

MINISTÉRIO DA SAÚDE
Secretaria de Atenção à Saúde
Coordenação-Geral de Média Complexidade Ambulatorial

MANUAL DE NORMAS TÉCNICAS E ROTINAS OPERACIONAIS DO PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL

1.^a edição
2.^a reimpressão

Série A. Normas e Manuais Técnicos



Brasília – DF
2003

? 2002. Ministério da Saúde.

É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte.

Série A. Normas e Manuais Técnicos

Tiragem: 1.^a edição – 2.^a reimpressão – 2003 – 200 exemplares

Elaboração, distribuição e informações:

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Secretaria de Atenção à Saúde

Departamento de Atenção Especializada

Coordenação-Geral de Média Complexidade Ambulatorial

Esplanada dos Ministérios, bloco G, 9.^o andar, sala 927

CEP: 70058-900, Brasília – DF

Tels.: (61) 315 2849 / 315 2730 / 315 3432

Fax: (61) 226 1874 / 226 6020

Home Page: www.saude.gov.br/sas

Organizadores:

Grupo Técnico de Assessoria em Triagem

Helena Maria Guimarães Pimentel dos Santos

Paula Regla Vargas

Tania Marini de Carvalho

Colaborador:

Isabel Cristina Guimarães Pimentel dos Santos

Assessora Técnica (CGMCA/DAE/SAS)

Impresso no Brasil / *Printed in Brazil*

Ficha Catalográfica

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Coordenação-Geral de Média Complexidade Ambulatorial.

Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Coordenação-Geral de Média Complexidade Ambulatorial. – 1. ed., 2.^a reimpr. – Brasília: Ministério da Saúde, 2003.

90 p.: il. – (Série A. Normas e Manuais Técnicos)

ISBN 85-334-0526-X

1. Triagem Neonatal. 2. Saúde Pública. I. Brasil. Ministério da Saúde. II. Brasil. Secretaria de Atenção à Saúde. Coordenação-Geral de Média Complexidade Ambulatorial. III. Título. IV. Série.

NLM WS 420

Catálogo na fonte – Editora MS

EDITORAMS

Documentação e Informação

SIA, Trecho 4, Lotes 540/610

CEP: 71200-040, Brasília - DF

Fones: (61) 233 1774/2020 Fax: (61) 233 9558

E-mail: editora.ms@saude.gov.br

SUMÁRIO

APRESENTAÇÃO.....	7
1 INTRODUÇÃO	9
1.1 Sobre o Manual	9
1.2 Conceito de Triagem	9
1.3 Fundamentos Históricos	9
2 PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL	13
3 NORMAS E RECOMENDAÇÕES PARA A ORGANIZAÇÃO E EXECUÇÃO DA COLETA DE AMOSTRAS	15
3.1 Responsabilidades	15
3.1.1 Do Laboratório Especializado do SRTN	15
3.1.2 Na Obtenção de Amostras	15
3.1.3 Do Posto de Coleta	16
3.2 Atividades no Posto de Coleta	16
3.2.1 Armazenagem do Papel Filtro	16
3.2.2 Ambiente de Coleta	17
3.2.3 Registro de Dados no Papel Filtro	17
3.2.4 Procedimento de Coleta: Etapas	18
3.2.5 Verificação Imediata Pós-Coleta	21
3.2.6 Sugestão de Procedimento Complementar	21
3.2.7 Secagem da Amostra	22
3.2.8 Verificação Posterior da Amostra	22
3.2.9 Amostras Inadequadas	22
3.2.10 Amostras Satisfatórias	25
3.2.11 Armazenamento de Amostras Depois de Secas	25
3.2.12 Requisitos para Coleta de Material do RN	26
3.2.13 Documentação Interna de Registro	27
3.2.14 Remessa de Amostras ao Laboratório Especializado	28
3.2.15 Entrega de Resultados	29
3.2.16 Coleta de Material dos Casos Reconvocados	29
3.3 Formulários: sugestão de conteúdo	29
3.4 Registros de Controle: sugestão de formato	29
4 NORMAS E RECOMENDAÇÕES PARA O LABORATÓRIO ESPECIALIZADO EM TRIAGEM NEONATAL	35
4.1 Responsabilidades do Laboratório Especializado do SRTN	35
4.2 Dados Mínimos de Identificação no Papel Filtro	35
4.3 Dificuldades Práticas da Triagem	36
4.4 Entrega de Resultados da Triagem	37
4.5 Confirmação Diagnóstica	37
4.6 Recomendações Gerais	38
4.7 Técnicas de Análise	38
4.8 Procedimentos Laboratoriais em cada Patologia	38
4.8.1 Fenilcetonúria	38
4.8.2 Hipotireoidismo Congênito	40

4.8.3 Anemia Falciforme e Outras Hemoglobinopatias	42
4.8.4 Fibrose Cística	45
5 NORMAS E RECOMENDAÇÕES PARA O LABORATÓRIO DE BIOLOGIA MOLECULAR	47
6 ACOMPANHAMENTO MULTIDISCIPLINAR ESPECIALIZADO	49
6.1 Ambulatório Especializado do SRTN	49
6.2 Aconselhamento Genético	50
6.3 As Patologias	51
7 NORMAS E RECOMENDAÇÕES PARA O SISTEMA DE INFORMAÇÃO.....	63
7.1 Conceito/Necessidade	63
7.2 Características Básicas do Sistema	63
7.3 Características Funcionais do Sistema	63
7.3.1 No Laboratório Especializado	63
7.3.2 No Ambulatório	64
7.4 Relatórios de Acompanhamento do SRTN	64
7.5 Características das Instalações, dos Equipamentos e da Rede de Estações	64
7.5.1 Equipamentos	65
7.5.2 Ambiente de Instalação	65
7.5.3 Fornecimento de Energia Elétrica	65
7.6 Considerações Adicionais de Segurança	65
7.6.1 Cópias de Segurança Interna	66
7.6.2 Cópias de Segurança Externa	66
7.6.3 Esquema de Cópias	66
7.7 Técnico de Informática para Suporte	67
7.8 Conexão por Internet	67
8 NOVOS CÓDIGOS DE PROCEDIMENTOS NA TABELA SIA/SUS	69
8.1 SRTNs – Classificação dos Serviços	70
8.2 Coleta de Sangue para Triagem Neonatal	70
8.3 Triagem Neonatal	70
8.4 Exames Complementares à Triagem Neonatal: exames confirmatórios/ controle/diagnóstico tardio	71
8.5 Consultas de Acompanhamento de Pacientes	72
8.6 Instrumentos e Formulários para Operacionalização dos Procedimentos Ambulatoriais de Alta Complexidade/Custo	72
8.6.1 Laudo Médico para Emissão de APAC	72
8.6.2 APAC I – Formulário	73
8.6.3 Controle de Frequência Individual	73
8.6.4 APAC II – Meio Magnético	73
8.6.5 Tabela de Motivo de Cobrança	75
8.6.6 Tabela de Nacionalidade	76
8.6.7 Documentação para Auditoria	76
8.7 Responsabilidades	76
9 RELATÓRIO MENSAL DE ACOMPANHAMENTO.....	77
9.1 Orientação Geral de Preenchimento	77

9.2 Identificação dos Campos	77
9.2.1 Identificação	77
9.3 Dados Quantitativos do Laboratório Especializado	78
9.3.1 Amostras/Testes	78
9.3.2 Busca Ativa do Laboratório	79
9.3.3 Referências do Laboratório Especializado	79
9.4 Dados Quantitativos do Laboratório de Biologia Molecular	80
9.5 Dados Quantitativos do Ambulatório Especializado	80
9.5.1 Consultas	80
9.5.2 Casos Positivos	81
9.5.3 Busca Ativa do Ambulatório	81
9.6 Sugestões e Dificuldades Encontradas no Período	82
10 ENDEREÇOS ELETRÔNICOS DE INTERESSE	83
11 SRTNs CREDENCIADOS E COORDENADORES ESTADUAIS	85
12 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	89

APRESENTAÇÃO

Desde a década de 60, a Organização Mundial da Saúde (OMS) preconiza a importância dos programas populacionais de Triagem Neonatal – para a prevenção de deficiência mental e agravos à saúde do recém-nascido – e recomenda sua implementação, especialmente nos países em desenvolvimento.

