a cada 500 indivíduos da raça negra. Justificativa: Com a triagem neonatal pode-se avaliar a freqüência real dessas alterações hemoglobínicas. Objetivos: Verificar a freqüência gênica das hemoglobinopatias em Goiás diagnosticada pela triagem. Metodologia: A triagem foi realizada entre 01/01 a 31/12/2008 por amostras de sangue coletadas em papel filtro. Resultados: Foram analisadas 80192 amostras de recém-nascidos, sendo que 2451 apresentaram o traço falciforme S (3,06%) e foram inseridos no Programa de Triagem Neonatal da instituição APAE. Já o portador de traço C foi encontrado a freqüência de 1,03%. Os resultados encontrados em Goiás demonstram que a questão da migração dos afro-descendentes para o centro-oeste deve ter contribuído significativamente para o aumento da incidência do traço falcêmico o que pode ser considerada uma informação preciosa para ações de gestores e profissionais da saúde no planejamento de ações educativas voltadas à divulgação de informações sobre a doença anemia falciforme.

Palavras-chave: Traço Falcêmico. Hemoglobinopatias. Talassemias. Triagem.

O IMPACTO DA TRIAGEM NEONATAL PARA FENILCETONÚRIA: MUDANÇAS NA CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO AO LONGO DOS ÚLTIMOS 25 ANOS

Turcato MF, Funayama CAR, Greene LJ, Santos JE, Hotta JKS, Maciel LMZ

Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto-USP

RESUMO

A Fenilcetonúria por deficiência de fenilalanina-hidroxilase (FNC), quando não tratada, evolui com um processo de desmielinização do Sistema Nervoso Central e retardo mental, de graus variados. Pacientes precocemente tratados, no entanto, apresentam desenvolvimento intelectual praticamente normal, sendo esta a prerrogativa dos programas de triagem neonatal populacional, que começaram a ser realizados nos Estados Unidos da América no início dos anos 1960 e, no Brasil, há cerca de 35 anos. **Objetivo.** Avaliar o impacto da triagem neonatal na casuística de FNC de um hospital universitário terciário. **Metodologia.** Foram analisados retrospectivamente os casos de FNC atendidos pelo Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto-USP nos últimos 25 anos, atentando-se para o tipo de diagnóstico, se tardio (após o período neonatal) ou precoce (no decorrer do primeiro mês de vida). **Resultados.** Neste período, um total de 63 pacientes com FNC foi atendido pelo hospital. Até 1985, estavam cadastrados 7 pacientes, sendo todos com diagnóstico tardio e retardo mental. De 1986 a 1990 foram diagnosticados 7 novos casos, sendo 6 tardios e 1 neonatal, salientando-se que, em 1986, deu-se o primeiro atendimento de uma criança com diagnóstico precoce. De 1991 a 2000 foram diagnosticados outros 16 casos, sendo 6 tardios e 10 neonatais. De 2001 a 2009 foram diagnosticados 10 pacientes, sendo 1 tardio e 9 neonatais. Além disto, neste último período, foram recebidos 23 pacientes de outros serviços, sendo 6 tardios e 17 neonatais. Dentre os pacientes diagnosticados no próprio hospital, a proporção de casos tardios nos diferentes períodos foi a seguinte: 100% em 1985, 92,8% em 1990, 63,3% em 2000 e 50% em 2009. Do total de pacientes com diagnóstico tardio, verificou-se que 88,4% nasceram em ano anterior a 1989 e 11,6% nasceram entre 1990 e 1999, não sendo observado nenhum caso tardio cujo nascimento tivesse ocorrido no período de 2000 a 2009. **Conclusão.** Os dados demonstram as mudanças progressivas no perfil dos pacientes com FNC e a consolidação do diagnóstico e tratamento precoces para esta patologia.

Palavras-chave. Fenilcetonúria. Triagem Neonatal. Retardo mental.

PROJETO “CANGURU GOURMET”: CONCURSO DE PREPARAÇÕES CULINÁRIAS DESTINADAS À AUXILIAR O TRATAMENTO DIETÉTICO DOS ERROS INATOS DO METABOLISMO.

Oliveira, Renata Bernardes¹; Vertemati, Tânia²; Satiro, Carla³; Pimentel, Helena⁴; Valadares, Eugênia⁴; Frangipani, Beatriz J. ⁴; Leite, Efigênia⁴; Martins, Ana Maria⁴; Santana Luis ⁴; Raskin, Salmo⁴; Micheletti, Cecília²

(1) Setor de nutrição do Instituto Canguru, (2) Departamento de coordenação médica do Instituto Canguru,, (3) Estagiária Instituto Canguru (4) Comissão Científica do Instituto Canguru

INTRODUÇÃO: Instituto Canguru (IC) tem como missão disseminar conhecimentos sobre Erros Inatos do Metabolismo (EIM) e Doenças Raras entre profissionais de saúde e a sociedade em geral, facilitando o acesso à informação e tratamento. Conseqüentemente, contamos com ações, como a Campanha de Acompanhamento, com a qual mantemos contatos freqüentes com pacientes e/ou responsáveis para verificar a necessidade de novas ações. Assim, realizaremos em parceria com uma Instituição Privada de Ensino Superior (IPES), um concurso de preparações culinárias destinadas a auxiliar no tratamento dietético dos EIM, que impõem significativas restrições alimentares. No nosso meio não dispomos de alimentos industrializados que visem atender tais restrições. As preparações culinárias são freqüentemente elaboradas por profissionais responsáveis e/ou cuidadores e necessárias para evitar a monotonia alimentar, facilitar a inserção social e atender a demanda energética. **OBJETIVO:** Captar, testar, avaliar, premiar e divulgar as preparações culinárias que atendam as especificidades dos tratamentos. **MÉTODOS:** O concurso terá três categorias de preparações culinárias: receitas com baixo teor de proteína e/ou isenta de proteína; receitas sem lactose e sacarose; receitas sem frutose, sacarose e sorbitol. O IC iniciará a divulgação por meio de contatos por telefone, e-mail ou carta aos pais e cuidadores cadastrados na base de dados do IC. As preparações culinárias serão elaboradas e fornecidas por cuidadores e/ou portadores de EIM. As preparações serão desenvolvidas por estudantes de nutrição, nas dependências da IPES parceira e realizará os testes dentro da disciplina de técnica dietética. As preparações culinárias serão submetidas à avaliação sensorial, cálculo dietético e indicação de uso, então premiadas e divulgadas para o público alvo, com os devidos méritos assegurados de acordo com o regulamento do concurso. **CONCLUSÃO:** Este novo projeto, baseado nos resultados da Campanha de Acompanhamento, visa responder a necessidades dos pacientes e direciona ações para o cumprimento da nossa missão.

