

## **PREVALÊNCIA DE DOENÇAS DETECTADAS PELO TESTE DO PEZINHO: UM ESTUDO DE CASOS POSITIVOS EM LABORATÓRIO DE ANÁLISES CLÍNICAS NA SERRA/ES NO PERÍODO DE JULHO A SETEMBRO DE 2024**

### **PREVALENCE OF DISEASES DETECTED BY THE NEWBORN SCREENING TEST: A STUDY OF POSITIVE CASES IN A CLINICAL LABORATORY IN SERRA/ES FROM JULY TO SEPTEMBER 2024**

Yasmin Lopes Ferreira<sup>1</sup>

Alexandra Boutros Chamoun Del Piero<sup>2</sup>

**RESUMO:** O teste do pezinho é uma prática fundamental para a detecção precoce de doenças genéticas e metabólicas em recém-nascidos. Este estudo teve como objetivo investigar a prevalência de resultados positivos em testes realizados em um laboratório de Serra, Espírito Santo, entre julho e setembro de 2024. A metodologia adotada foi quantitativa, com coleta de dados de 100 recém-nascidos, analisando variáveis como sexo, idade e resultados dos exames. Foram encontrados 20 resultados positivos, com destaque para a deficiência de G6PD e hemoglobinopatias. A pesquisa demonstrou a importância da triagem neonatal para o diagnóstico precoce e a implementação de intervenções preventivas, contribuindo para a redução de complicações graves. Conclui-se que a triagem é essencial para a saúde pública e que políticas públicas devem focar no acesso adequado e na realização do teste no período recomendado.

**Palavras-chave:** teste do pezinho, triagem neonatal, prevalência, doenças congênitas, saúde pública.

**ABSTRACT:** The heel prick test, also known as neonatal screening, is an essential public health practice for the early detection of metabolic, genetic, and infectious diseases in newborns. This screening is crucial for identifying conditions that can lead to serious complications, such as intellectual disabilities, physical problems, and even death, if not treated in time. The study's objective was to investigate the prevalence of positive results from heel prick tests conducted at a clinical laboratory in Serra, Espírito Santo, between July and September 2024. Using a quantitative approach, data were collected from newborns within the recommended age range of 1-28 days. Results showed that 20 out of 100 newborns had positive results for conditions such as hemoglobinopathies and G6PD deficiency. The findings highlight the importance of early diagnosis and targeted public health interventions to improve newborn health outcomes in the region.

**Keywords:** heel prick test, neonatal screening, prevalence, public health, early diagnosis.

## **1 INTRODUÇÃO**

---

<sup>1</sup> UniSales. Vitória/ES, Brasil. Yasminlopes.farmacia@gmail.com.

<sup>2</sup> Unisales, Vitória/ES, Brasil. Alexandra.piero@salesiano.br. Biomedica especialista em CQ

O teste do pezinho, também conhecido como triagem neonatal, é uma prática essencial de saúde pública para a detecção precoce de doenças metabólicas, genéticas e infecciosas em recém-nascidos que podem se apresentar assintomáticos nos primeiros dias de vida. Essa triagem é vital para identificar condições que, se não tratadas a tempo, podem evoluir para complicações graves, como deficiência intelectual, problemas físicos e até a morte (Guthrie & Susi, 1963).

A detecção antecipada, viabilizada pela triagem neonatal, possibilita intervenções no momento certo, influenciando de forma significativa o desfecho clínico e o bem-estar das pessoas impactadas. No entanto, a prevalência de resultados positivos varia entre regiões geográficas e populações, o que ressalta a importância de adaptar estratégias de saúde pública a contextos específicos (Wilcken, 2009). Este estudo examina essa variabilidade, analisando a prevalência e as doenças mais comuns entre os resultados positivos no município da Serra, Espírito Santo. Entender essas variações é crucial para otimizar intervenções e garantir tratamentos adequados e precoces.

No Brasil, a ocorrência das doenças identificadas pelo teste do pezinho é afetada por aspectos como localização geográfica, genética, etnia, status socioeconômico e fatores ambientais. Por exemplo, a fenilcetonúria ocorre em aproximadamente 1 a cada 10.000 nascidos, enquanto o hipotireoidismo congênito é diagnosticado em cerca de 1 a cada 2.000 nascimentos. A detecção precoce dessas doenças permite o início imediato de tratamentos, contribuindo significativamente para a melhoria do quadro clínico e da qualidade de vida dos recém-nascidos diagnosticados.

O objetivo deste estudo é investigar a prevalência de resultados positivos nos testes do pezinho realizados em um laboratório de análises clínicas no município de Serra, Espírito Santo, entre julho e setembro de 2024. Os dados obtidos poderão contribuir para o aprimoramento de políticas públicas locais voltadas à saúde neonatal, reforçando a importância do acesso ampliado e do conhecimento sobre o teste do pezinho.

## **2 REVISÃO DE LITERATURA**

### **2.1. DESENVOLVIMENTO HISTÓRICO DO TESTE DO PEZINHO**

No ano de 1950, na região dos Estados Unidos, o biólogo Robert Guthrie levou seus estudos para o caminho para prevenção de doenças metabólicas, com isso, modificou o método de inibição bacteriana no qual ele trabalhava para identificar erros inatos do metabolismo. Com esta metodologia conseguiu detectar patologias que posteriormente completava com o retardo mental. Diante da inibição do crescimento de uma bactéria chamada *Bacillus subtilis*, tinha análise referente a presença de elevados níveis de aminoácido Fenilalanina no sangue de recém-nascidos, onde a coleta era realizada no papel filtro ajudando o diagnóstico precoce. Alguns anos depois todos os estados americanos passaram a ter este exame como obrigatório aos recém-nascidos. (MINISTERIO DA SAÚDE, 2004)

Em 1960, a Organização Mundial da Saúde (OMS) recomendou a implementação da Triagem Neonatal, com foco nos países em desenvolvimento, além de estabelecer diretrizes para sua realização. Ainda na década de 60, diversos países começaram a adotar programas semelhantes, e no Brasil, em 1976, a primeira tentativa de

implementar o programa foi realizada pela Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) em São Paulo, com a realização do exame para diagnóstico de Fenilcetonúria. Em 1980, o teste foi expandido para incluir a detecção do Hipotireoidismo Congênito (MINISTERIO DA SAÚDE, 2004).

Há mais de três décadas, grupos organizados formados por brasileiros com raízes africanas vêm pedindo que seja feito um diagnóstico rápido e um programa específico de cuidado para pessoas com Doença Falciforme (DF). Conforme apontado por Diniz e Guedes (DINIZ D, 2003), programas de aconselhamento genético já eram documentados no Brasil desde os anos 1950. Em 1976, foi dado o primeiro passo nos programas de triagem neonatal (PTN), começando em São Paulo com o teste para fenilcetonúria. Na década seguinte, o rastreamento para hipotireoidismo congênito também foi incorporado (DE OLIVEIRA WERNECK RODRIGUES et al., [s.d.]).

Na linha do tempo, uma das primeiras instituições a agir oficialmente foi a Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia, que, em 1990, criou uma Comissão voltada à Triagem Neonatal. No início, poucos locais no Brasil contavam com esses programas, que muitas vezes dependiam de iniciativas de universidades e organizações como a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de São Paulo. Foi em 1990 que o PTN finalmente ganhou alcance nacional e passou a conhecer o apelido "Teste do Pezinho", focando na fenilcetonúria e no hipotireoidismo congênito, doenças com baixa incidência, mas com sérios efeitos (DE OLIVEIRA WERNECK RODRIGUES et al., [s.d.]).