Segundo estimativa da OMS, 10% da população brasileira é portadora de algum tipo de deficiência e, dentre elas a deficiência mental representa um sério problema de Saúde Pública

A Triagem Neonatal – Teste do Pezinho – foi incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS) no ano de 1992 (Portaria GM/MS n.º 22, de 15 de Janeiro de 1992) com uma legislação que determinava a obrigatoriedade do teste em todos os recém-nascidos vivos e incluía a avaliação para Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito. O procedimento foi então incluído na tabela SIA/SUS na seção de Patologia Clínica, podendo ser cobrado por todos os laboratórios credenciados que realizassem o procedimento.

No ano de 2001, o Ministério da Saúde, através da Secretaria de Assistência à Saúde, empenhou-se na reavaliação da Triagem Neonatal no SUS, o que culminou na publicação da portaria ministerial (Portaria GM/MS n.º 822, de 6 de junho de 2001) que criou o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN).

Dentre os principais objetivos do programa, destacam-se a ampliação da gama de patologias triadas (Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias e Fibrose Cística), busca da cobertura de 100% dos nascidos vivos e a definição de uma abordagem mais ampla da questão, determinando que o processo de Triagem Neonatal envolva várias etapas como: a realização do exame laboratorial, a busca ativa dos casos suspeitos, a confirmação diagnóstica, o tratamento e o acompanhamento multidisciplinar especializado dos pacientes. Dessa forma, o PNTN cria o mecanismo para que seja alcançada a meta principal, que é a prevenção e redução da morbimortalidade provocada pelas patologias triadas.

O processo do PNTN envolve as estruturas públicas nos três níveis de governo, municipal, estadual e federal proporcionando uma mobilização ampla em torno das ações relacionadas à Triagem Neonatal como um programa de Saúde Pública em nosso País.

Este Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais é mais um produto do Programa e tem o intuito de consolidar e uniformizar as ações nos diversos Serviços de Referência em Triagem Neonatal credenciados no País.



BARJAS NEGRI
Ministro de Estado da Saúde

1 INTRODUÇÃO

1.1 SOBRE O MANUAL

A elaboração e publicação deste Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais tem o intuito de complementar e detalhar melhor os critérios técnicos e operacionais constantes da Portaria Ministerial de instituição do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), sendo importante ressaltar que o conteúdo constante da Portaria mencionada deve continuar sendo uma fonte de referência permanente para as Secretarias Estaduais de Saúde (SES) e os Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTNs).

As informações contidas neste Manual visam a contribuir para a consolidação do PNTN e para que todos os SRTNs estaduais mantenham os fundamentos de sua concepção: realizar não apenas o diagnóstico das patologias, mas também a busca ativa dos casos positivos e sua adequada e integral assistência e acompanhamento.

O Manual é dividido em seções que tratam de assuntos relacionados às diversas etapas de organização, facilitando consultas rápidas após verificação do índice. Ele se destina a todos os profissionais dos diferentes SRTNs, visando não somente à leitura como à discussão com toda a equipe envolvida em Triagem Neonatal.

O Grupo Técnico de Assessoria em Triagem Neonatal (GTATN) agradece qualquer contribuição que possa ser enviada, visando à correção e aperfeiçoamento técnico deste Manual, sendo que novas versões do mesmo serão lançadas assim que modificações forem sendo introduzidas.

1.2 CONCEITO DE TRIAGEM

O termo triagem, que se origina do vocábulo francês *triage*, significa seleção, separação de um grupo, ou mesmo, escolha entre inúmeros elementos e define, em Saúde Pública, a ação primária dos programas de Triagem, ou seja, a detecção – através de testes aplicados numa população – de um grupo de indivíduos com probabilidade elevada de apresentarem determinadas patologias. Ao aplicarmos a definição Triagem Neonatal, estamos realizando esta metodologia de rastreamento especificamente na população com idade de 0 a 30 dias de vida. Na Triagem Neonatal, além das doenças metabólicas, podem ser incluídas outros tipos de patologias como as hematológicas, infecciosas, genéticas, etc.

1.3 FUNDAMENTOS HISTÓRICOS

No final da década de 50, nos Estados Unidos, o biólogo Robert Guthrie (1916-1995) passou a dirigir seus estudos para a prevenção da doença mental e, com este objetivo, adaptou o método de inibição bacteriana em que vinha trabalhando para a realização de identificação de erros inatos do metabolismo. Através desta metodologia poder-se-ia detectar patologias que tardiamente culminavam com o retardo mental dos pacientes. Através da inibição do crescimento da bactéria *Bacillus subtilis*, realizava análise da presença de níveis elevados do aminoácido Fenilalanina no sangue de recém-nascidos (RN) coletados em papel filtro, realizando o diagnóstico precoce de Fenilcetonúria. Em 1965, 400.000 crianças haviam sido testadas em 29 estados americanos, com 39 casos positivos da doença (inci-

dência de 1: 10.000 RN). Alguns poucos anos após, em todos os 50 estados americanos, seu teste passou a ser obrigatório aos recém-nascidos. Com o passar dos anos, sua metodologia de detecção de patologias foi sendo substituída por outras metodologias mais precisas e simples, e várias outras patologias puderam ser incluídas nos programas de Triagem Neonatal.

Desde a década de 60, a Organização Mundial da Saúde (OMS) preconiza a importância da realização dos programas populacionais de Triagem Neonatal, especialmente nos países em desenvolvimento, além de criar critérios para a realização dos mesmos. Ressalta-se que, quando um programa de triagem já está estabelecido em toda a sua estrutura e logística, não existe custo elevado para a inclusão de outros testes ao protocolo, considerando-se a importância preventiva da doença a ser implantada.

Para que um defeito metabólico seja considerado importante para um procedimento de triagem, certos critérios devem ser observados:

- não apresentar características clínicas precoces;
- ser um defeito de fácil detecção;
- permitir a realização de um teste de identificação com especificidade e sensibilidade altas (confiável);
- ser um programa economicamente viável;
- ter um programa logístico para acompanhamento dos casos detectados até o diagnóstico final;
- estar associado a uma doença cujos sintomas clínicos possam ser reduzidos ou eliminados através de tratamento;
- ter estabelecido um programa de acompanhamento clínico com disponibilização dos quesitos mínimos necessários ao sucesso do tratamento.

Os programas de Triagem Neonatal iniciaram em diversos países na década de 60, e no Brasil, a primeira tentativa ocorreu em 1976, na cidade de São Paulo, numa associação dedicada ao atendimento a crianças portadoras de deficiência mental (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE-SP), numa iniciativa pioneira na América Latina. Inicialmente realizava-se somente o diagnóstico de Fenilcetonúria, porém a partir de 1980 incorporou-se a detecção precoce do Hipotireoidismo Congênito.

Na década de 80, houve o amparo legal para a realização dos programas de Triagem Neonatal em poucos estados brasileiros como São Paulo (Lei Estadual n.º 3.914/1983) e Paraná (Lei Estadual n.º 867/1987), porém com a Lei Federal n.º 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente) houve a tentativa inicial de formalização da obrigatoriedade dos testes em todo o território nacional:

“Os hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes públicos e particulares são obrigados a proceder a exames visando a diagnóstico e terapêutica de anormalidades no metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientações aos pais.”

Em 1992, a legislação federal foi complementada, definindo Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito como as patologias a serem triadas (Portaria GM/MS n.º 22, de 15 de janeiro de 1992):

“Torna obrigatória a inclusão no Planejamento das Ações de Saúde dos Estados, Mu-

nicípios e Distrito Federal, públicos e particulares contratados em caráter complementar, do Programa de Diagnóstico Precoce de Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito”.

Apesar da legislação, a implantação dos diversos serviços de Triagem Neonatal surgiu devido à iniciativa particular em alguns poucos Estados do Brasil. Esta situação trouxe como consequência a falta de integração entre os diversos serviços, a ausência de rotinas uniformes estabelecidas, a diversidade de patologias triadas e a baixa cobertura populacional (assimétrica entre as diferentes regiões brasileiras).