Palavras-chave: Erros Inatos do Metabolism. Preparações culinárias. Nutrição.

REFLEXÕES SOBRE A TERAPIA NUTRICIONAL NA FENILCETONÚRIA

GUEDES, PRISCILA COSTA¹

INTRODUÇÃO: A necessidade humana pelo alimento vai além das questões biológicas e psicológicas, sendo também direcionada socialmente, considerando aspectos culturais, religiosos, econômicos e políticos. Neste sentido, os hábitos alimentares não são universais, inatos ou inevitáveis, sendo socialmente construídos, delimitando as diferenças culturais. Assim, a escolha alimentar é um processo que envolve tanto fatores relacionados ao alimento (aparência, odor, sabor, valor nutricional, tipos de preparações) quanto a fatores biológicos, econômicos, socioculturais e antropológicos relacionados aos próprios indivíduos. E a consideração de que o ser humano se relaciona com os alimentos de maneira abrangente e multifacetada é essencial para tentar compreender suas escolhas alimentares. **OBJETIVO:** Relatar a importância do tratamento dietoterápico na fenilcetonúria. **MÉTODOLOGIA:** Realizado através de revisão de literatura em banco de dados. **RESULTADOS:** No atendimento nutricional ao paciente fenilcetonúrico os profissionais envolvidos devem considerar todas as necessidades dos pacientes e sua família, pois é um tratamento complicado, de longa duração e a não adesão pode acarretar danos neurológicos irreversíveis ao paciente. No qual a criança deve ser submetida a uma dieta com teor controlado de fenilalanina (Phe) e as necessidades protéicas são supridas através de fórmulas metabólicas específicas, que são misturas de aa livres, isentas de Phe³. A terapia nutricional tem como objetivo manter o equilíbrio bioquímico, oferecer nutrientes adequados para promover o crescimento e desenvolvimento normal e oferecer suporte para o desenvolvimento social e emocional. Portanto, a necessidade de uma dieta controlada e individualizada deve ser bem estabelecida, levando em conta que a tolerância a Phe varia de acordo com a idade, peso e grau da deficiência da enzima e que a interrupção do tratamento acarreta prejuízo nas funções cognitivas e emocionais. A dieta com níveis baixos de Phe deve conter quantidade suficiente apenas para promover o crescimento e desenvolvimento adequado e evitar a “Síndrome da Deficiência” sendo a consequência de uma dieta isenta do aa. Manter o controle da dieta é relativamente fácil nos primeiros anos de vida, porém em idade pré-escolar e na adolescência não é incomum o abandono ou descaso com relação à dieta que requer autodisciplina. **CONCLUSÃO:** O tratamento é realizado exclusivamente por meio de uma alimentação restrita em Phe, suprimindo-se as necessidades protéicas pelas misturas de aa livres, isentas de Phe, porém a dietoterapia é complexa, de longa duração, e requer muitas mudanças nas ações por parte do paciente e de sua família. O sucesso do tratamento por longo tempo depende exclusivamente da disponibilidade do paciente em seguir as recomendações prescritas. É preciso um processo de encorajamento e de educação permanente ao paciente, a família e aos profissionais da saúde, para que a adesão à dieta tenha melhores resultados.

Palavras Chave: Fenilcetonúria – Tratamento - Orientação Nutricional

¹ Nutricionista Pediátrica do Hospital Santa Marcelina. Mestranda em Ensino em Ciências da Saúde CEDESS-UNIFESP- E-mail: priscilacguedes@hotmail.com;

**PREVALÊNCIA DAS HEMOGLOBINOPATIAS EM TRIAGEM NEONATAL. A
EXPERIÊNCIA DO LABORATÓRIO SÉRGIO FRANCO, RIO DE JANEIRO, BRASIL.**