Em 1992, o Ministério da Saúde (MS) estabeleceu o Comitê de Hemoglobinopatias para reforçar e normatizar tratamentos para essas doenças, consolidando uma política de saúde específica para a DF em 1996, que teve seu ponto alto com a mesa redonda promovida em Brasília (DF), onde a Anemia Falciforme (AF) foi reconhecida oficialmente como um problema de saúde pública. A partir de 1996, programas de diagnóstico e atenção básica ganharam prioridade para mitigar a morbidade e mortalidade da população afetada. Já em 2001, com a Portaria GM/MS n.º 822/01, o Teste do Pezinho foi expandido para incluir DF e outras hemoglobinopatias, se estendendo para doze estados. Essa inclusão trouxe à tona reflexões importantes sobre acessibilidade e igualdade na saúde, especialmente em relação a grupos historicamente vulneráveis (DE OLIVEIRA WERNECK RODRIGUES et al., [s.d.]).

Em 2004, a Coordenação da Política Nacional de Sangue e Hemoderivados foi criada, com o encargo de coordenar uma política ampla de atenção à DF e outras hemoglobinopatias no SUS (DE OLIVEIRA WERNECK RODRIGUES et al., [s.d.]).

## 2.2. TESTE DO PEZINHO E O AMPARO LEGAL

O exame do teste do pezinho é uma tática de cautela do óbito e/ou de incapacidade, que reflete na melhora da qualidade de vida dos RN, pois quando descoberta precocemente pode se iniciar o tratamento adequado para cada tipo de doença, possibilitando uma maior longevidade destes indivíduos (SOUZA, C. F. M.; SCHWARTZ, I. V.; GIUGLIANI, R, 2002).

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) atua para identificar, confirmar, diagnosticar, acompanhar e tratar casos suspeitos de quatro doenças importantes no

Brasil. De acordo com o Ministério da Saúde, o programa está em implementação gradual, devido a diferenças nos níveis de organização das redes de assistência nos estados, na cobertura dos recém-nascidos pela triagem e nas características populacionais regionais. Para habilitação em cada fase, os estados ou o Distrito Federal precisam cumprir critérios definidos na Portaria Ministerial GM nº 822/01, que envolvem aspectos como rede de coleta e cobertura, serviços de referência, além de acompanhamento e tratamento das condições diagnosticadas. Para avançar de fase, é exigido o cumprimento de todas as normas da fase anterior e alcançar cobertura de pelo menos 70% dos nascidos vivos. Atualmente, as fases do PNTN incluem: a Fase I, que engloba estados como o Distrito Federal e Amazonas, focada na triagem e tratamento de fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito; a Fase II, que abrange estados como São Paulo e Bahia e inclui também a triagem para Doença Falciforme (DF) e outras hemoglobinopatias; e a Fase III, presente em Minas Gerais, Paraná e Santa Catarina, que adiciona a fibrose cística ao escopo do programa. Segundo dados do Ministério da Saúde, treze estados estão atualmente na Fase I, onze na Fase II e três na Fase III (Brasil, Ministério da Saúde, 2008).

Um dos principais objetivos do PNTN é assegurar que todos os nascidos vivos no país sejam testados para as doenças estabelecidas pelo programa. Entretanto, barreiras socioeconômicas e culturais, falta de conscientização sobre a importância da triagem e dificuldades logísticas dos pais em comparecer aos exames ainda limitam a cobertura total. Para ser reconhecido como um serviço de referência, a instituição precisa atender a requisitos básicos, incluindo responsabilidades sobre a rede de coleta estadual e a infraestrutura laboratorial e ambulatorial para acompanhamento multidisciplinar dos pacientes (Ducatti et al., 2001).

O amparo legal para que houvesse a realização dos programas iniciou-se na década de 80 em poucos estados brasileiros (MINISTERIO DA SAÚDE, 2004), mas em 1990 com a tentativa iniciar uma formalização para obrigatoriedade do programa em todo país entrou em vigor a Lei Federal nº 8.069, Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA), onde dispõe sobre o seu artigo 10 (BRASIL, 1990):

Art. 10. Os hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes, públicos e particulares, são obrigados a:

I - manter registro das atividades desenvolvidas, através de prontuários individuais, pelo prazo de dezoito anos;

II - identificar o recém-nascido mediante o registro de sua impressão plantar e digital e da impressão digital da mãe, sem prejuízo de outras formas normatizadas pela autoridade administrativa competente;

III - proceder a exames visando ao diagnóstico e terapêutica de anormalidades no metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientação aos pais;

IV - fornecer declaração de nascimento onde constem necessariamente as intercorrências do parto e do desenvolvimento do neonato;

V - manter alojamento conjunto, possibilitando ao neonato a permanência junto à mãe.

No final do ano de 1999, houve a fundação da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal que tinha a finalidade de reunir todos os serviços e profissionais existentes ligados à área. E em 06 de junho de 2001, através da portaria GM/MS nº 822, o Ministério da Saúde lançou o Programa Nacional de Triagem Neonatal, aumentando a triagem para além dos exames referente a Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito, foram incluídos exames para detecção de Doenças Falciformes,

## Hemoglobinopatias e a Fibrose Cística. (MINISTERIO DA SAÚDE, 2004)

No início do ano de 2022, entrou em vigor a Lei 14.154 onde incluiu os seguintes §§ 1º, 2º, 3º e 4º (BRASIL, 2022):

Art. 10.

§ 1º Os testes para o rastreamento de doenças no recém-nascido serão disponibilizados pelo Sistema Único de Saúde, no âmbito do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), na forma da regulamentação elaborada pelo Ministério da Saúde, com implementação de forma escalonada, de acordo com a seguinte ordem de progressão:

I – etapa 1:

- a) fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias; NBJ
- b) hipotireoidismo congênito;
- c) doença falciforme e outras hemoglobinopatias;
- d) fibrose cística;
- e) hiperplasia adrenal congênita;
- f) deficiência de biotinidase;
- g) toxoplasmose congênita;

II – etapa 2:

- a) galactosemias;
- b) aminoacidopatias;
- c) distúrbios do ciclo da ureia;
- d) distúrbios da betaoxidação dos ácidos graxos;

III – etapa 3: doenças lisossômicas;

IV – etapa 4: imunodeficiências primárias;

V – etapa 5: atrofia muscular espinhal.

§ 2º A delimitação de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho, no âmbito do PNTN, será revisada periodicamente, com base em evidências científicas, considerados os benefícios do rastreamento, do diagnóstico e do tratamento precoce, priorizando as doenças com maior prevalência no País, com protocolo de tratamento aprovado e com tratamento incorporado no Sistema Único de Saúde.

§ 3º O rol de doenças constante do § 1º deste artigo poderá ser expandido pelo poder público com base nos critérios estabelecidos no § 2º deste artigo.

§ 4º Durante os atendimentos de pré-natal e de puerpério imediato, os profissionais de saúde devem informar a gestante e os acompanhantes sobre a importância do teste do pezinho e sobre as eventuais diferenças existentes entre as modalidades oferecidas no Sistema Único de Saúde e na rede privada de saúde.

Esta lei ampliou os números de doenças que podem ser identificadas no teste do pezinho, passando a abranger mais de 50 doenças em 5 etapas (MINISTERIO DA SAÚDE, 2004).

### 2.2.1. Procedimentos para coleta e armazenamento

De acordo com o Manual Técnico de Triagem Neonatal Biológica do Ministério da Saúde, o período ideal para realizar a coleta do teste é entre o 3º e o 5º dia de vida do bebê. Esse intervalo é fundamental porque algumas doenças só podem ser bloqueadas nesse período devido ao tempo necessário para a maturação metabólica e enzimática do recém-nascido, o que possibilita a detecção de alterações específicas. Além disso, uma coleta realizada dentro desse período reduz a chance de resultados falso-negativos ou falso-positivos, garantindo maior precisão no diagnóstico. O prazo máximo recomendado para a coleta é até o 28º dia de vida, sendo que após essa idade não é mais considerado período neonatal, e o exame pode

não refletir significativamente a condição do bebê (Ministério da Saúde, 2016).