Em setembro de 1999, foi fundada a Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal com a finalidade de reunir os diversos serviços existentes e profissionais ligados à área. Considera-se este um grande progresso na Triagem Neonatal no Brasil, pois dentre seus objetivos gerais destacam-se: congregar profissionais de saúde e atividades correlatas relacionados à Triagem Neonatal; estimular o estudo e a pesquisa no campo da Triagem Neonatal, diagnóstico de doenças genéticas, metabólicas, endócrinas, infecciosas e outras que possam prejudicar o desenvolvimento somático, neurológico e/ou psíquico do recém-nascido e seu tratamento; cooperar com os poderes públicos quanto às medidas adequadas à proteção da Saúde Pública, no campo da Triagem Neonatal; além de promover eventos científicos objetivando a aproximação e o intercâmbio de informações.

O Ministério da Saúde fez o lançamento, em 6 de junho de 2001 (Portaria GM/MS n.º 822), do Programa Nacional de Triagem Neonatal. O PNTN tem o objetivo de ampliar a Triagem Neonatal existente (Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito), incluindo a detecção precoce de outras doenças congênitas como as Doenças Falciformes, outras Hemoglobinopatias e a Fibrose Cística, e lançar as bases para uma abordagem mais ampla da questão, envolvendo desde a detecção precoce, a ampliação da cobertura populacional tendo como meta 100% dos nascidos vivos, a busca ativa de pacientes suspeitos de serem portadores das patologias, a confirmação diagnóstica, o acompanhamento, o adequado tratamento dos pacientes identificados e ainda a criação de um sistema de informações que permitirá cadastrar todos os pacientes num Banco de Dados Nacional.

2 PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL

O governo brasileiro, através do Ministério da Saúde, com o intuito de regulamentar as ações de Saúde Pública em Triagem Neonatal, criou, no início do ano de 2001, uma comissão de assessoria técnica para avaliar as condições existentes no País. Essa comissão realizou um levantamento inicial que demonstrou uma cobertura populacional insuficiente e irregular, com grandes diferenças entre as diversas regiões do País.

Diante dos dados levantados e com o objetivo de realizar um programa de qualidade que proporcionasse redução nos índices de morbimortalidade infantil em nosso País, foi instituído o Programa Nacional de Triagem Neonatal.

Até a data da criação do PNTN, o governo brasileiro custeava somente os exames de triagem iniciais, ficando todo o custo restante do programa por conta da iniciativa particular de cada serviço. Com o PNTN, recursos governamentais foram destinados ao pagamento dos exames de triagem propriamente ditos, os exames confirmatórios, os necessários para diagnóstico tardio (para pacientes que não foram triados no período neonatal) e ainda o pagamento do acompanhamento dos pacientes nos Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN). Estão previstos também recursos para subsídio dos insumos necessários ao tratamento, como as fórmulas de aminoácido isentas de fenilalanina, a reposição hormonal com levotiroxina, etc.

A partir da implantação do PNTN poderemos dispor de informações que serão utilizadas na realização de estudos epidemiológicos e projeções estatísticas, visando à melhoria na qualidade do programa ou estabelecimento de novas estratégias em Triagem Neonatal.

A estrutura do PNTN está baseada no credenciamento de Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), pelo menos um em cada estado brasileiro, com a responsabilidade de:

- organizar a rede estadual de coleta vinculada a um laboratório específico de Triagem Neonatal, junto com as Secretarias Estaduais e Municipais de Saúde;
- utilizar um laboratório especializado em Triagem Neonatal;
- implantar o ambulatório multidisciplinar para atendimento e seguimento dos pacientes triados;
- estabelecer vínculo com a rede de assistência hospitalar complementar;
- utilizar um sistema informatizado que gerencie todo o Programa e gere os relatórios que irão alimentar o Banco de Dados do PNTN.

Para dar suporte de financiamento a todas essas atividades e viabilizar economicamente sua realização, o Ministério da Saúde incluiu em Tabela do SUS (Portaria SAS n.º 223, de 22 de junho de 2001) todos os procedimentos necessários e sua respectiva remuneração.

3 NORMAS E RECOMENDAÇÕES PARA A ORGANIZAÇÃO E EXECUÇÃO DA COLETA DE AMOSTRAS

A organização do sistema de coleta de amostras para o PNTN requer cuidados especiais para que se possa obter os resultados desejados. Todas as atividades envolvidas direta ou indiretamente são importantes, desde a escolha e treinamento do profissional que fará a coleta até o sistema de transporte das amostras ao laboratório que vai realizar as análises.

3.1 RESPONSABILIDADES

3.1.1 DO LABORATÓRIO ESPECIALIZADO DO SRTN

O Serviço de Referência em Triagem Neonatal/Laboratório Especializado deve:

- identificar e capacitar um número de postos de coleta suficientes, de forma a permitir o acesso fácil da população em toda a sua área de responsabilidade;
- distribuir lanceta e papel filtro padronizado, de maneira a não haver solução de continuidade na rede;
- treinar os técnicos de enfermagem dos postos de coleta envolvidos com o programa;
- treinar e conscientizar os funcionários administrativos dos postos de coleta, enfocando a importância na agilidade dos procedimentos.

3.1.2 NA OBTENÇÃO DE AMOSTRAS

- » Considerando o disposto no inciso III do Art. 10 da Lei n.º 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), que estabelece a obrigatoriedade de que os hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes, públicos e particulares, procedam a exames visando ao diagnóstico e terapêutica de anormalidades no metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientação aos pais.
- » Considerando o disposto no Art. 1.º da Portaria GM/MS n.º 822, de 6 de junho de 2001, que institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN).
- » Considerando que os partos podem ocorrer em circunstâncias diversas e em vários locais, a responsabilidade pela coleta poderá variar, dependendo do caso:
 1. **Nascimento em Instituições:** o Hospital é responsável pela coleta da amostra assim como pela orientação aos pais. No caso de haver impedimento, o Hospital é responsável pela orientação de encaminhamento para um Posto de Saúde.
 2. **Nascimento Domiciliar:** o profissional de saúde que tenha assistido ao parto deverá orientar os pais a levarem a criança ao Posto de Coleta mais próximo no prazo adequado. Na ausência de um profissional, a responsabilidade é dos pais da criança.
 3. **Orientação às Gestantes:** os estabelecimentos de atenção à saúde de gestante são obrigados a prestar orientação aos pais.
 4. **Segunda Coleta:** no caso de uma segunda amostra ser requisitada para confirmação diagnóstica, fica o serviço de atenção à saúde responsável pela orientação, que deve ser comunicada verbalmente e por escrito.
 5. **Recusa na Coleta:** se os pais ou responsáveis se recusarem a permitir que a coleta seja realizada, o serviço de atenção à saúde deve orientar sobre os riscos da não

realização do exame, verbalmente e por escrito. O fato deve ser então documentado e a recusa assinada pelos pais ou responsáveis.

EM QUALQUER CASO, A COLETA DE AMOSTRAS PARA O PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL (PNTN) DEVE SER REALIZADA NO PERÍODO NEONATAL.

3.1.3 Do Posto de Coleta

O profissional designado como responsável pela coleta em cada Posto é a pessoa que será acionada pelo SRTN toda vez que o contato com a família se fizer necessário. Geralmente é um profissional de enfermagem (enfermeiro, técnico de enfermagem ou auxiliar de enfermagem), cuja atividade é regulamentada por legislação específica e, no Posto de Coleta tem a responsabilidade de:

- orientar os pais da criança a respeito do procedimento que irá ser executado, assim como a finalidade do teste;
- fazer a coleta e/ou orientar a equipe de coleta;
- manter registro da realização da coleta e orientação para retirada dos resultados (Formulário 1);
- manter registro da orientação dada aos pais para levar a criança num posto de coleta da rede, no caso da impossibilidade de realização da coleta (alta precoce) no Hospital/Maternidade (Formulário 2);
- administrar o armazenamento e estoques de papel filtro, assim como solicitação de reposição de material;
- administrar as remessas de amostras colhidas ao Laboratório ao qual esteja vinculado, assim como o recebimento de resultados (Controle de remessas enviadas/recebidas);
- manter registro das ações de busca ativa dos reconvocados: localizar as crianças reconvocadas cujo material tenha sido devolvido por estar inadequado, por solicitação de nova coleta de repetição de exame ou para agendamento de consulta no SRTN;
- administrar e manter registro da entrega de resultados normais ou alterados às famílias (Formulário 3);
- garantir a documentação e registro das informações solicitadas na Portaria GM/MS n.º 822;
- arquivar os comprovantes de coleta e entrega de resultados.