**MENDONÇA, Robéria; MONTEIRO Lúcia; RAMBALDI, Marli; MENEZES, Jorge; MAYER, Nícia;
VALIM, Sabrina.**

Laboratório Sérgio Franco Medicina Diagnóstica

Hemoglobinopatias resultam de mutações nos genes que codificam as cadeias globínicas da molécula de hemoglobinas. **Objetivos:** Descrever a prevalência das hemoglobinopatias identificadas na triagem neonatal no período de 10/04/2006 a 10/03/2010. **Materiais e Métodos:** Estudo retrospectivo dos resultados obtidos na triagem neonatal para hemoglobinopatias, em amostras colhidas em papel filtro, provenientes de unidades de coleta localizados no Estado do Rio de Janeiro. A análise foi realizada por cromatografia líquida de alta resolução (HPLC) no equipamento Variant da Bio Rad®. **Resultados:** Das 42.798 amostras analisadas, o perfil **FA**, corresponde a 41.602 (97,20%). Com perfis de heterozigose foram encontradas 1.177 (2,75%) amostras, sendo que 967 (2,26%) apresentaram perfil **FAS**, 181 (0,42%) perfil **FAC**, 23 (0,05%) perfil **FAD**, três (0,01%) perfil **FAE** e três (0,01%) perfil **FAV**. Foram encontrados quatro (0,01%) casos de portadores do perfil **FS**, que pode ser sugestivo de Anemia Falciforme, interação de hemoglobinopatia S com talassemia beta-zero ou, ainda hemoglobinopatia S com PHHF. Com o perfil **FSA** (sugestivo de interação de hemoglobinopatia S com talassemia beta+) foram encontrados oito (0,02%) casos, perfil **FCA** três casos (0,01%) e perfil **FSC** três (0,01%) casos. Foi encontrado um (0,002%) caso de perfil **FA Bart's**. Para os perfis **FD**, **FE** e **FSD** não foi encontrado nenhum caso. **Conclusão:** O resultado obtido em nossa instituição privada demonstrou elevada predominância de portadores de traços de hemoglobinas S e C. Nossa prevalência de Traço Falcêmico é alta de 2,26% (incidência de 1/44 pacientes), reforçando a importância da triagem neonatal e do diagnóstico precoce da doença falciforme, de forma a prevenir as complicações enfrentadas pelos pacientes.

Palavras chaves: Hemoglobinopatias. Triagem neonatal. Anemia Falciforme.

FERRITINA SÉRICA NA DOENÇA FALCIFORME: ASSOCIAÇÃO COM OS PRINCIPAIS EVENTOS CLÍNICOS EM CRIANÇAS COM DOENÇA FALCIFORME NA BAHIA.

VIANA, L. A.⁽¹⁾; AMORIM, T.⁽²⁾; BOA-SORTE, N.⁽²⁾; RIBEIRO, R.⁽³⁾; FONSECA; S.⁽⁴⁾.

(1) Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública; (2) Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE)-Salvador e Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública; (3) Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE)-Salvador; (4) Universidade de Brasília.

RESUMO

Introdução: A doença falciforme é um grupo de hemoglobinopatias que têm em comum a presença no sangue de hemácias com potencial de falcização. É a doença hereditária mais comum no Brasil, podendo ser diagnosticada por triagem neonatal. As principais manifestações clínicas da doença são: crises algica e hemolítica, seqüestro esplênico e acidente vascular cerebral isquêmico. As freqüentes transfusões sanguíneas às quais são submetidos os pacientes acarretam sobrecarga de ferro. Assim, cursam com níveis elevados de ferritina, principal proteína de armazenamento fisiológico de ferro. A elevação destes níveis pode estar associada à maior incidência das manifestações e complicações da doença. **Objetivos:** Verificar: valores de ferritina sérica em crianças com até 5 anos de idade, diagnosticadas com doença falciforme ao nascimento, acompanhadas por Serviço de Referência em Triagem Neonatal da Bahia; se existe associação entre elevação de ferritina sérica e ocorrência das manifestações clínicas determinadas; valores basais de ferritina e associação com transfusão sanguínea. **Metodologia:** Consiste de um estudo descritivo, tipo coorte retrospectiva, por coleta de dados secundários, na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), Salvador – Bahia. **Resultados:** Em um total de 392 pacientes com registros de ferritina sérica, 47,75% das consultas eram de pacientes com fenótipo HbSS. Os valores de ferritina média (251,59 ng/dL) e basal (129,90 ng/dL) foram maiores no grupo HbSS. Foi demonstrado que a maior ocorrência de eventos clínicos coincidiu com valor maior de ferritina sérica. **Discussão:** Pacientes com fenótipo HbSS apresentaram os maiores valores de ferritina sérica e maior ocorrência de eventos clínicos, em comparação a HbSC e HbS-beta. **Conclusão:** O estudo de métodos capazes de permitir um acompanhamento melhor da doença propiciará melhor qualidade de vida. A ferritina sérica é sugerida como uma forma de acompanhamento, evitando os danos causados pela sobrecarga de ferro.

Palavras-chave: Doença falciforme. Ferritina sérica. Manifestações clínicas.

Apoio:



CONHECIMENTO DE GESTANTES ACERCA DO TESTE DO PEZINHO EM UNIDADES BÁSICAS DE SAÚDE, NO MUNICÍPIO DE SERRA TALHADA-PE, BRASIL.

SOUSA, Mabel ¹; COSTA, Marília ¹; BEZERRA, Érica ¹; SILVA, Natália ¹

(1) Faculdade de Integração do Sertão - FIS

A triagem neonatal pode detectar precocemente doenças metabólicas, genéticas e infecciosas, antes mesmo que os sintomas se tornem evidentes, permitindo aos pacientes uma qualidade de vida melhor. A maioria das crianças que apresentam as doenças detectadas pela triagem neonatal nasce aparentemente normal e nada apresenta no exame clínico na maternidade. Por isso, todos os neonatos devem fazer o teste para a detecção da fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito e outras doenças, conhecido popularmente como Teste do Pezinho. O objetivo deste estudo foi realizar uma abordagem a respeito do conhecimento das gestantes em relação a esse teste, assim como avaliar a conduta dos profissionais de enfermagem durante a realização do pré-natal na Unidade Básica de Saúde. Trata-se de uma pesquisa descritiva de natureza quantitativa e qualitativa na qual foram entrevistadas 50 gestantes, durante o período de 08 á 22 de julho de 2010, submetidas à consulta de pré-natal nas Unidades Básicas de Saúde do município de Serra Talhada-PE. As mesmas foram questionadas quanto ao conhecimento e importância sobre o teste do pezinho. Os resultados mostraram que entre todas as gestantes, 60% afirmam ter conhecimento acerca do mesmo, no entanto, somente 32% sabem da importância deste teste para o recém-nascido e 76% não sabem as consequências decorrentes da não realização deste exame. Pode-se verificar que ainda há um número significativo de multiparas que desconhece esse exame, o que induz a existência de falhas na transmissão de informações do profissional de enfermagem durante a consulta do pré-natal ou mesmo desinteresse da mulher ao seu período de gestação, que em alguns casos não demonstra veemência em adquirir conhecimentos sobre as condutas a serem tomadas durante a gravidez e no puerpério.