Segundo ainda o manual, a coleta deve ser realizada na região do calcanhar do recém-nascido, utilizando lancetas específicas para a coleta de sangue. A escolha do local de coleta é crucial, sendo necessário realizar a perfuração na parte plantar do calcanhar. Após a análise, é importante aguardar o aparecimento de uma gota de sangue grande antes de proceder com a limpeza, descartando a primeira gota, pois ela pode conter fluidos teciduais que poderiam afetar o processamento e o resultado. As gotas subsequentes devem ser aplicadas nos locais demarcados do papel-filtro, preenchendo completamente os círculos, com o sangue fluindo de forma natural e uniforme. O papel-filtro só deve ser removido após o preenchimento total (Ministério da Saúde, 2016).

Após a coleta o material deve ser submetido a um processo de secagem em temperatura ambiente, em superfície plana, isolada, e que a área onde se encontra o sangue esteja livre de qualquer contato, depois deste processo a mesma deve ser armazenada de forma longe da luz, vento, calor excessivo, umidade ou ar-condicionado, o ideal é serem armazenadas em caixas de isopor. (DA SAÚDE, 2016)

Na identificação do material deve conter algumas informações como, onde foi coletado, código da amostra, nome do RN, nome da mãe, raça, DNV, cartão SUS (se possível), data de nascimento, identificação do dia/mês/ano da coleta, informação da amostra se é a primeira ou repetição, peso, sexo, prematuridade, transfusão e se é gêmeo. (DA SAÚDE, 2016)

Para a coleta no teste do pezinho, é essencial um ambiente adequado, com boa iluminação e claridade, que contenha uma pia com torneira para antissepsia das mãos e uma mesa para acomodar o bebê. O local de coleta precisa atender às normas de vigilância sanitária para garantir seu funcionamento correto. Quanto à identificação do recém-nascido, recomenda-se o preenchimento completo e correto da ficha de identificação ou cartão de coleta, com letra legível e caneta preta ou azul. Informações precisas são fundamentais para possibilitar contato com a família em caso de necessidade de repetição do exame ou reconvocação (Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional, 2023).

Para a antissepsia, recomenda-se que o profissional lave as mãos com sabonete neutro e/ou faça fricção com álcool glicerinado a 70% por 30 segundos antes de cada punção, seguindo as normas de antissepsia para evitar infecções no local da coleta. O local ideal para a punção é o calcanhar do bebê, sendo que a criança pode ser posicionada no colo de frente para a mãe ou outro profissional, ou deitada de costas sobre a mesa. A punção deve ser realizada nas laterais do calcanhar, evitando as bordas e o centro da planta do pé, para prevenir lesões (Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional, 2023).

A técnica de punção envolve um movimento firme e contínuo com a lanceta descartável, tomando cuidado para não pressionar excessivamente a área, o que poderia causar inflamação do osso calcâneo. Para segurança, o uso de luvas descartáveis em ambas as mãos é recomendado, e a lanceta deve ser aquela fornecida pelo laboratório, com dimensões específicas de 2,3 mm de profundidade, 1,5 mm de largura e 0,5 mm de espessura. Apenas sangue sem anticoagulante deve ser utilizado, pois essas substâncias podem interferir nos resultados de alguns

exames (Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional, 2023).

Ao realizar a coleta de sangue para o teste do pezinho, é importante aguardar a formação de uma gota grande de sangue e, em seguida, descartar a primeira gota com algodão seco ou gaze esterilizada, para evitar a contaminação por fluidos teciduais que possam interferir nos resultados. A coleta deve ser feita tocando suavemente o verso do papel-filtro na gota subsequente, preenchendo o círculo com movimentos circulares leves. O sangue deve ser absorvido pelo papel-filtro de forma natural, sem coagulação nem no papel nem no pé do bebê, garantindo uma amostra homogênea (Ministério da Saúde, 2016).

É importante não tocar a superfície do papel-filtro nos círculos marcados e não pressionar o papel, pois isso compromete a absorção de sangue. Para coletar várias amostras, é preciso repetir o movimento com o papel-filtro em novos círculos, sem sobrepor camadas de sangue nos círculos já coletados, uma vez que essa prática compromete a qualidade dos resultados (Ministério da Saúde, 2016).

Se o sangramento diminuir, deve-se aproveitar a troca de círculo para massagear levemente o calcanhar e remover o tampão de fibrina e plaquetas com algodão ou gaze. Caso essas ações não restabeleçam o fluxo de sangue, uma nova punção pode ser feita no mesmo local ou, como última alternativa, no outro pé do recém-nascido. Além disso, o papel-filtro deve absorver o sangue somente de um lado para evitar o comprometimento da amostra (Ministério da Saúde, 2016).

### **2.2.2. Cuidados no processo de secagem**

Depois que a coleta for feita, as amostras precisam passar por uma secagem à temperatura ambiente, que deve ficar entre 15° e 20°C por aproximadamente 3 horas. Isso pode ser feito em um equipamento específico ou em uma superfície plana e isolada, desde que a área com sangue não tenha contato com nada. É melhor manter a amostra na posição horizontal, assim o sangue se espalha de forma mais uniforme. Vale lembrar que alguns métodos de secagem podem acabar estragando a amostra (Ministério da Saúde, 2016). Por exemplo:

- Evitar altas temperaturas, como deixar a amostra exposta ao sol ou secar em estufas;
- Não usar ventilação forçada;
- Evitar lugares onde há manuseio de líquidos ou gases químicos;
- Cuidado com o empilhamento de amostras, que pode misturar sangue de diferentes fontes;
- E, claro, não deixar a amostra em contato com superfícies que possam atrapalhar a distribuição do sangue ou que absorvam o material coletado

### **2.2.3. Principais erros de coleta**

Erros de coleta no teste do pezinho podem comprometer a qualidade das amostras, interferindo no diagnóstico precoce de doenças congênitas e, conseqüentemente, no tratamento adequado. A coleta inadequada pode resultar em amostras inutilizáveis,

que precisam ser refeitas, gerando atraso no processo e aumentando o risco para o recém-nascido. Abaixo estão alguns dos principais erros que ocorrem durante a coleta e que precisam ser evitados para garantir a confiabilidade do teste (Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional, 2023):

- **Sangue envelhecido:** Quando a amostra é armazenada por tempo excessivo antes do envio ao laboratório, o sangue pode sofrer alterações químicas que dificultam a análise precisa dos componentes.

Imagem 1 – Sangue envelhecido



Fonte: Manual técnico de coleta para o teste do pezinho - Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional

- **Papel filtro amassado, raspado ou arranhado:** Qualquer dano físico ao papel filtro compromete sua capacidade de absorver o sangue corretamente, podendo causar falhas na distribuição do sangue e, assim, afetar a leitura dos resultados.

Imagem 2 – Papel filtro amassado, raspado ou arranhado



Fonte: Manual técnico de coleta para o teste do pezinho - Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional

- **Sangue contaminado:** O contato com agentes externos, como superfícies sujas ou substâncias químicas, contamina a amostra e interfere nos resultados, muitas vezes levando à necessidade de uma nova coleta.

Imagem 3 – Sangue contaminado



Fonte: Manual técnico de coleta para o teste do pezinho - Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional

- **Sangue com fungos ou bactérias:** Exposição a condições inadequadas de higiene ou armazenamento pode favorecer o crescimento de microrganismos na amostra, tornando-a inviável para análise.

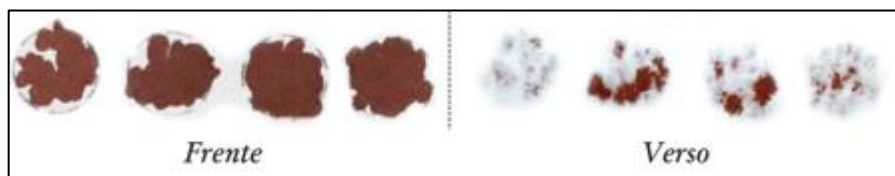
Imagem 4 – Sangue com fungos ou bactérias



Fonte: Manual técnico de coleta para o teste do pezinho - Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional

- Quantidade insuficiente de sangue: Se os círculos no papel filtro não forem completamente preenchidos, a amostra pode não conter o volume necessário para a realização dos testes, o que inviabiliza o diagnóstico completo.