3.2 ATIVIDADES NO POSTO DE COLETA

3.2.1 ARMAZENAGEM DO PAPEL FILTRO

As amostras de sangue só poderão ser coletadas em papel filtro fornecido pelo laboratório que irá proceder à realização das análises, uma vez que o laboratório controla cada lote de remessa de papel do fabricante.

O PAPEL FILTRO UTILIZADO NA TRIAGEM É DELICADO E REQUER CUIDADOS ESPECIAIS NO MANUSEIO E ARMAZENAGEM. CALOR E UMIDADE EXCESSIVOS SÃO AS CONDIÇÕES DO AMBIENTE QUE PRECISAM SER EVITADAS, POIS PODEM SER ABSORVIDAS PELO PAPEL FILTRO, SEM QUE SE PERCEBA.

Isto vai comprometer a capacidade de absorção final do papel, prejudicando a condição de padronização da amostra e, conseqüentemente, a validação dos resultados dos testes. É

o principal motivo que leva a dificuldades no momento da coleta e, conseqüentemente, é a causa mais freqüente de devolução de amostras inadequadas.

Não é conveniente que o posto de coleta armazene grande quantidade de papel filtro, para que o laboratório possa monitorar o índice de devolução de amostras que sejam consideradas inadequadas devido à armazenagem inadequada. Estoque para 30 dias pode ser considerado mais do que suficiente, até que nova remessa de material seja solicitada. Nunca deixe para fazer a solicitação de reposição quando o material já estiver acabando. Utilize todo o material de cada remessa antes de iniciar o uso de material da nova.

Armazene o material em algum recipiente fechado, em local fresco e bem ventilado, longe de umidade, contato com água ou quaisquer outros líquidos ou substâncias químicas. Nunca guarde o papel filtro ainda não utilizado em geladeiras, que são locais com alto índice de umidade que modificam suas características fundamentais de absorção.

3.2.2 AMBIENTE DE COLETA

A sala de coleta deve ser um local aconchegante e tranqüilo, adequado à finalidade. O uso de ar refrigerado não é recomendado, pois o resfriamento dos pés do bebê irá dificultar a obtenção de sangue.

Antes de iniciar a coleta, o profissional deverá se assegurar de que todo o material necessário, citado abaixo, esteja disponível na bancada de trabalho que deve estar convenientemente limpa:

- Luvas de procedimento (não é necessário o uso de luvas cirúrgicas).
- Lanceta estéril descartável com ponta triangular de aproximadamente 2,0 mm.
- Recipiente (pissete) com álcool a 70% para assepsia.
- Algodão e/ou gaze pequena esterilizada.
- Papel filtro do PNTN.

Na bancada deverá estar disponível uma pequena prateleira ou algum outro dispositivo que permita a distribuição dos papéis filtros já coletados, até a secagem total das amostras.

3.2.3 REGISTRO DE DADOS NO PAPEL FILTRO

Todas as informações solicitadas no papel filtro são importantes e necessárias para que se alcance os resultados desejados do PNTN. Preencha todas as informações conforme descrito no capítulo Laboratório Especializado/Dados mínimos de Identificação. Escrever com letra bem legível, de preferência de forma, e evitar o uso de abreviaturas. Usar apenas caneta esferográfica para garantir uma boa leitura.

Para evitar a contaminação dos círculos do papel filtro, manuseie o papel com cuidado evitando o contato com as mãos, assim como com qualquer tipo de substância.

No caso de registro de dados de coleta de repetição (reconvocação), procure repetir os dados de identificação (principalmente, RN de....) da mesma forma que foi escrito na ficha anterior, para facilitar a identificação.

Dados incompletos, trocados ou ilegíveis retardam ou impedem a realização do exame, retardam o diagnóstico, prejudicando a criança. Apenas informações claras e bem legíveis permitirão a localização rápida das crianças cujos resultados dos exames estiverem alterados, necessitando atendimento médico urgente.

Oriente a família a respeito da importância do exame. Informe que eles têm direito aos resultados do exame. Eles deverão apresentar os resultados ao pediatra que acompanha a criança, que fará a transcrição dos mesmos na carteira de vacinação.

Peça ao responsável pela criança que assine o comprovante de coleta (Formulário 1).

Iniciar a coleta somente após todos os dados solicitados estarem preenchidos.

ATENÇÃO

A FICHA DE COLETA É UM DOCUMENTO LEGAL. QUEM O PREENCHE É O RESPONSÁVEL PELA PRECISÃO DAS INFORMAÇÕES ALI CONTIDAS.

AS ATIVIDADES NO POSTO DE COLETA, APESAR DE SEREM CONSIDERADAS MUITO SIMPLES, SÃO DE FUNDAMENTAL IMPORTÂNCIA PARA O PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL. O POSTO DE COLETA É A PORTA DE ENTRADA DO PROGRAMA. SUA ORGANIZAÇÃO E AS INFORMAÇÕES DE IDENTIFICAÇÃO ALI COLETADAS SÃO CRÍTICAS E ESSENCIAIS PARA A LOCALIZAÇÃO DAS CRIANÇAS QUE NECESSITAM DE ATENÇÃO ESPECIAL.

3.2.4 PROCEDIMENTO DE COLETA: ETAPAS

LUVAS DE PROCEDIMENTO:

Para dar início à coleta da amostra de cada criança, o profissional deve lavar as mãos antes de calçar as luvas de procedimento. As mãos devem ser lavadas e as luvas trocadas novamente a cada novo procedimento de coleta. As luvas devem ser retiradas pelo avesso e desprezadas em recipientes apropriados. Quando estiver portando luvas, não toque outras superfícies como maçanetas, telefones, etc. Não se esqueça, luvas são equipamentos de proteção individual de biossegurança.

CONSULTEM AS NORMAS DE BIOSSEGURANÇA PARA FAZER O USO ADEQUADO DESTES EQUIPAMENTOS.
EVITE O RISCO DE CONTAMINAÇÃO.

POSIÇÃO DA CRIANÇA:

Para que haja uma boa circulação de sangue nos pés da criança, suficiente para a coleta, o calcanhar deve sempre estar abaixo do nível do coração. A mãe, o pai ou o acompanhante da criança deverá ficar de pé, segurando a criança na posição de arto.

O profissional que vai executar a coleta deve estar sentado, ao lado da bancada, de frente para o adulto que está segurando a criança.

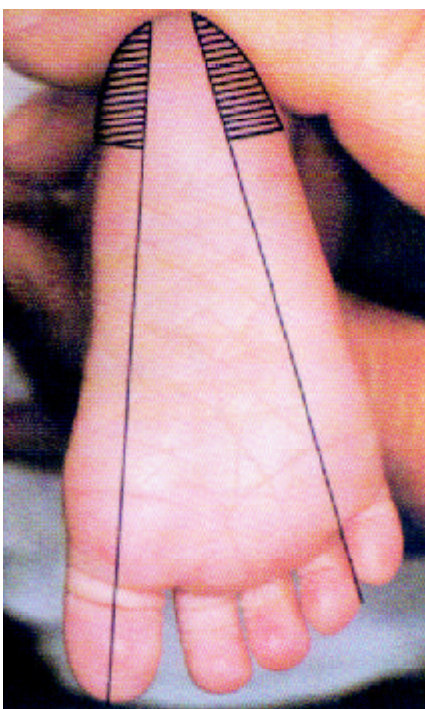
ASSEPSIA:



Realizar a assepsia do calcanhar com algodão ou gaze levemente umedecida com álcool 70%. Massagear bem o local, ativando a circulação. Certificar-se de que o calcanhar esteja avermelhado. Aguardar a secagem completa do álcool. Nunca realizar a punção enquanto existir álcool, porque sua mistura com o sangue leva à diluição da amostra e rompimento dos glóbulos sanguíneos (hemólise). Nunca utilizar álcool iodado ou anti-séptico colorido, porque eles interferem nos resultados de algumas das análises.

PUNÇÃO:

A escolha do local adequado da punção é muito importante. Um procedimento seguro evita complicações. A punção deve ser executada numa das laterais da região plantar do calcanhar, locais com pouca possibilidade de se atingir o osso, que caso fosse atingido, poderia levar às complicações mencionadas.



Evite o uso de agulhas, pois elas podem atingir estruturas mais profundas do pé como ossos ou vasos de maior calibre, além de provocarem um sangramento abundante que dificulta a absorção pelo papel, sendo este outro motivo muito freqüente de devolução de amostras por coleta inadequada.