Palavras-chave: Triagem neonatal. Enfermagem. Gestante.

PERCEPÇÃO DAS MÃES SOBRE A VIVÊNCIA COM O FILHO DEFICIENTE NO MUNICÍPIO DE SERRA TALHADA PE, BRASIL

CUNHA NETO, Antônio ¹; SOUSA, Mabel ¹; SOUSA, Karla ¹

¹ Faculdade de integração do sertão - FIS

A maneira como a criança será aceita no âmbito familiar é o resultado da aceitação materna e esta, por sua vez, está condicionada a estrutura emocional-efetiva da mulher, guardando fortes relações com processos psicossociais e históricos de sua própria constituição enquanto pessoa. Esse trabalho visa identificar e analisar aspectos emocionais e a vivência com filho portador de deficiência. Trata-se de uma pesquisa de natureza quantitativa e qualitativa, com participação de vinte mulheres que pretende aumentar a familiaridade com o tema e esclarecer conceitos. Os dados foram descritos através da abordagem de três núcleos temáticos: informações sobre a gravidez e o parto; reação diante da notícia sobre a deficiência do filho e a percepção das mães sobre o futuro da criança portadora de deficiência. Os relatos maternos evidenciaram que as gestações foram problemáticas em 50% das mulheres, a deficiência do filho causou medo e decepção em 50% das gestantes. Porém em 100% das entrevistadas revelaram que desejam uma qualidade de vida condizente com a cura. Percebeu-se que a falta de planejamento da gestação associada com a ausência da estrutura emocional da mulher, que em algumas vezes, está relacionada também ao uso do álcool e dos conflitos sociais vivenciados pela mãe, acrescido da informação de que o filho possui deficiência, não descarta o sonho de vê-lo curado, demonstrando inexperiência, despreparo e a “fuga” (não aceitação) em relação à deficiência, a esperança surgindo como estratégia de defesa.

Palavras-chaves: Percepção das mães. Filhos deficientes. Atitudes da família.

DESENVOLVIMENTO DE PÃO RESTRITO EM FENILALANINA E DE BAIXO CUSTO

GUEDES, Priscila Costa¹; MENDONÇA, Alene da Costa

Introdução: Na fenilcetonúria o tratamento é realizado exclusivamente através da alimentação restrita em fenilalanina, porém é complexo, de longa duração, e requer muitas mudanças nas ações por parte do paciente e de sua família. **Objetivo:** Desenvolver receita de pão com baixo teor de fenilalanina e baixo custo. **Metodologia:** Aquisição de receita de pães isenta de um ou mais ingredientes com alto teor de fenilalanina, após análise foi selecionada uma receita sem leite e com produtos com baixo teor de fenilalanina como farinha de arroz, fécula de batata, mandioca. Sendo modificada a receita foram realizados testes: 1º Retirado da receita a clara de ovo, e aumentada à quantidade de liga neutra e vinagre; 2º Diminuiu-se quantidade de óleo; 3º Mudança da mandioca cozida para crua; 4º Aumento da quantidade de fermento. Depois de realizados os cinco testes foi aprovada a receita que apresentou melhores resultados organolépticos quanto ao sabor, consistência, aparência. Sendo a mesma: 140grs de mandioca, 220 ml de água morna, 60 ml óleo, 5grs de sal, 5grs de açúcar, 5grs de liga neutra, 10 ml de vinagre, 180grs de farinha preparada, 1 Tablete de fermento para pão (15grs). **Resultados:** desenvolvimento do pão restrito em fenilalanina, com rendimento de 23 porções de 20 g, tendo 22 mg de fenilalanina por porção. **Conclusão:** Conclui-se que é possível desenvolver receita de pão com baixo teor de fenilalanina, porém encontra-se dificuldade na aquisição de ingredientes com baixo teor de fenilalanina e que forneça às mesmas características físico - químico na receita final. É extremamente importante o desenvolvimento de receitas que possam ter níveis de fenilalanina baixos e serem de baixo custo.

Palavra Chave: Fenilcetonúria – Pão restrito – Terapia Nutricional

¹ Nutricionista Pediátrica do Hospital Santa Marcelina, mestranda em Ensino em Ciências da Saúde CEDESS-UNIFESP. ² Nutricionista Clínica

1. INTRODUÇÃO

A triagem neonatal (TN) se propõe a identificar precocemente pacientes em fases pré-sintomáticas de determinadas doenças. Atualmente 100% das unidades federativas do país estão habilitadas a realizar a TN através do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN).

2. OBJETIVOS

Avaliar a TN realizada em uma Unidade Básica de Saúde (UBS) de Maceió-AL.

3. MATERIAL E MÉTODOS

Estudo descritivo e retrospectivo. Dados colhidos de janeiro de 2007 a maio de 2009, a partir do livro de registro dos exames de TN, do relatório mensal de produtividade e de entrevistas com enfermeiras e agentes de saúde da referida UBS. Variáveis avaliadas: Números de nascidos vivos entre as famílias cadastradas e de exames de TN colhidos no período, distribuição por sexo, idade no momento da coleta e da entrega dos exames e resultados destes.

4. RESULTADOS

Nasceram 262 crianças. Foram colhidos 408 exames. (A TN é ofertada à população não cadastrada na UBS, como demanda espontânea). A distribuição por sexo foi de 141F/121M. A idade no momento da coleta variou de 02 a 49 dias de vida, com média de 9,6 ($\pm 6,7$) dias de vida.