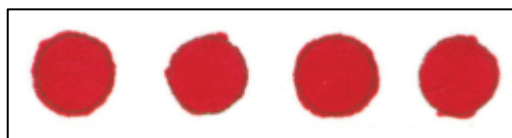
Imagem 5 – Quantidade insuficiente de sangue



Fonte: Manual técnico de coleta para o teste do pezinho - Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional

- Amostra ainda úmida: O envio da amostra sem secagem completa pode resultar na degradação do sangue, além de facilitar a contaminação e prejudicar a análise.

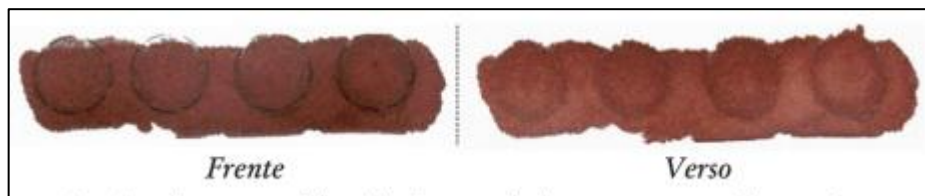
Imagem 6 – Amostra ainda úmida



Fonte: Manual técnico de coleta para o teste do pezinho - Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional

- Amostra supersaturada: Quando várias gotas de sangue são colocadas no mesmo ponto, o sangue se acumula de forma inadequada, formando um ponto espesso que dificulta a penetração e a distribuição uniforme no papel filtro.

Imagem 7 – Amostra supersaturada

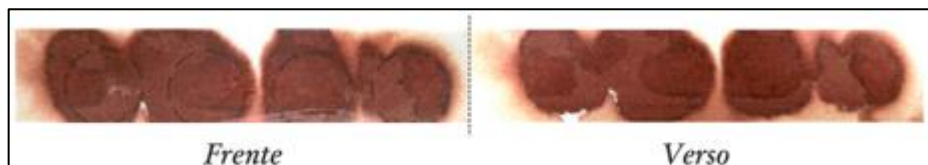


Fonte: Manual técnico de coleta para o teste do pezinho - Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional

- Amostra hemolisada, diluída, descolorida ou contaminada: Hemólise, ou ruptura das células sanguíneas, pode ocorrer devido à pressão excessiva durante a coleta ou pelo contato com álcool não seco, resultando em amostras inadequadas. Sangue diluído, descolorido ou contaminado altera a composição e pode afetar a

análise laboratorial.

Imagem 8 – Amostra hemolisada, diluída, descolorida ou contaminada



Fonte: Manual técnico de coleta para o teste do pezinho - Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional

- Amostra coagulada ou em camadas: Coagulação do sangue impede sua absorção homogênea pelo papel filtro, e a formação de camadas pode indicar manuseio inadequado, prejudicando a análise do material.

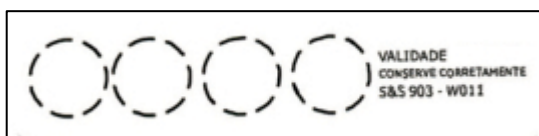
Imagem 9 – Amostra coagulada ou em camada



Fonte: Manual técnico de coleta para o teste do pezinho - Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional

- Amostra não coletada: A falta de amostra em algum ponto específico, intencional ou não, resulta em ausência de dados essenciais para o diagnóstico.

Imagem 10 – Amostra não coletada



Fonte: Manual técnico de coleta para o teste do pezinho - Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional

- Amostra com anéis de soro: A separação do soro do sangue ocorre quando o sangue não é aplicado adequadamente no papel ou quando a amostra não é imediatamente seca. Esses anéis dificultam a leitura e podem distorcer os resultados dos exames.

Imagem 11 – Amostra com anéis de soro



Fonte: Manual técnico de coleta para o teste do pezinho - Fundação Ecumênica de Proteção Excepcional

Evitar esses erros é essencial para garantir que o teste do pezinho forneça informações confiáveis, ajudando a detectar e tratar precocemente condições que podem comprometer a saúde do bebê.

## 2.3. DOENÇAS DIAGNOSTICADAS PELA LEI 14.154 DE 2021 NO TESTE DO PEZINHO

### 2.3.1. Etapas da expansão do teste do pezinho

De acordo com a lei 14,154/21 (BRASIL, 2022) atualmente existem 5 etapas no processo do teste do pezinho, teste do pezinho básico e plus (atualmente em vigor), além da continuidade da triagem para as seis doenças já existentes, foram adicionados testes para outras formas de hiperfenilalaninemias, diferentes hemoglobinopatias, e toxoplasmose congênita, teste do pezinho ampliado serão adicionados testes para detectar galactosemias, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e transtornos da beta-oxidação de ácidos graxos, teste do pezinho master foi incluída as doenças lisossômicas que são um conjunto de distúrbios genéticos que se distinguem pela falta de enzimas lisossomais, ativadores de proteínas ou proteínas transportadoras, teste do pezinho avançado foram os exames que avaliam as imunodeficiências primárias que são uma variedade de modificações genéticas no sistema imunológico, resultando em um funcionamento imunológico atípico ou limitado, aumentando a vulnerabilidade a infecções frequentes, graves ou atípicas e teste do pezinho genético Inclui a Atrofia Muscular Espinhal (AME) que é uma condição genética progressiva e pouco comum que influencia as células nervosas encarregadas de dirigir os músculos voluntários.

### 2.3.2 Principais doenças investigadas pelo teste do pezinho

#### 2.2.2.1. Fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias.

A Fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo com herança autossômica recessiva que leva ao acúmulo de Fenilalanina (FAL) no sangue, causado geralmente pela deficiência da enzima Fenilalanina Hidroxilase. Esse acúmulo pode causar danos ao sistema neurológico, resultando em atraso no desenvolvimento psicomotor, deficiência mental, e outras manifestações graves se não for tratado precocemente. A PKU foi a primeira doença genética a ser tratada com uma dieta específica, introduzida a partir da Triagem Neonatal, possibilitando o diagnóstico precoce e tratamento antes dos três meses de idade. A doença apresenta três formas metabólicas, dependendo da atividade enzimática da fenilalanina hidroxilase: Clássica (atividade quase inexistente e níveis plasmáticos de FAL acima de 20 mg/dL), Leve (atividade entre 1% e 3%, com níveis entre 10 e 20 mg/dL), e Hiperfenilalaninemia Transitória ou Permanente (atividade acima de 3%, níveis de FAL entre 4 e 10 mg/dL, sem sintomas clínicos) (BRASIL, 2016).

O tratamento da PKU é focado em uma dieta rigorosa e hipoproteica para limitar a ingestão de FAL, o que requer suplementação com uma fórmula de aminoácidos isenta dessa substância, controlada de acordo com a necessidade individual e fornecida pelo Componente Especializado da Assistência Farmacêutica (CEAF). A dieta deve ser mantida por toda a vida, pois a interrupção pode resultar em deterioração cognitiva e comportamental. A monitorização clínica e laboratorial constante é essencial, especialmente nos primeiros anos de vida, para garantir o desenvolvimento adequado do paciente e evitar a manifestação de complicações

graves. Os objetivos do tratamento incluem a normalização dos parâmetros neuropsicomotores e o crescimento adequado para a idade, conforme orientação da equipe de atendimento multidisciplinar (BRASIL, 2016).

#### 2.2.2.2. Hipotireoidismo congênito

O Hipotireoidismo Congênito (HC) é uma condição pediátrica grave em que a glândula tireoide do recém-nascido é incapaz de produzir níveis suficientes de hormônios tireoidianos, resultando em uma diminuição dos processos metabólicos. O HC pode ser classificado em primário (deficiência na glândula tireoide), secundário (deficiência de TSH hipofisário), terciário (deficiência de TRH hipotalâmico) ou resistência periférica aos hormônios tireoidianos. Em regiões onde a deficiência de iodo não é prevalente, o HC primário, geralmente causado por agenesia ou ectopia da tireoide, é o mais comum. Sem diagnóstico e tratamento precoce, especialmente por meio da triagem neonatal, o HC pode comprometer seriamente o desenvolvimento físico e mental, manifestando-se com sintomas como hipotonia muscular, bradicardia, sonolência excessiva e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (BRASIL, 2016).