É necessário que a punção seja realizada de forma segura e tranqüila. Tenha em mente que um procedimento eficiente irá prevenir rejeição por devolução de amostra inadequada e, conseqüentemente, evitar transtornos de localização da família para agendamento de nova coleta.

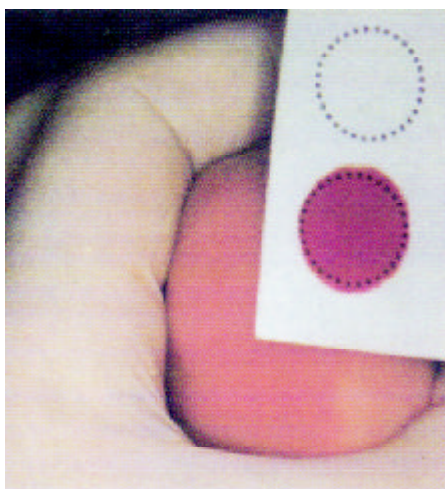
Segure o pé e o tornozelo da criança, envolvendo com o dedo indicador e o polegar todo o calcanhar, de forma a imobilizar, mas não prender a circulação.

Após a assepsia e secagem do álcool, penetrar num único movimento rápido toda a ponta da lanceta (porção triangular) no local escolhido, fazendo em seguida um leve movimento da mão para a direita e esquerda, para garantir um corte suficiente para o sangramento necessário.

Uma punção superficial não produzirá sangramento suficiente para preencher todos os círculos necessários à realização dos testes. Material insuficiente é outra causa freqüente de devolução de amostras.



COLETA DE SANGUE:



Coletas de repetição ou novas punções trazem mais dor e incômodo ao bebê e à família, do que o procedimento eficiente de uma única coleta.

Aguarde a formação de uma grande gota de sangue. Retire com algodão seco ou gaze esterilizada a primeira gota que se formou. Ela pode conter outros fluidos teciduais que podem interferir nos resultados dos testes.

Encoste o verso do papel filtro na nova gota que se forma na região demarcada para a coleta (círculos) e faça movimentos circulares com o papel, até o preenchimento de todo o círculo. Deixe o sangue fluir naturalmente e de maneira homogênea no papel, evitando concentração de sangue. Não permita que ele coagule nem no papel nem no pezinho. Só desencoste o papel do pezinho quando todo o círculo estiver preenchido. Não toque com os dedos a superfície do papel na região dos círculos. Qualquer pressão poderá comprimir o papel, absorver menor quantidade de sangue e alterar os resultados dos testes.

Encoste o outro círculo do papel novamente no local do sangramento. Repita o movimento circular até o preenchimento total do novo círculo.

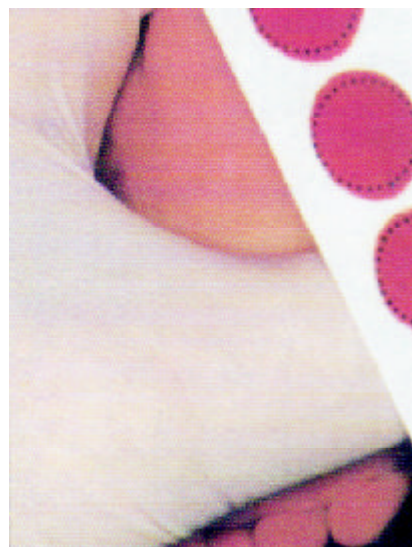
Repita a mesma operação até que todos os círculos estejam totalmente preenchidos.

Jamais retorne um círculo já coletado no sangramento para completar áreas mal preenchidas. A superposição de camadas de sangue interfere nos resultados dos testes.

Os movimentos circulares com o papel, enquanto o círculo está sendo preenchido, irão permitir a distribuição do sangue por toda a superfície do círculo.

Se houver interrupção no sangramento, aproveite o momento de troca de círculo para massagear novamente a região do calcanhar com algodão levemente umedecido com álcool para ativar novamente a circulação. Não se esqueça de esperar a secagem completa do álcool do calcanhar do bebê, antes de reiniciar a coleta no outro círculo do papel filtro.

Jamais vire o papel para fazer a coleta dos dois lados. É necessário que o sangue atravesse toda a camada do papel até que todo o círculo esteja preenchido com sangue de forma homogênea.



CURATIVO:

Após a coleta colocar a criança deitada, comprimir levemente o local da punção com algodão ou gaze até que o sangramento cesse. Se desejar, utilize curativo.

ATENÇÃO

NUNCA UTILIZE ANTICOAGULANTES. TANTO EDTA COMO CITRATO INTERFEREM NOS TESTES.

3.2.5 VERIFICAÇÃO IMEDIATA PÓS-COLETA

Faça a verificação imediata da qualidade da amostra coletada, levantando o papel filtro acima de sua cabeça e observando-a contra a luz. Todo o círculo deverá ter um aspecto translúcido na região molhada com o sangue, que deverá estar espalhado de forma homogênea.

Vire o papel e observe o lado oposto. É necessário que o sangue tenha atravessado o papel filtro, preenchendo todo o círculo de forma homogênea também do outro lado.

Se houver alguma dúvida, repita todo o procedimento em novo papel filtro. Tentar aproveitar uma amostra com coleta inadequada, geralmente leva ao insucesso. Depois de secas, envie as duas amostras colhidas, mesmo a de qualidade duvidosa, grampeadas juntas e bem identificadas contendo no mínimo o nome do RN nas duas amostras. Talvez ela possa ser aproveitada.

Não é necessário que os limites do sangue coincidam com os limites dos círculos impressos no papel filtro. Os limites estabelecidos servem de guia para a quantidade de material necessária à realização dos testes e também para se evitar o encharcamento de sangue no papel, o que inviabilizaria a amostra.

3.2.6 SUGESTÃO DE PROCEDIMENTO COMPLEMENTAR

Em cidades com condição de temperatura ambiente muito baixa, o aquecimento prévio do pé do bebê deve ser considerado, pois leva à vasodilatação e, conseqüentemente, a um aumento do fluxo sanguíneo, que favorece a boa coleta.

É recomendável o uso de bolsa de água quente ao invés de compressas com toalhas quentes, que podem vir a molhar o papel filtro ou mesmo deixar o pé do bebê molhado para a coleta.

Nunca utilize bolsa de água quente a uma temperatura maior que 44°C. Confira na palma da sua mão se a temperatura é confortável. Não se esqueça que o bebê tem pele fina e delicada.

O aquecimento prévio deve ser feito com a bolsa de água quente, por 5 minutos sobre o pé coberto pela meia, sapatinho ou qualquer outro tecido fino e limpo, para evitar o contato direto da bolsa com o pé da criança.

Durante o aquecimento, a criança deve estar na posição vertical, com o pé abaixo do nível do seu coração.

3.2.7 SECAGEM DA AMOSTRA

Terminada a coleta e a verificação imediata, as amostras devem ser colocadas numa prateleira ou qualquer outro dispositivo que permita que as amostras possam secar de forma adequada.

- Temperatura Ambiente – longe do sol, em ambiente de 15 a 20°C, por cerca de 3 horas.
- Isoladas – uma amostra não pode tocar outra, nem qualquer superfície.
- Posição horizontal – mantém a distribuição do sangue de forma homogênea.

São procedimentos de secagem proibidos:

- temperaturas altas – exposição ao sol e secagem em cima de estufas ressecam a amostra inutilizando-a;
- ventilação forçada – ventiladores também ressecam a amostra inutilizando-a;
- local com manipulação de líquidos ou gases químicos – podem inutilizar a amostra;
- empilhamento de amostras – leva à mistura de sangue entre amostras diferentes;
- contato com superfícies – algum excesso de sangue que tenha restado na amostra, não consegue se espalhar uniformemente quando em contato com superfícies.

Numa pequena prateleira destinada especialmente à secagem, as amostras podem ficar bem apoiadas, com a região contendo o sangue exposto do lado de fora da prateleira, sem tocar nenhuma superfície.

3.2.8 VERIFICAÇÃO POSTERIOR DA AMOSTRA

Após a secagem completa, as amostras de sangue que tinham uma cor vermelho-vivo, passam a ter uma cor marrom-avermelhado.