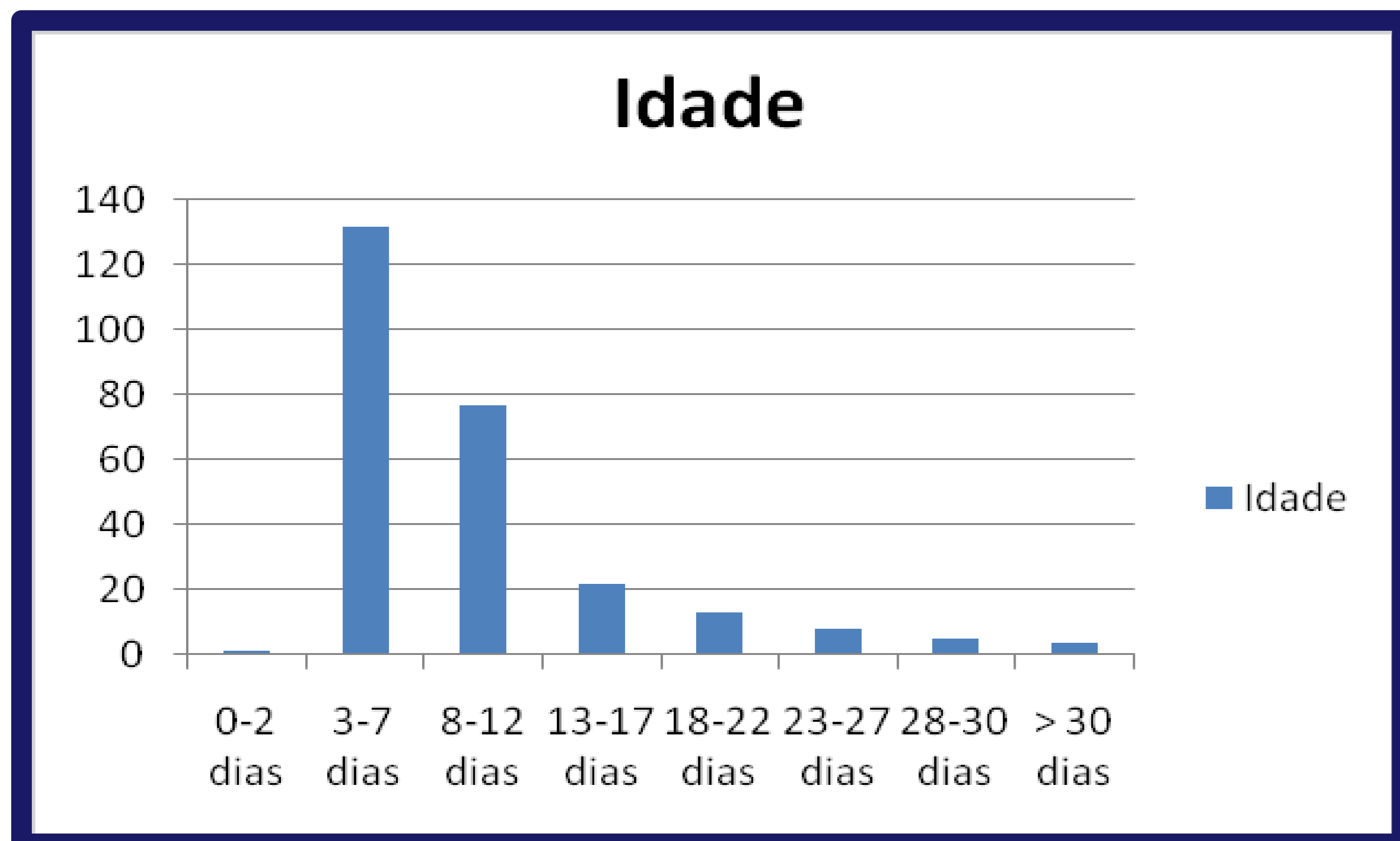


Gráfico 01 – Distribuição por faixa etária dos pacientes no momento da coleta do material para exame de TN.