O tratamento envolve a reposição de levotiroxina sódica para normalizar o metabolismo, sendo ideal que seja iniciado ainda no período neonatal para evitar danos neurológicos. A confirmação do diagnóstico é feita com a dosagem de T4 (total e livre) e TSH em amostras de sangue venoso, complementada por exames de imagem para identificar a etiologia específica. Em casos raros, a triagem neonatal pode não detectar o HC em estágios iniciais, especialmente em formas secundárias ou terciárias, sendo necessário um acompanhamento rigoroso. Crianças diagnosticadas e tratadas precocemente apresentam crescimento e desenvolvimento normais; porém, diagnósticos tardios, realizados após os 30 dias de vida, podem resultar em recuperação limitada do desenvolvimento intelectual e redução do potencial de QI, além de comprometimentos em aspectos psicomotores e metabólicos (BRASIL, 2016).

#### 2.2.2.3. Doença falciforme e outras hemoglobinopatias;

A Doença Falciforme (DF) é uma patologia genética, transmitida por herança autossômica recessiva, caracterizada por uma mutação na cadeia beta da hemoglobina, que leva as hemácias a assumirem formato de lua minguante quando expostas a certas condições, como febre, baixa oxigenação e infecções. O tipo de hemoglobina dominante nos adultos é a Hb A, enquanto nos recém-nascidos é a Hb F. Hemoglobinopatias podem originar-se de mutações que causam desequilíbrio nas cadeias polipeptídicas, resultando em condições como as talassemias, ou por alterações nos genes estruturais, formando hemoglobinas variantes, como Hb S e Hb C, que são mais frequentes na DF. Esse distúrbio é identificado em triagens neonatais, como o teste do pezinho, possibilitando cuidados preventivos e orientação familiar quanto ao risco genético de recorrência em futuras gestações (BRASIL, 2016).

A DF pode resultar em anemia hemolítica, crises vaso-oclusivas e alta susceptibilidade a infecções, com manifestações severas que afetam o desenvolvimento neurológico e físico. O início do tratamento precoce, idealmente

antes dos quatro meses de vida, é fundamental para prevenir complicações e reduzir a morbimortalidade, sendo o manejo profilático com antibioticoterapia, suplementação de ácido fólico e acompanhamento especializado as principais recomendações. Assim, o diagnóstico antecipado da DF não só melhora a qualidade de vida da criança, como também permite intervenções educativas para a família sobre o caráter hereditário da doença, reforçando a necessidade de cuidados contínuos para prevenir sintomas e infecções graves (BRASIL, 2016).

#### 2.2.2.4. Fibrose cística

A Fibrose Cística (FC), também chamada de mucoviscidose, é uma doença genética grave, transmitida por herança autossômica recessiva, que afeta principalmente os pulmões e o pâncreas devido ao aumento da viscosidade do muco, levando a bloqueios nas vias aéreas e a obstruções nos ductos pancreáticos. Nos pulmões, essa condição propicia infecções crônicas, especialmente por bactérias como *Pseudomonas* e *Staphylococcus*, podendo resultar em danos pulmonares e insuficiência respiratória fatal. Já no pâncreas, a obstrução reduz a secreção de enzimas digestivas essenciais, causando má absorção de nutrientes e desnutrição. A mortalidade entre os afetados é elevada, mas avanços no tratamento permitiram aumentar a expectativa de vida, com cerca de 75% sobrevivendo até o final da adolescência e 50% até a terceira década de vida (BRASIL, 2016).

O diagnóstico precoce da FC, essencial para a prevenção de complicações graves, é feito pela triagem neonatal por meio da análise da tripsina imunorreativa (IRT) e confirmado pelo "Teste do Suor", que mede o teor de cloreto, um marcador da doença. O manejo da Fibrose Cística inclui acompanhamento médico constante, suporte nutricional com enzimas pancreáticas e suplementação de vitaminas (A, D, E e K), além de fisioterapia respiratória. Em casos de infecção, indica-se o uso de antibióticos de amplo espectro, bem como vacinas antipneumocócicas e anti-hemófilos, que ajudam a proteger contra complicações infecciosas (BRASIL, 2016).

#### 2.2.2.5. Hiperplasia adrenal congênita

O ministério da saúde (DA SAÚDE, 2017a) diz que a Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é uma doença genética caracterizada pela deficiência parcial ou total de enzimas essenciais para a produção de hormônios pelas glândulas adrenais. Essa deficiência causa um aumento na produção de hormônios androgênicos e uma deficiência de cortisol e/ou aldosterona, o que pode levar a crises de insuficiência adrenal. O tratamento envolve a reposição hormonal e de sódio, administrados de forma intravenosa em situações de crise e por via oral para manutenção.

Quando não tratada, a HAC pode resultar em sintomas graves, como vômitos, diarreia, perda de peso, desidratação com perda de sódio e acúmulo de potássio, levando a choque, pressão arterial baixa e até morte. Entre os sinais distintivos estão a genitália ambígua em meninas, puberdade precoce em ambos os sexos, aceleração do desenvolvimento ósseo e baixa estatura final (DA SAÚDE, 2017a).

#### 2.2.2.6. Deficiência de biotinidase;

De acordo com ministério da saúde (DA SAÚDE, 2017b) a Deficiência de Biotinidase é uma condição genética que afeta o metabolismo da biotina, uma vitamina do complexo B essencial para a conversão de substâncias necessárias ao funcionamento saudável das células cerebrais. A ausência da biotinidase, uma enzima crucial para a metabolização da biotina, pode levar a várias complicações, incluindo deficiência intelectual e convulsões. O diagnóstico precoce dessa condição, associado à administração de biotina, é fundamental para evitar o agravamento dos sintomas e a progressão da doença. A intervenção adequada garante que os indivíduos afetados possam alcançar um desenvolvimento cognitivo mais saudável e prevenir as consequências mais severas da deficiência.

#### 2.2.2.7. Toxoplasmose congênita;

O ministério da saúde (DA SAÚDE, [s.d.]) dispõe que a toxoplasmose é uma infecção provocada pelo protozoário “Toxoplasma Gondii”, encontrado em fezes de gatos e outros felinos, que pode infectar humanos e outros animais. A transmissão ocorre pela ingestão de água ou alimentos contaminados, sendo uma das zoonoses mais comuns globalmente. Os casos agudos geralmente têm baixa incidência e são autolimitados. A fase aguda pode ser curada, porém o parasita permanece no organismo da pessoa, podendo manifestar-se novamente com diferentes sintomas. Na infecção crônica, a incidência é baixa até os cinco anos, aumentando a partir dos 20 anos de idade.

### 3 METODOLOGIA

O presente estudo utilizou uma abordagem quantitativa, adequada para investigar a prevalência de resultados positivos no teste do pezinho em um laboratório de análises clínicas. Trata-se de um estudo transversal, no qual os dados foram coletados entre julho e setembro de 2024. Esse desenho metodológico permitiu uma análise pontual da prevalência de resultados positivos durante o período especificado, além de possibilitar a avaliação de relações entre variáveis específicas.

A população-alvo da pesquisa foi composta por recém-nascidos que realizaram o teste do pezinho no laboratório em questão. O critério de inclusão estabeleceu que a idade dos bebês deveria ser entre 1 e 28 dias no momento da coleta do exame. Recém-nascidos com 29 dias ou mais foram excluídos com base nas recomendações do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), que define esse intervalo de idade como o período ideal para a coleta do exame. Segundo a literatura, a coleta realizada após 28 dias pode levar a alterações nos níveis metabólicos e hormonais, o que comprometeria a comparabilidade dos resultados e a efetividade do diagnóstico precoce. Portanto, a exclusão dos recém-nascidos com 29 dias ou mais visa assegurar a uniformidade dos dados e a precisão diagnóstica.