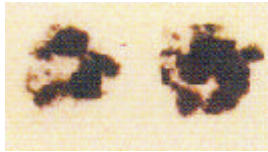
Amostras com excesso de sangue ficam escuras, endurecidas e retorcidas devido à coagulação. Essas amostras não podem ser aproveitadas e as crianças devem ser convocadas para uma nova coleta.

3.2.9 AMOSTRAS INADEQUADAS

O Laboratório Especializado em Triagem Neonatal deve ser cuidadoso na verificação de amostras que recebe. Se uma amostra é coletada de forma inadequada ou se sua qualidade estiver prejudicada por procedimentos pós-coleta incorretos, a precisão dos resultados dos testes realizados fica comprometida. Nesses casos, as amostras são rejeitadas sem serem analisadas.

Os motivos mais freqüentes de rejeição de amostra e suas possíveis causas são:

1. A quantidade de amostra coletada é insuficiente para realização de todos os exames. Isso ocorre quando:



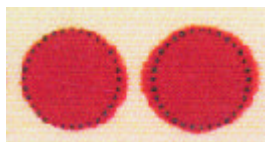
- o papel filtro for removido antes que o sangue tenha preenchido completamente o círculo, ou antes que o sangue tenha sido absorvido pelo outro lado do papel;
- o sangue for aplicado no papel filtro com tubo capilar;
- o papel filtro for tocado antes ou depois da coleta da amostra, com ou sem luvas, com as mãos untadas de cremes ou óleos;
- o papel filtro entrar em contato com mãos com ou sem luvas ou com substâncias tais como cremes ou talco antes ou depois da coleta.

2. A amostra aparenta estar amassada, raspada ou arranhada, inutilizando a padronização do papel filtro. Isso ocorre quando:



- o círculo for tocado com os dedos no momento da coleta;
- o sangue for aplicado com tubo capilar ou outro dispositivo.

3. A amostra ainda estar molhada quando for enviada. Isso ocorre quando:



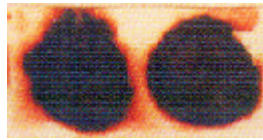
- a amostra for enviada antes do período de secagem.

4. A amostra estar concentrada com excesso de sangue, prejudicando a padronização da quantidade de sangue na amostra. Isso ocorre quando:



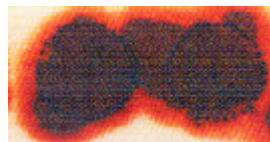
- a punção provocar um ferimento que resulte em sangramento abundante;
- o sangue em excesso for aplicado no papel filtro, possivelmente através do uso de algum dispositivo (agulha ou capilar);
- o sangue for coletado em ambos os lados do papel filtro.

5. A amostra estar diluída, prejudicando a padronização da quantidade de sangue na amostra. Isso ocorre quando:



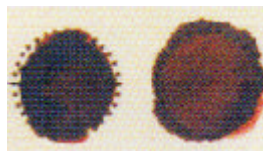
- o calcanhar da criança for “ordenhado” no momento da coleta;
- o papel filtro entrar em contato com substâncias como álcool, produtos químicos, soluções anti-sépticas, água, loção para as mãos, etc;
- a amostra de sangue for exposta ao calor direto.

6. A amostra estar com o sangue hemolisado, apresentando anéis de soro, prejudicando a uniformidade da quantidade de sangue na amostra. Isso ocorre quando:



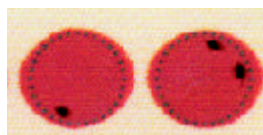
- o álcool utilizado no calcanhar não for seco antes da punção ser realizada;
- a amostra for embalada antes da secagem completa à temperatura ambiente;
- o calcanhar da criança for “ordenhado” no momento da coleta;
- o sangue for aplicado no papel filtro com tubo capilar.

7. A amostra estar com coágulos de sangue, prejudicando a uniformidade da quantidade de sangue na amostra. Isso ocorre quando:



- o calcanhar for tocado várias vezes no mesmo círculo durante a coleta;
- o sangue for coletado em ambos os lados do papel filtro.

8. A amostra estar contaminada, o que interfere no resultado de alguns dos exames. Isso ocorre quando:



- a amostra for embalada antes da secagem completa à temperatura ambiente, em embalagem fechada, propiciando a formação de fungos e bolor.

9. Não haver sangue na amostra enviada. Isso ocorre quando:



- após o preenchimento dos dados, a amostra de sangue não for coletada antes do envio da amostra.

10. O sangue não eluir do papel filtro.

Apesar de ter aparência de uma amostra bem coletada, o sangue não consegue ser extraído do papel filtro no momento da realização dos testes. As causas mais freqüentes são:

- secagem forçada no sol ou calor;
- amostra velha – demora no envio da amostra após a coleta.

SE OS PROBLEMAS DE DEVOLUÇÃO DE AMOSTRAS DE SEU POSTO DE COLETA PERSISTIREM, PROCURE SEU LABORATÓRIO DE REFERÊNCIA E SOLICITE ORIENTAÇÃO.

3.2.10 AMOSTRAS SATISFATÓRIAS

Apenas as amostras consideradas satisfatórias serão aceitas pelo laboratório de Triage Neonatal, para que os resultados da Triage Neonatal possam ser seguros e confiáveis.

São consideradas amostras satisfatórias aquelas que tem as seguintes características.



- Todos os círculos estão totalmente preenchidos.
- A amostra tem uma cor marrom-avermelhado.
- A distribuição de material é homogênea.
- A amostra não apresenta coágulos, manchas e nem hemólise.
- A amostra não está arranhada, raspada ou amassada.
- Não há sinais de contaminação.
- Todas as informações solicitadas foram preenchidas.

3.2.11 ARMAZENAMENTO DE AMOSTRAS DEPOIS DE SECAS

As amostras podem ser recolhidas apenas quando estiverem completamente secas.

Se as amostras não forem enviadas ao laboratório logo após a secagem completa, elas podem ser empilhadas para serem armazenadas e, neste caso, a preservação em geladeira é recomendada, principalmente em cidades onde a temperatura ambiente é elevada. Nesse caso, vários cuidados adicionais devem ser considerados para que a amostra não se torne inadequada mesmo que a coleta tenha sido perfeita.

Os perigos mais freqüentes são: amostra molhada, amostra contaminada pelo contato com outras substâncias, amostra com manchas de bolor devido ao excesso de umidade em recipiente fechado.

A armazenagem de amostras empilhadas, envoltas em papel laminado bem fechado, dentro de saco plástico fechado é uma alternativa que pode ser considerada. Consulte o Laboratório Especializado vinculado ao seu Posto de Coleta e peça orientação.

Esses procedimentos mais arriscados podem ser evitados se o envio das amostras ocorrer com regularidade a cada dois ou três dias. O prazo máximo para envio nunca deve ultrapassar 5 (cinco) dias úteis após a data da coleta.

NUNCA GUARDE O PAPEL FILTRO AINDA NÃO UTILIZADO EM GELADEIRAS QUE SÃO LOCAIS COM ALTO ÍNDICE DE UMIDADE E QUE MODIFICAM SUAS CARACTERÍSTICAS DE ABSORÇÃO.

3.2.12 REQUISITOS PARA COLETA DE MATERIAL DO RN

JEJUM

Não há necessidade de jejum para a realização da coleta.

IDADE MÍNIMA

A idade da criança no momento da coleta é um fator restritivo na triagem da Fenilcetonúria. Crianças com menos de 48 horas de vida ainda não ingeriram proteína suficiente para serem detectadas de forma segura na triagem da Fenilcetonúria. Nesses casos, poderíamos encontrar falsos resultados normais. Amostras com menos de 48 horas de vida poderão ser coletadas, mas a triagem da Fenilcetonúria não será realizada. Nova coleta deverá ser agendada. Se a maternidade optar por não coletar a amostra, a família deverá ser orientada a levar a criança a um local de coleta na primeira semana de vida do bebê. Nesses casos, o responsável pela criança deve assinar o comprovante de impossibilidade de coleta (Formulário 2).

PREMATURIDADE E TRANSFUSÃO

Prematuridade e transfusão são fatores restritivos na triagem da Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias. A amostra deverá ser coletada da forma habitual para a triagem das outras doenças e nova coleta deverá ser realizada após 90 dias do nascimento.

A coleta ao redor do sétimo dia de vida, para prematuros internados, pode ser considerada.