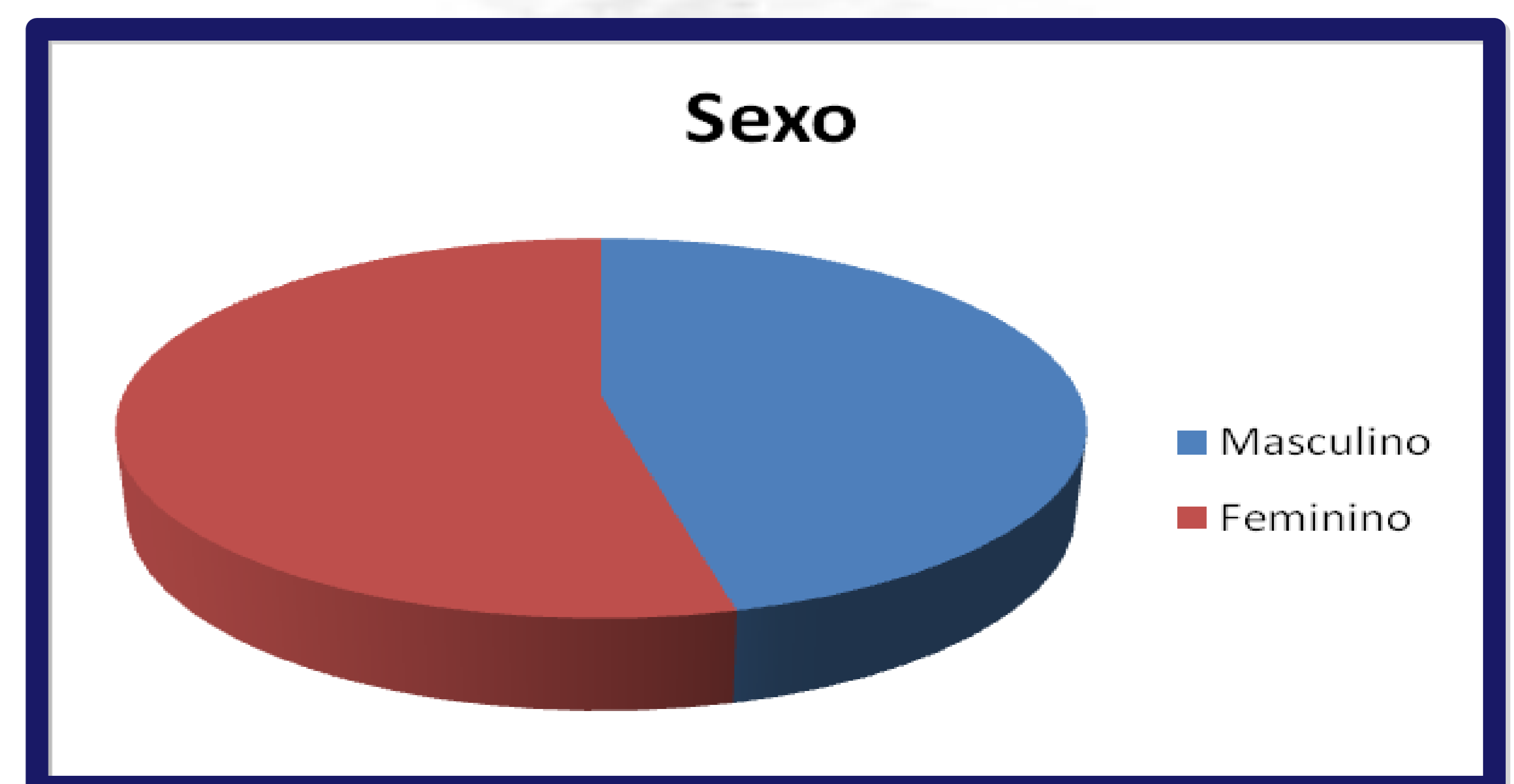


Gráfico 02 – Distribuição por sexo da amostra final.

5. CONCLUSÃO

A TN realizada na amostra estudada foi superior à média do Estado de Alagoas em termos de percentual de cobertura e mais adequada em relação à idade do recém-nascido no momento da coleta. Estes dados sugerem que a estratégia “Saúde da Família” adotada como modelo de atenção básica na UBS tenha contribuído para este melhor resultado alcançado.

POSSÍVEIS EVIDÊNCIAS DO ÁLCOOL NOS CASOS DE DEFEITOS CONGÊNITOS NO MUNICÍPIO DE SERRA TALHADA PE, BRASIL

SOUSA, Mabel ¹; CUNHA NETO, Antônio ¹; SOUSA, Karla ¹

¹ Faculdade de integração do sertão - FIS

Os defeitos congênitos vêm apresentando relevância como causa de possível crescimento e sofrimento da saúde da população. Dentre as drogas o álcool surge como o principal responsável por promover alterações das funções orgânicas e contribuir com o aparecimento de defeitos que podem comprometer o desenvolvimento físico e mental da criança. Este trabalho visa conhecer e analisar a realidade da ingestão do álcool durante a gestação por mulheres do Município de Serra Talhada-PE, que tiveram filhos portadores de deficiência. Foi realizada a coleta de dados na população, através de questionário com formulação de questões abertas e fechadas abordando o tema gravidez e direcionando para as questões relativas ao uso do álcool. Os dados obtidos com o questionário foram analisados e demonstraram que 40% dessas mulheres que tiveram filhos com deficiência consumiram o álcool em algum período da gestação. O presente trabalho evidenciou que o consumo do álcool pode ter contribuído para deficiência, levantando a questão de que se faz necessário desenvolver programas de educação em saúde nas comunidades do Município de Serra Talhada-PE.

Palavras-chave: Mulheres grávidas e o consumo do álcool. O álcool como causa de defeitos congênitos. Gestação e alcoolistas.

Avaliação da Triagem Neonatal para Hipotireoidismo Congênito no Serviço de Referência do Estado do Rio Grande do Sul

Vargas, P.R.; Castro, S.; Kopacek, C.; Kreisner, E.

Hospital Materno Infantil Presidente Vargas - Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Estado do Rio Grande do Sul (SRTN-RS)

Para que ocorra o êxito terapêutico no Hipotireoidismo Congênito (HC) é de fundamental importância que a Triagem Neonatal ocorra de forma precoce, evitando assim seqüelas somáticas e neurológicas para os recém-nascidos (RN).

O presente estudo avalia a situação do Programa de Triagem Neonatal no Estado do Rio Grande do Sul para HC através da análise dos tempos do processo, compreendendo desde a coleta da amostra em papel filtro até o início do tratamento do RN detectado com esta endocrinopatia. Analisamos todos pacientes diagnosticados com HC entre os anos de 2002 a 2009, estratificando o tempo envolvido no processo em quatro períodos distintos: (A) dia de nascimento até o dia da coleta; (B) dia da coleta até o dia de chegada ao laboratório do SRTN; (C) dia da chegada ao laboratório até o dia da emissão de resultados; (D) dia da emissão de resultados até o dia da primeira consulta do RN. Todos os intervalos de tempo do processo de Triagem Neonatal, analisados no presente estudo, interferem diretamente na data de diagnóstico e de início do tratamento.

No período de tempo analisado (2002-2009) houve redução significativa dos tempos de: coleta, entrada de material no laboratório, liberação de resultados pelo laboratório e consulta. Esta redução além de significativa (a redução mais marcante ocorreu entre os anos de 2002 e 2003 quando alteramos o fluxo de encaminhamento dos pacientes), ocorreu de forma gradual (redução progressiva dos tempos observada de ano a ano). O tempo para o início de tratamento reduziu de 42 dias (média em 2002) para 25 dias (média em 2009) – redução de aproximadamente 40% do tempo total do processo.