A pesquisa foi descritiva e exploratória. A abordagem descritiva teve como objetivo identificar a prevalência dos resultados positivos no teste do pezinho no laboratório em questão, sem interferir nas variáveis estudadas. A abordagem exploratória visou investigar mais profundamente a relação entre a prevalência de resultados positivos e possíveis fatores associados, como a data da coleta, o sexo do bebê e o local onde o paciente estava (interno ou externo).

A coleta de dados foi realizada por meio do sistema MV, que contém os registros dos exames do laboratório. Foram levantados o número total de testes do pezinho realizados, o número de resultados positivos, a idade dos recém-nascidos no momento da coleta, o sexo e se o paciente era interno ou externo. Os dados foram organizados em uma planilha Excel, que incluiu as informações de data de nascimento, data da coleta, sexo e resultados dos testes. Para análise, foram utilizadas fórmulas no Excel para identificar padrões de resposta e gerar gráficos estatísticos, além de realizar o cálculo da prevalência.

Em relação aos aspectos éticos, o estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP 82492324.5.0000.5068), garantindo que todos os procedimentos respeitaram os princípios éticos e de confidencialidade dos dados dos pacientes.

## 4 RESULTADOS E DISCUSSÃO

### 4.1. ANÁLISE GERAL DOS RESULTADOS

Foi analisado o resultado de 100 recém-nascidos (RN), sendo 51% meninas e 49% meninos. Quanto à condição de atendimento, 3% eram pacientes externos, que são os pacientes que não se encontram internados, enquanto 97% eram pacientes internos. Dentre os pacientes internos, 59,7% estavam em internação comum e 40,3% em internação intensiva (tabela 1).

Tabela 1 - Resultado do Teste do Pezinho nos prontuários coletados de julho a setembro de 2024

|                                      | Dentro do VR | Fora do VR |
|--------------------------------------|--------------|------------|
| <b>Cromatografia de aminoácidos</b>  | 98%          | 2%         |
| <b>Pesquisa de fenilalanina</b>      | 100%         | 0%         |
| <b>Galactose total</b>               | 100%         | 0%         |
| <b>Hemoglobinopatias</b>             | 98%          | 2%         |
| <b>Toxoplasmose - anticorpos igm</b> | 100%         | 0%         |
| <b>Tripsina imunoreativa</b>         | 100%         | 0%         |
| <b>Tsh - neonatal</b>                | 100%         | 0%         |
| <b>T4 neonatal</b>                   | 88%          | 12%        |
| <b>17 hidroxiprogesterona</b>        | 98%          | 2%         |
| <b>Atividade da biotinidase</b>      | 100%         | 0%         |
| <b>G6PD</b>                          | 94%          | 6%         |

Fonte: Autora

Dos exames realizados, 5 dos 11 apresentaram resultados fora do valor de referência (VR). Foram observados 6% de casos com deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase, 2% de alterações na cromatografia dos aminoácidos, 12% de resultados alterados para T4, 2% para 17 OH Progesterona, e 5% para hemoglobinopatias (Tabela 1).

### 4.2. RESULTADOS POSITIVOS E PERFIL DOS RECÉM-NASCIDOS

Foram 20 recém-nascidos que apresentaram resultados positivos para alguma das condições, 10 deles foram testados fora da faixa etária ideal para coleta (3 a 5 dias de vida), com idade variando de 6 a 27 dias, sendo 2 recém-nascidos tinham 6 dias, 2 tinham 7 dias, 3 tinham 8 dias, 1 tinha 15 dias, 1 tinha 20 dias e 1 tinha 27 dias. De acordo com o Ministério da Saúde, em 2020, foram realizadas 2.249.844 triagens neonatais no Brasil, mas apenas 56% desses testes foram realizados dentro do período recomendado de até 5 dias após o nascimento ou seja 44% dos recém-nascidos foram testados fora do período, o que indica que esta triagem tardia é recorrente.

Tabela 2 – Recém-nascidos com resultado positivo

| Dias de RN | Exames que tiveram resultados positivos |            |                              |            |                        |                         |
|------------|-----------------------------------------|------------|------------------------------|------------|------------------------|-------------------------|
|            | Sexo                                    | G6PD       | Cromatografia de aminoácidos | T4         | 17 Hidroxiprogesterona | Hemoglobinopatias       |
| 3 dias     | M                                       | 41,6 UI/dL | Diminuído para arginina      | 17,5 ug/dL | 1,5 ng/mL              | Hb FA                   |
| 3 dias     | F                                       | 41,2 UI/dL | normal                       | 1,3 ug/dL  | 1,9 ng/mL              | Hb FAS                  |
| 3 dias     | F                                       | 7,7 UI/dL  | normal                       | 12,3 ug/dL | 2,1 ng/mL              | Hb FAS                  |
| 3 dias     | M                                       | 64,4 UI/dL | Diminuído para Arginina      | 8,2 ug/dL  | 3 ng/mL                | Hb FA                   |
| 3 dias     | F                                       | 20,2 UI/dL | Normal                       | 12,7 ug/dL | Inferior a 0,6 ng/mL   | Hb FAC                  |
| 4 dias     | M                                       | 35 UI/dL   | Normal                       | 17,5 ug/dL | 0,7 ng/mL              | Cadeias de Hemoglobinas |
| 4 dias     | M                                       | 8,9 UI/dL  | Normal                       | 13,9 ug/dL | 1,3 ng/mL              | Hb FA                   |
| 5 dias     | M                                       | 24 UI/dL   | Normal                       | 5,3 ug/dL  | 7 ng/mL                | Hb FA                   |
| 5 dias     | F                                       | 4,2 UI/dL  | Normal                       | 8,9 ug/dL  | 1,8 ng/mL              | Hb FA                   |
| 5 dias     | M                                       | 50,4 UI/dL | Normal                       | 5,4 ug/dL  | 12,2 ng/mL             | Hb FA                   |
| 6 dias     | F                                       | 46 UI/dL   | Normal                       | 5,9 ug/dL  | 5,8 ng/mL              | Hb FA                   |
| 6 dias     | M                                       | 46,7 UI/dL | Normal                       | 5,8 ug/dL  | 3,6 ng/mL              | Hb FA                   |
| 7 dias     | F                                       | 56,2 UI/dL | normal                       | 3,1 ug/dL  | 7,9 ng/mL              | Hb FA                   |
| 7 dias     | M                                       | 34,9 UI/dL | normal                       | 4,8 ug/dL  | 2,6 ng/mL              | Hb FA                   |
| 8 dias     | F                                       | 38,4 UI/dL | normal                       | 1,4 ug/dL  | 9,2 ng/mL              | Hb FA                   |
| 8 dias     | F                                       | 96,4 UI/dL | normal                       | 2,9 ug/dL  | 9,5 ng/mL              | Hb FA                   |
| 8 dias     | F                                       | 16 UI/dL   | Normal                       | 11 ug/dL   | 0,9 ng/mL              | Hb FA                   |
| 15 dias    | M                                       | 55,1 UI/dL | Normal                       | 5,4 ug/dL  | 5,3 ng/mL              | Hb FA                   |
| 20 dias    | M                                       | 33,9 UI/dL | Normal                       | 2,2 ug/dL  | 10,1 ng/mL             | Hb FA                   |

|         |   |            |        |           |           |                         |
|---------|---|------------|--------|-----------|-----------|-------------------------|
| 27 dias | F | 30,5 UI/dL | normal | 5,4 ug/dL | 8,8 ng/mL | Cadeias de Hemoglobinas |
|---------|---|------------|--------|-----------|-----------|-------------------------|

Fonte: Autora

Analisando a prevalência das doenças por sexo:

- Cromatografia de aminoácidos : 2% dos casos (2 meninos) apresentaram resultados alterados.
- Hemoglobinopatias : 5% dos casos foram positivos, sendo 4 meninas e 1 menino, diminuindo uma maior prevalência entre as meninas.
- T4 : 12% dos casos apresentados com alterações, divididos igualmente entre os sexos (6 meninas e 6 meninos).
- Deficiência de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase (G6PD) : A deficiência foi identificada em 6% dos casos, sendo 2 meninos e 4 meninas.
- 17-hidroxiprogesterona : 2% dos casos (2 meninos) tiveram resultados alterados.