GEMELARIDADE

Coleta de amostras de gêmeos devem ser realizadas com a máxima atenção para que não haja troca na identificação das crianças nas respectivas amostras.

USO DE MEDICAMENTOS

Uso de medicamentos e presença de doenças não é fator restritivo para coleta de amostras. Sugerimos informar apenas crianças com antecedentes familiares das doenças que estão sendo triadas: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias e Fibrose Cística, relatando grau de parentesco.

INTERNAÇÃO

Crianças que permanecem internadas por algum tempo após o nascimento, poderão ter a coleta protelada até que estejam em melhores condições para a coleta. Esse período não deve ultrapassar os 30 dias de vida da criança. Nesses casos, favor informar sucintamente as condições clínicas da criança, para melhor avaliação e interpretação dos resultados da triagem.

PACIENTES DE UTI NEONATAL

O aumento da sobrevivência de pacientes em UTI neonatal é um desafio para a Triagem Neonatal, pois algumas situações especiais podem aumentar o risco de falsos positivos ou negativos nos testes de triagem.

3.2.13 DOCUMENTAÇÃO INTERNA DE REGISTRO

Cada Posto de Coleta deve manter registro de suas atividades em livro de registro próprio.

O responsável técnico pelo Posto de Coleta deve manter atualizado: o Registro de Amostras Novas, o Registro de Amostras Reconvocadas, assim como os Indicadores de Gerenciamento.

REGISTRO DE AMOSTRAS NOVAS

Deve ser preparado antes que as amostras sejam enviadas ao Laboratório que irá processar as análises e deve conter as seguintes informações mínimas:

- código da amostra (registro local ou código da remessa) que caracteriza a data de envio das amostras para o laboratório;
- identificação completa do RN;
- nome completo da mãe da criança;
- dia, mês e ano de nascimento da criança (também hora para maternidades);
- dia, mês e ano em que a amostra foi coletada (também hora para maternidades);
- data em que a amostra foi enviada ao laboratório;
- endereço completo;
- telefone e nome da pessoa para contato;
- data em que os resultados foram recebidos;
- data de entrega de resultados às famílias;
- indicação de resultados: normal, reconvocado ou amostra devolvida.

O modelo de Registro de Amostras Novas deverá ser reproduzido em caderno tipo livro de ata (tamanho ofício, capa preta dura). Identificar o conteúdo do caderno e o mês de início do registro na primeira página.

Para cada Registro de Amostra Nova, utilizar duas páginas consecutivas (a da esquerda e a da direita), conforme sugerido no modelo.

Ao finalizar cada mês, extrair e registrar os Indicadores de Gerenciamento de Amostras Novas correspondentes àquele mês. Iniciar cada novo mês numa nova página.

REGISTRO DE AMOSTRAS RECONVOCADAS

Deve conter as seguintes informações mínimas:

- código e/ou número da primeira amostra;
- nome completo da criança;
- data de coleta da nova amostra;
- data em que a amostra foi enviada ao laboratório;
- data em que o novo resultado foi recebido;
- data de entrega do resultado à família.

O modelo de Registro de Amostras Reconvocadas deverá ser reproduzido em caderno tipo livro de ata (tamanho ofício, capa preta dura).

Para cada Registro de Amostra Reconvocada, poderá ser utilizada apenas uma página, conforme sugerido no modelo.

Ao finalizar cada mês, extrair e registrar os Indicadores de Gerenciamento de Amostras Reconvocadas correspondentes àquele mês. Iniciar cada novo mês numa nova página.

INDICADORES DE GERENCIAMENTO

O responsável técnico pelo Posto de Coleta deve, ao final de cada mês, extrair os Indicadores de Gerenciamento, citados abaixo, que serão importantes para a gestão do programa.

- Número de novas amostras coletadas.
- Número de amostras recoletadas entre as devolvidas ou reconvocadas no período.
- Número de amostras ainda pendentes entre as devolvidas ou reconvocadas no período.
- Intervalo médio de tempo entre a coleta e o envio de amostras ao laboratório.
- Intervalo médio de tempo entre a coleta e entrega/retirada dos resultados às famílias.

É fundamental que cada Posto de Coleta tenha atenção especial à Busca Ativa dos Casos Reconvocados. Entre eles serão encontrados os casos positivos que necessitam orientação e atendimento urgentes, para poderem se beneficiar do Programa Nacional de Triagem Neonatal, que tem como finalidade a detecção e tratamento precoce das patologias triadas.

3.2.14 REMESSA DE AMOSTRAS AO LABORATÓRIO ESPECIALIZADO

Verifique com o Laboratório ao qual você está vinculado, a melhor forma de fazer o envio de amostras.

Antes do envio da remessa, cheque novamente as informações contidas no papel filtro. Todos os campos devem estar preenchidos.

Mantenha atualizado num caderno grande de capa dura o Controle de Remessas Enviadas e Recebidas devidamente protocoladas contendo as seguintes informações: o número seqüencial da remessa, a quantidade de amostras que compõe a remessa, a data de envio do material, assim como a data de recebimento dos resultados.

É sua responsabilidade que as amostras não fiquem retidas em sua unidade por um período superior a 5 (cinco) dias úteis. Elas podem se tornar velhas para serem analisadas.

3.2.15 ENTREGA DE RESULTADOS

RESULTADOS NORMAIS

O momento da entrega de resultados é um momento de ansiedade para a família. Se o resultado da criança estiver normal, informe claramente que os resultados estão normais e peça ao responsável para assinar o comprovante de entrega de resultados (Formulário 3).

Mesmo estando normais, os resultados deverão ser entregues às famílias, com a maior brevidade possível, assim que o Posto de Coleta os receba do Laboratório Especializado.

RESULTADOS ALTERADOS

Neste caso, não espere a família vir buscar o resultado. Entre em contato assim que o laboratório enviar os resultados e informe ao responsável que foi encontrada uma alteração e que esta alteração precisa de um novo exame de confirmação. Para isso, a criança deverá comparecer ao local para uma nova coleta.

3.2.16 COLETA DE MATERIAL DOS CASOS RECONVOCADOS

Crianças reconvocadas deverão ser localizadas com urgência para serem tomadas as providências solicitadas pelo Laboratório ao qual o Posto esteja vinculado.

3.3 FORMULÁRIOS: SUGESTÃO DE CONTEÚDO

FORMULÁRIO 1: COMPROVANTE DE COLETA

FORMULÁRIO 2: COMPROVANTE DE IMPOSSIBILIDADE DE REALIZAÇÃO DA COLETA

FORMULÁRIO 3: COMPROVANTE DE ENTREGA DE RESULTADOS

3.4 REGISTROS DE CONTROLE: SUGESTÃO DE FORMATO

REGISTRO DE AMOSTRAS NOVAS

REGISTRO DE AMOSTRAS RECONVOCADAS

FORMULÁRIO 1: COMPROVANTE DE COLETA

Este modelo de formulário deverá ser utilizado pelo Hospital ou Posto de Coleta, em papel timbrado (duas vias), como comprovante da realização da coleta para o Teste do Pezinho. A via do Hospital deverá ser anexada ao prontuário da criança, que deverá ser guardado no prazo previsto pela lei. A outra via deverá ser entregue aos responsáveis pela criança.

F1: COMPROVANTE DE COLETA PARA O TESTE DO PEZINHO

DECLARAÇÃO

Eu, _____
(nome completo)

() mãe, () pai, () responsável, do/pelo menor _____
(nome completo)

nascido em ____/____/_____, prontuário n.º _____, declaro

que o _____
(nome do Hospital ou outra Instituição)

efetuou a coleta de material (sangue) para exames do Programa Nacional de Triagem Neonatal (Teste do Pezinho), em conformidade com a Lei Federal n.º 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente) e Portaria GM/MS n.º 822, de 6 de junho de 2001.

Declaro ainda que me comprometo a retirar o resultado do teste acima citado, no prazo de _____ dias, assim como trazer o menor acima, para que seja feita nova coleta de material quando solicitado, e/ou tomar conhecimento das providências que deverão ser tomadas por mim.