Apoiando-se no fato de que é fundamental o diagnóstico e a reposição hormonal de forma precoce na prevenção do retardo mental ocasionado pelo Hipotireoidismo Congênito, torna-se imperativo realizar a permanente monitorização temporal do processo de Triagem Neonatal. Para otimização do processo (considerado os quatro intervalos analisados) devemos trabalhar num conjunto de ações integradas dos profissionais de saúde, envolvendo os pediatras, a enfermagem das maternidades e das unidades de saúde, os gestores de saúde e os profissionais do serviço de triagem neonatal – somente desta forma chegaremos ao tempo ideal de início de tratamento do HC.

Níveis de Corte de TSH para Hipotireoidismo Congênito: análise do grupo de pacientes detectados pela Triagem Neonatal no SRTN-RS nos anos de 2008 e 2009

Vargas, P.R.; Castro, S.; Macedo, J.; Kopacek, C.; Kreisner, E.

Hospital Materno Infantil Presidente Vargas - Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Estado do Rio Grande do Sul

O Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Estado do Rio Grande do Sul utiliza atualmente valores de TSH de $9\mu\text{UI/ml}$ (Imunofluorimetria por tempo resolvido - Kit diagnóstico Auto Delfia Perkin Elmer) de sangue como valor de corte para Hipotireoidismo Congênito (HC): valores $> 9\mu\text{UI/ml}$ deflagram um chamado urgente (busca ativa) para consulta. A partir do ano de 2008, temos utilizado rotineiramente como valor de “alerta” para HC amostras de RN com valores de TSH $> 6\mu\text{UI/ml}$ e $< 9\mu\text{UI/ml}$. Estes, recebem solicitação urgente de nova coleta em papel filtro, e se na segunda amostra estes valores se mantiverem entre 6 e $9\mu\text{UI/ml}$, os RN são convocados para consulta urgente.

Analisamos um grupo de 156 pacientes detectados por valores de TSH $> 6\mu\text{UI/ml}$ nos anos de 2008 e 2009 (num total de 201.705 RN triados). Destes, um RN foi ao óbito neonatal precoce e quatro outros RN foram avaliados em serviços fora do SRTN-RS (sem informação dos dados de investigação confirmatória), portanto de nossa amostra inicial, avaliamos um total de 151 pacientes. A análise confirmatória de todos os casos estudados incluiu avaliação clínica, laboratorial (dosagens séricas de T4, T4 livre e TSH), radiológica (núcleos de ossificação) e ultrassonográfica (US de tireóide) na primeira consulta dos RN.

Do grupo estudado, 28 pacientes (18,7%) apresentavam-se na faixa entre 6 – $9\mu\text{UI/ml}$ e destes, 42,8 % (12 pacientes) não tinham demonstração de qualquer sinal ou sintoma (SS) sugestivo de HC. Nesta amostra de 28 pacientes, apenas um paciente apresentou-se com mais de 3 SS (a média apresentada na amostra $> 9\mu\text{UI/ml}$ foi de 4 SS). Ao estudo ultrassonográfico, ocorreu detecção de glândula tireóide em posição tópica em 27/28 pacientes (96,4%) e dentre eles 85,7% dos pacientes (24/28) receberam alta nas consultas iniciais devido a normalização dos valores de T4, T4 livre e TSH sem receber qualquer tratamento (os 4 pacientes restantes seguiram em acompanhamento devido a persistência de hipertireotropinemia - transitória?). No único paciente do grupo onde não houve a detecção de glândula tireóide em posição tópica, foi realizada avaliação cintilográfica que demonstrou presença de tecido tireoideo em posição sublingual (ectopia) e este paciente está recebendo tratamento.

Diante do exposto, sugerimos manter os níveis de corte de TSH ($> 9\mu\text{UI/ml}$) para HC em pacientes detectados pela triagem neonatal no SRTN-RS e suprimir a rotina de reconvocação dos RN com valores entre 6 – $9\mu\text{UI/ml}$. A decisão sobre a mudança de parâmetros diagnósticos laboratoriais deve ser baseada na avaliação clínica do grupo selecionado, e esta deve ser constantemente realizada pelos diferentes serviços que trabalham com triagem neonatal.

BUSCA DE UM GRUPO DE PACIENTES PORTADORES DE HEMOGLOBINOPATIAS DETECTADOS PELA TRIAGEM NEONATAL

Model, A.M¹, Zanatta, M¹, Castro, SM^{1,2}, Vargas, PR¹

¹Serviço de Referência em Triagem Neonatal do RS, Hospital Materno Infantil Presidente Vargas, RS, Brasil, ²Departamento de Análises, Faculdade de Farmácia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brasil

O Hospital Materno Infantil Presidente Vargas de Porto Alegre - Serviço de Referência em Triagem Neonatal do RS (SRTN-RS), que se encontra na Fase II do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), realiza diagnóstico neonatal das Hemoglobinopatias desde 2001 e após orientação inicial das famílias, os encaminha para acompanhamento em outro serviço de hematologia. O PNTN estabelece que o SRTN de cada Estado brasileiro em Fase II ou III do Programa deve realizar seleção de casos de Hemoglobinopatias e sua confirmação diagnóstica. Quando os casos são confirmados - após a realização de um acolhimento inicial das famílias e da orientação familiar - os pacientes podem ser acompanhados sistematicamente no SRTN ou podem ser referendados a um serviço de hematologia.