Esses dados indicam que, na amostra analisada, certas condições, como as hemoglobinopatias, são mais prevalentes em meninas, enquanto alterações na cromatografia de aminoácidos e 17-hidroxiprogesterona foram exclusivas dos meninos. Comparando com os dados nacionais, observa-se que a amostra local apresenta padrões consistentes, mas com algumas variações específicas de prevalência e sexo.

#### 4.2.1. Deficiência de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase (G6PD)

A deficiência de G6PD é uma condição genética comum que afeta cerca de 400 milhões de pessoas em todo o mundo, com uma prevalência de aproximadamente 4% no Brasil. No estudo, 5 dos 20 recém-nascidos avaliaram resultados positivos para a deficiência de G6PD, sendo 4 meninas e 1 menino, com idades entre 3 e 8 dias. Este achado é consistente com a hiperbilirrubinemia neonatal, uma complicação comum em bebês afetados, com uma relação crítica entre a deficiência de G6PD e a icterícia, uma vez que cerca de 20% dos casos de kernicterus estão associados a essa condição (GIGLIOTTI, [sd] ).

A hemólise em bebês com deficiência de G6PD pode ser desencadeada por fatores estressores como infecções e certos medicamentos. Os sintomas clínicos incluem palidez e icterícia, que podem levar a complicações como hiperbilirrubinemia e sequelas neurológicas permanentes. Portanto, a triagem neonatal é essencial para identificar esses recém-nascidos antes do aparecimento de sintomas graves, permitindo intervenções precoces (GIGLIOTTI, [sd]). A pesquisa revela uma prevalência de 25% de resultados positivos para a deficiência de G6PD, reforçando a importância de programas de triagem para garantir cuidados adequados e prevenir complicações.

#### 4.2.2. Fenilcetonúria (PKU)

Dentre os 20 recém-nascidos avaliados, 2 obtiveram resultados positivos para fenilcetonúria (PKU), um erro inato do metabolismo resultante da deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase, que causa o acúmulo do aminoácido fenilalanina no sangue. O diagnóstico precoce é crucial, pois a condição pode levar a sérias consequências neurológicas, incluindo atraso no desenvolvimento e convulsões, se não forem tratadas. O teste do pezinho não fornece um diagnóstico definitivo, mas indica a necessidade de investigações adicionais (BRASIL, 2016, p. 53-56).

Os dois recém-nascidos positivos eram do sexo masculino, com coletas realizadas no terceiro dia de vida, conforme recomendações para o teste do pezinho. A pesquisa enfatiza a importância da triagem neonatal para a identificação de condições como a fenilcetonúria, permitindo intervenções dietéticas que podem prevenir a manifestação dos sintomas. Além da PKU, outras condições como hemoglobinopatias e hipotireoidismo congênito também podem ser identificadas através deste exame, destacando o papel vital da triagem na saúde pública (BRASIL, 2016, p. 53-56).

#### **4.2.3. Hipotireoidismo Congênito**

O Hipotireoidismo Congênito (HC) resulta da incapacidade da glândula tireoide de produzir hormônios adequados, podendo levar a graves consequências se não for tratado precocemente. Na pesquisa, 12 recém-nascidos obtiveram resultados positivos, com idades variando de 3 a 27 dias e todos apresentando resultados abaixo do valor de referência de 6,0 µg/dL. A coleta realizada em alguns casos, como nos de 3 e 5 dias, está de acordo com as recomendações para rastreamento neonatal, que sugere coletas após 48 horas do nascimento para a detecção adequada de níveis hormonais (BRASIL, 2016, p. 53-56).

Os dados indicam que o acompanhamento clínico e confirmatórios são essenciais para o manejo do hipotireoidismo congênito. A identificação precoce e o tratamento adequado são cruciais para evitar danos permanentes ao desenvolvimento das crianças afetadas, permitindo um crescimento saudável e a manutenção de um padrão de vida adequado (BRASIL, 2016, p. 55-56).

#### **4.2.4. Doença Falciforme e Outras Hemoglobinopatias**

Os resultados obtidos na triagem neonatal indicam que, dos 20 recém-nascidos positivos, 5 apresentaram resultados positivos para hemoglobinopatias, sendo 1 para hemoglobina FAS (Traço Falciforme), 2 para hemoglobina FAC (Traço de Hemoglobina C) e 2 para cadeias de hemoglobinas variantes. A predominância de meninas entre os casos positivos (4 meninas e 1 menino) pode sugerir a necessidade de um acompanhamento mais específico em grupos populacionais com maior prevalência de hemoglobinopatias. A Doença Falciforme (DF), caracterizada por alterações na estrutura da hemoglobina, apresenta um padrão de herança autossômico recessivo e é uma condição que deve ser monitorada desde o nascimento para evitar complicações clínicas graves. Segundo o Ministério da Saúde, a triagem neonatal é crucial para a identificação precoce do DF, permitindo a implementação de cuidados preventivos e orientação aos pais, o que pode ser vital

para melhorar a qualidade de vida da criança afetada e prevenir a morbi-mortalidade associada à doença (BRASIL, 2016).

Além disso, a detecção de variantes de hemoglobina, como o traço falciforme e o traço de hemoglobina C, destaca a importância de realizar aconselhamento genético para famílias, especialmente aquelas com histórico de hemoglobinopatias. O acompanhamento médico adequado, com a realização de exames adicionais e medidas preventivas, como a antibioticoterapia profilática e a suplementação com ácido fólico, pode reduzir significativamente as complicações e melhorar o prognóstico dos recém-nascidos publicados com essas condições (BRASIL, 2016).

A identificação de hemoglobinopatias no rastreamento neonatal não contribui apenas para o manejo clínico do DF, mas também fornece uma oportunidade para a educação familiar e a sensibilização sobre a importância do rastreamento, uma vez que muitos pais podem não estar cientes dos riscos e das implicações dessas doenças genéticas (BRASIL, 2016).

#### **4.2.5. Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC)**

Dos 20 recém-nascidos analisados, 2 obtiveram resultados positivos para a hiperplasia adrenal congênita (HAC), uma condição frequentemente subdiagnosticada, especialmente em meninos. O diagnóstico precoce é crucial para prevenir complicações associadas à doença, e a inclusão da HAC nos programas de triagem neonatal tem se mostrado eficaz (DE ARAGÃO DANTAS ALVES et al., 2019). A deficiência da enzima 21-hidroxilase é a causa mais comum de HAC, representando 90 a 95% dos casos, com uma incidência estimada de 1:15.000 nascidos vivos.

Os resultados da pesquisa, com 2 casos positivos entre 20 recém-nascidos, sugerem uma prevalência que, embora não generalizável, é consistente com as estimativas brasileiras. A triagem neonatal é fundamental para identificar esses casos e garantir o acompanhamento clínico, especialmente para meninos, que apresentam maior risco de desenvolver a condição. A implementação contínua de programas de rastreamento é essencial para reduzir a morbimortalidade associada ao HAC (DE ARAGÃO DANTAS ALVES et al., 2019).

### **5 CONSIDERAÇÕES FINAIS**

O presente estudo, que investigou a prevalência de resultados positivos no teste do pezinho em um laboratório de análises clínicas, revelou a importância da triagem neonatal precoce para a detecção de doenças que podem comprometer a saúde dos recém-nascidos. A análise dos dados coletados entre julho e setembro de 2024 demonstrou que, dos 100 recém-nascidos testados, 20% apresentaram resultados positivos, destacando a necessidade de monitoramento contínuo e intervenção oportuna.

A exclusão de recém-nascidos com 29 dias ou mais foi fundamental para garantir a precisão diagnóstica, conforme recomendado pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Os dados foram organizados de forma a permitir a identificação de padrões que podem estar associados à prevalência de resultados positivos, como sexo, idade no momento da coleta e local de atendimento.

Além disso, o estudo ressaltou a importância de um sistema de coleta de dados eficaz, como o sistema MV utilizado, que possibilitou uma análise detalhada e o uso de ferramentas estatísticas no Excel para interpretar os resultados. A aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP 82492324.5.0000.5068) garantiu a integridade ética do estudo, respeitando os princípios de confidencialidade e segurança dos dados dos pacientes.

Para ampliar o impacto do teste do pezinho, é essencial implementar um plano de ação que inclua iniciativas de conscientização e incentivo à adesão ao exame. Essas ações podem envolver campanhas educativas em maternidades, unidades de saúde e escolas, promovendo palestras e materiais informativos sobre a importância do teste para a saúde do recém-nascido.

Também é necessário utilizar as redes sociais para divulgar vídeos explicativos, depoimentos de especialistas e histórias reais que evidenciem a relevância do rastreamento neonatal, além de estabelecer parcerias com a atenção básica de saúde, capacitando profissionais para orientar gestantes e famílias sobre o teste e garantir a compreensão da necessidade da coleta no período correto.

Por fim, é importante considerar incentivos governamentais que proporcionem benefícios às famílias para realizarem o teste dentro do prazo indicado, reduzindo barreiras logísticas e financeiras.

Em suma, este trabalho não apenas contribuiu para uma melhor compreensão da prevalência dos resultados positivos no teste do pezinho, mas também destacou a relevância da triagem neonatal como uma prática essencial para a saúde pública. A continuidade da pesquisa nessa área é vital para a identificação de fatores que podem influenciar os resultados e para o aprimoramento das políticas de saúde externas para a prevenção e diagnóstico precoce de doenças em recém-nascidos.

## REFERÊNCIAS

Brasil. Ministério da Saúde. **Indicadores do Programa Nacional de Triagem Neonatal**. Brasília: Ministério da Saúde; 2008.

Brasil. Ministério da Saúde. **Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001**. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal – PNTN. Brasília: Ministério da Saúde; 2001.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática**. Triagem neonatal biológica: manual técnico. 1. ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2016. 80 p. ISBN 978-85-334-2407-4.

Brasil. Ministério da Saúde. **Triagem neonatal biológica - manual técnico**.

CANÇADO, R. D.; JESUS, J. A. A doença falciforme no Brasil. **Revista brasileira de hematologia e hemoterapia**, v. 29, n. 3, p. 204–206, 2007.

DA SAÚDE, M. **Deficiência de Biotinidase (DB)**. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/pntn/deficiencia-de-biotinidase-db>>. Acesso em: 17 maio. 2024b.

DA SAÚDE, M. **FENILCETONÚRIA, PORTARIA CONJUNTA SCTIE/SAES/MS Nº 12, DE 10 DE SETEMBRO DE 2019**. Disponível em: <[https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/resumidos/pcdt\\_resumido\\_fenilcetonuria.pdf](https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/resumidos/pcdt_resumido_fenilcetonuria.pdf)>. Acesso em: 16 maio. 2024.

DA SAÚDE, M. **Fibrose Cística (FC)**. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/pntn/fibrose-cistica-fc>>. Acesso em: 16 maio. 2024.

DA SAÚDE, M. **Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) ou Hiperplasia Congênita da Supra-renal**. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/pntn/hiperplasia-adrenal-congenita-hac-ou-hiperplasia-congenita-da-supra-renal>>. Acesso em: 16 maio. 2024a.

DA SAÚDE, M. **HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO PORTARIA CONJUNTA SAES/SCTIE/MS Nº 5, DE 16 DE ABRIL DE 2021**. Disponível em: <[https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/resumidos/pcdt\\_resumido\\_do\\_hipotireoidismo.pdf](https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/resumidos/pcdt_resumido_do_hipotireoidismo.pdf)>. Acesso em: 16 maio. 2024.

DA SAÚDE, M. **Toxoplasmose**. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/t/toxoplasmose>>. Acesso em: 17 maio. 2024.

DA SAÚDE, M. **Triagem neonatal biológica manual tecnico**. Disponível em: <[https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem\\_neonatal\\_biol%C3%B3gica\\_manual\\_tecnico.pdf](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biol%C3%B3gica_manual_tecnico.pdf)>. Acesso em: 16 set. 2024.

DA SAÚDE, S. **Anemia falciforme**. Disponível em: <<https://saude.rs.gov.br/anemia-falciforme>>. Acesso em: 16 maio. 2024c.

DE ANDRADE MELO, C. A.; FELIPE, D. C. F. **GALACTOSEMIA**. Disponível em: <<https://www.ufpb.br/petfarmacia/contents/documentos/1-consultoria-acad-2020/1a-consultoria-carolaine-bioquimica-metabolica.pdf>>. Acesso em: 21 maio. 2024.

DE ARAGÃO DANTAS ALVES, C. et al. **Hiperplasia adrenal congênita: triagem neonatal**. Disponível em: <[https://www.sbp.com.br/fileadmin/user\\_upload/22106c-GPA\\_-\\_Hiperplasia\\_Adrenal\\_Congenita-TriagemNeonatal.pdf](https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/22106c-GPA_-_Hiperplasia_Adrenal_Congenita-TriagemNeonatal.pdf)>. Acesso em: 4 nov. 2024.

DE OLIVEIRA WERNECK RODRIGUES, D. et al. **DIAGNÓSTICO HISTÓRICO DA TRIAGEM NEONATAL PARA DOENÇA FALCIFORME**. Disponível em: <<https://www.nupad.medicina.ufmg.br/arquivos/acervo-cehmob/oficinas-encontros/1-econtro-multiprofissional/Diagnostico-historico-da-triagem-neonatal-para-doenca-falciforme.pdf>>. Acesso em: 1 nov. 2024.

DINIZ D, G. C. **Falciforme: um problema nosso, uma abordagem bioética sobre a nova genética.** 2003.

FLORIANO, T. V. N. et al. **Prevalência das doenças metabólicas em recém-nascidos de Unidade de Terapia Intensiva neonatal submetidos ao teste do pezinho.** maio 2021.

GIGLIOTTI, P. **Deficiência de G6PD e sua repercussão clínica: revisão da literatura.** Disponível em:  
<[https://www.ciencianews.com.br/arquivos/ACET/IMAGENS/biblioteca-digital/hematologia/serie\\_vermelha/outras\\_anemias/26.pdf](https://www.ciencianews.com.br/arquivos/ACET/IMAGENS/biblioteca-digital/hematologia/serie_vermelha/outras_anemias/26.pdf)>. Acesso em: 4 nov. 2024.

GONÇALVES, M. S., BOMFIM, G. C., MACIEL, E., & SIQUEIRA, L. (ED.). **Triagem neonatal para hemoglobinopatias em Mato Grosso do Sul, Brasil.** [s.l.] Revista Brasileira de Análises Clínicas, 2018. v. 50

NAOUM, P. C. **Hemoglobinopatias e talassemias: as tecnologias de identificação devem ser ampliadas em neonatos.** Revista brasileira de hematologia e hemoterapia, v. 30, n. 1, p. 1–2, 2008.

RODRIGUES, L. P. et al. **Teste do pezinho: condições materno-fetais que podem interferir no exame em recém-nascidos atendidos na unidade de terapia intensiva.** Revista brasileira de terapia intensiva, v. 31, n. 2, p. 186–192, 2019.

**Triagem Neonatal Biológica – Manual Técnico.** Disponível em:  
<[https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/pntn/arquivos/publicacoes/triagem\\_neonatal\\_biologica\\_manual\\_tecnico-3.pdf/view](https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/pntn/arquivos/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico-3.pdf/view)>. Acesso em: 4 nov. 2024.