Recentemente, realizamos um levantamento de todos os pacientes diagnosticados pela Triagem Neonatal entre os anos 2005-2009 e encontramos 62 casos. Realizamos busca telefônica dos mesmos agendando uma reavaliação dos mesmos no SRTN. Destes, 27 famílias compareceram no compromisso agendado. Neste encontro revisamos os dados de identificação da família bem como sua organização e dinâmica familiar; questões sociais como o nível sócio-econômico e cultural e realização de planejamento familiar; condições de tratamento e acompanhamento da hemoglobinopatia como local e frequência de consultas médicas, modalidades terapêuticas utilizadas, facilidade de acesso nas situações de emergência e/ou hospitalizações; possibilidade de outros doentes na família e participação em associações para doentes falciformes. Além disso, realizamos uma análise sobre o grau de conhecimento da doença, suas manifestações clínicas, seu tratamento e prognóstico. Completando a reavaliação, foi realizada monitorização clínica e laboratorial da situação atual da patologia.

A análise dos dados investigados na ocasião da reavaliação dos 27 casos demonstrou uma tendência às baixas condições sócio-econômicas-culturais, associada a uma dificuldade de acesso a serviços e modalidades terapêuticas, além de uma razoável carência de informações sobre a doença e seu manejo. A partir da análise global da situação destes pacientes a equipe do SRTN-RS busca a reflexão sobre a possibilidade de alterações no manejo dos pacientes portadores de hemoglobinopatias.

Amamentação e Fenilcetonúria: análise da situação sob o aspecto psicossocial

Cláudia de Araújo Przybylski^{1,2}, Aline Groff Vivian², Paula Regla Vargas¹

¹Hospital Materno Infantil Presidente Vargas - Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Rio Grande do Sul; ²Instituto de Psicologia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul

A Fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo cujo tratamento deve ser iniciado nos primeiros meses de vida e envolve uma grande restrição alimentar de proteínas (especialmente do aminoácido fenilalanina). Seu tratamento provoca grandes alterações nos hábitos alimentares e nas relações familiares. Tomando o aleitamento materno como a forma de alimentação mais precoce do ser humano, e em se tratando do leite materno um composto protéico a ser restringido (ou até suprimido, em alguns casos) nesta doença, presume-se que esse diagnóstico interfere na relação mãe-bebê.

O presente estudo teve como objetivo realizar um levantamento bibliográfico das pesquisas relacionadas com a Fenilcetonúria e o aleitamento materno - publicações entre os anos 2000 a 2010. O método adotado compreendeu a análise documental, pelo levantamento de pesquisa em bases de dados e junto ao Ministério da Saúde. A análise dos dados, pela leitura integral dos textos, consistiu na elaboração de categorias de análise, a partir dos resultados encontrados.

Uma ruptura na relação mãe-bebê, conseqüente da interferência no aleitamento a partir do diagnóstico de um erro inato do metabolismo, é um fator fundamental a ser considerado e constantemente trabalhado em todas as famílias, refletindo em comprometimento no desenvolvimento futuro da criança.

ASSOCIAÇÃO ENTRE ANEUPLOIDIA E ABERRAÇÃO CROMOSSÔMICA ESTRUTURAL EM PACIENTE INFÉRTIL

PEREIRA, DP¹; PEREIRA, CS²; POLA, L²; AKAMINE, RT¹; CORRADO, MP²; LAUREANO, LAF¹; HUBER, J¹; PINA-NETO, JM^{1,2}; MARTELLI, L^{1,2}.

(1) Setor de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo; (2) Departamento de Genética da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo.

RESUMO

Anomalias cromossômicas, de ordem numérica ou estrutural, são frequentemente associadas ao fenótipo de infertilidade masculina. O cariótipo XXY, característico da síndrome de Klinefelter, é a anomalia dos cromossomos sexuais mais freqüente em humanos e principal causa de infertilidade masculina, com prevalência de 5 a 10% em homens inférteis. Translocações Robertsonianas são as mais frequentes anomalias cromossômicas estruturais, podendo afetar a fertilidade em um a cada 1000 homens. Objetivando determinar a freqüência de aberrações cromossômicas em pacientes inférteis, realizamos investigação citogenética em 1135 pacientes encaminhados ao ambulatório de Genética do HC FMRP - USP entre Janeiro de 1976 a Maio de 2010, com diagnóstico de infertilidade. A amostra foi composta por 540 homens (47,6%) e 595 mulheres (52,4%), sendo que 326 pacientes (28,7%) apresentaram cariótipo anormal, 249 (76,4%) do sexo feminino e 77 (23,6%) do sexo masculino. Alterações numéricas foram diagnosticadas em 99 casos (30,4%) e mosaïcismo envolvendo cromossomos sexuais foi o achado mais freqüente, presente em 184 pacientes (56,4%). A presença conjunta de aberrações numéricas e estruturais foi detectada em dois casos (0,61%), sendo um deles um paciente do sexo masculino, 47 anos, apresentando quadro de hipogonadismo hipergonadotrófico primário. Ao exame físico foram detectados desenvolvimento puberal incompleto (G3P3), habito eunucóide, pilificação esparsa, ginecomastia e testículos pequenos. O estudo citogenético realizado em cultura temporária de linfócitos do sangue periférico utilizando técnica de bandeamento GTG evidenciou 46, XXY,der(13;14)(q10;q10) em 50 metáfases. A técnica de FISH utilizando as sondas centromérica do cromossomo X e WCP dos cromossomos 13 e 14 confirmou o diagnóstico citogenético. A identificação da etiologia da infertilidade determinou a conduta e o aconselhamento genético conforme diagnóstico estabelecido, possibilitando a definição de riscos para a futura descendência. Concluímos que o estudo citogenético deve ser considerado ferramenta essencial na investigação diagnóstica de casais inférteis. Apoio CAPES/PROEX, FAEPA HCRP-USP.

Palavras-chave: Infertilidade. Aneuploidia. Translocação Robertsoniana.