(cidade, data)

(assinatura)

(RG)

FORMULÁRIO 2: COMPROVANTE DE IMPOSSIBILIDADE DE REALIZAÇÃO DA COLETA

Este modelo de formulário deverá ser utilizado pelo Hospital ou Posto de Coleta, em papel timbrado (duas vias), para comprovação da impossibilidade de realização da coleta para o Teste do Pezinho. A via do Hospital deverá ser anexada ao prontuário da criança, que deverá ser guardado no prazo previsto pela lei. A outra via deverá ser entregue aos responsáveis.

F2: COMPROVANTE DE IMPOSSIBILIDADE DE REALIZAÇÃO DA COLETA

DECLARAÇÃO

Senhor(a) _____
(nome completo)

() mãe, () pai, () responsável, do/pelo menor _____
(nome completo)

nascido em ____/____/_____, prontuário n.º _____.

Pelo presente informamos a V. Sa. que declaro que, pelos motivos abaixo indicados:

() _____
() _____

o _____
(nome do Hospital ou outra Instituição)

não pode efetuar a coleta de material (sangue) para exames do Programa Nacional de Triagem Neonatal (Teste do Pezinho).

Fica V. Sa. ciente de que deverá levar, no dia ____/____/_____, o referido menor, ao Posto de Coleta situado _____

(nome da rua, número e telefone)

no horário das _____ às _____ para coleta de material para o teste, em conformidade com a Lei Federal n.º 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente) e Portaria GM/MS n.º 822, de 6 de junho de 2001.

(cidade, data)

(assinatura de um responsável pelo Hospital)

(n.º no Conselho Profissional)

(assinatura)

(RG)

FORMULÁRIO 3: COMPROVANTE DE ENTREGA DE RESULTADOS

Este modelo de formulário deverá ser utilizado pelo Hospital ou Posto de Coleta, em papel timbrado (duas vias), para comprovação da entrega de resultados do Teste do Pezinho. A via do Hospital deverá ser anexada ao prontuário da criança, que deverá ser guardado no prazo previsto pela lei. A outra via deverá ser entregue aos responsáveis.

F3: COMPROVANTE DE ENTREGA DE RESULTADOS

DECLARAÇÃO

Eu, _____
(nome completo)

() mãe, () pai, () responsável, do/pelo menor _____
(nome completo)

nascido em ____/____/_____, prontuário n.º _____, declaro
que o

(nome do Hospital ou outra Instituição)

entregou o resultado dos exames do Programa Nacional de Triagem Neonatal (Teste do Pezinho), em conformidade com a Lei Federal n.º 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente) e Portaria GM/MS n.º 822, de 6 de junho de 2001.

(cidade, data)

(assinatura)

(RG)

REGISTRO DE RECONVOCADOS
Mês de referência: janeiro 2002

Código local anterior	RN MÃE	Data nasc.	OBS	Nova data coleta	Data envio	Data do resultado	Data da entrega	OBS final
2503	RN: RN de Carmen de Castro Mãe: acima	08/01	Rec. PKU	27/01	28/01	04/02	05/02	Normalizou
2502	RN: João Pires Mãe: Dolores Pires	03/01	Nova amostra	25/01	28/01	08/02	15/02	Rec. HC
2504	RN: Clementina Pereira Mãe: Maria das Dores Pereira	12/01	Rec. HC	02/02	03/02	08/02	09/02	Agendar consulta no SRTN
	RN:							
	Mãe:							
	RN:							
	Mãe:							

4 NORMAS E RECOMENDAÇÕES PARA O LABORATÓRIO ESPECIALIZADO EM TRIAGEM NEONATAL

4.1 RESPONSABILIDADE DO LABORATÓRIO ESPECIALIZADO DO SRTN

O Serviço de Referência em Triagem Neonatal/Laboratório Especializado deve:

- identificar postos, capacitar os funcionários, treinar a equipe de coleta, distribuir material de coleta;
- realizar todas as análises relativas à Triagem Neonatal, na fase credenciada, conforme especificado na Portaria GM/MS n.º 822;
- ser responsável legal por manter registro da documentação necessária para garantir a busca eficiente dos casos suspeitos, triados inicialmente, até o diagnóstico final e acompanhamento médico;
- ter documentado o vínculo com os serviços que realizam a coleta, estabelecendo as responsabilidades legais de todo o processo, desde o fornecimento de dados de identificação, até o papel de cada serviço na busca dos casos suspeitos para diagnóstico final.

Os dados da ficha de identificação de cada criança, contendo dados pessoais, demográficos e clínicos, fundamentais para interpretação dos resultados, devem ser cuidadosamente registrados e acompanhados de forma criteriosa e segura. Esses dados devem estar disponíveis em sistemas informatizados, sendo de fácil acesso interno, bem como às autoridades competentes.

4.2 DADOS MÍNIMOS DE IDENTIFICAÇÃO NO PAPEL FILTRO

1. **POSTO:** identificação do posto de origem da coleta.

2. **CÓDIGO DA AMOSTRA:** é importante que cada amostra esteja identificada de forma ordenada com:

- um código numérico seqüencial de registro local (no posto), ou
- um código de identificação seqüencial de remessa do lote enviado ao Laboratório.

3. **NOME DO RN:** utilize o nome da criança na identificação da amostra apenas quando ela já tenha sido registrada. Caso contrário, use o nome da mãe (RN de) para a identificação desta amostra.

4. **NOME DA MÃE:** mesmo que o campo anterior esteja preenchido com o nome da criança, é importante o registro do nome da mãe para discriminação de amostras de crianças com o mesmo nome.

5. **DNV:** a Declaração de Nascido Vivo é uma identificação fornecida aos pais pela maternidade onde a criança nasceu, para ser apresentada no Cartório de Registro Civil no momento do registro da criança. As crianças nascidas de parto domiciliar recebem a DNV diretamente no Cartório quando do registro da criança. Essa informação é a forma de identificação de cada criança nascida no Brasil. Ela faz parte da informação de identificação dos casos confirmados positivos que irão compor o Banco de Dados do PNTN/MS.

6. **NASCIMENTO:** identificação do dia/mês/ano do nascimento. Para coletas realizadas em maternidades, é fundamental que no papel filtro esteja identificado também a hora de nascimento e de coleta.

7. **COLETA:** identificação do dia/mês/ano da coleta. Para as coletas realizadas em maternidades, sugerimos a existência de um campo adicional, indicando se a hora de nascimento e coleta ocorreram no período da Manhã, Tarde ou Noite para que haja maior segurança na informação.

8. **AMOSTRA:** informar se a amostra é a primeira da triagem, se é uma segunda amostra de repetição ou se é uma amostra de controle (C) de paciente.

9. **PESO:** informar o peso da criança ao nascer.

10. **SEXO:** identificar se a criança é do sexo Masculino, Feminino ou se o sexo é Desconhecido.

11. **PREMATURIDADE:** identificar entre as alternativas Sim, Não e Não sabe.

12. **TRANSFUSÃO:** identificar entre as alternativas Sim, Não e Não sabe. No caso afirmativo, informar também a data da transfusão. Esta informação é valiosa como fator restritivo à realização da Triagem Neonatal das Hemoglobinopatias e determinante da data em que nova amostra poderá ser avaliada.

13. **GEMELARIDADE:** no caso de parto com nascimento de gêmeos, a identificação da amostra de cada criança será feita através da numeração deste campo (I, II ou III). Identificar entre as alternativas Sim -I, Sim -II, Sim -III, Não ou Não sabe.

Além disso, deve estar impresso a especificação do papel filtro que está sendo utilizado, assim como o n.º do lote de fabricação.

4.3 DIFICULDADES PRÁTICAS DA TRIAGEM

Todas as ações e decisões de ordem prática devem se basear em informações que abrangem todos os níveis do processo de triagem, que são:

- condições da coleta da amostra – condições locais de temperatura, armazenagem e transporte, tempo de espera da amostra até a realização dos exames;
- idade da criança – idade das crianças na data da coleta, casos especiais de crianças internadas, variações metabólicas relacionadas com maturidade fisiológica;
- laboratório – variação de condições locais como temperatura, troca de fornecedor ou de fabricante dos kits utilizados;
- busca ativa – regiões de mais difícil acesso, informações incompletas ou duvidosas, troca de nome da criança, falha na comunicação com o Posto de Coleta, nascimento domiciliar, transferência hospitalar de criança internada;
- estado de saúde da criança – doenças, prematuridade, transfusão, medicação utilizada, estado nutricional, etc.

Como resultado do aumento no número de programas de Triagem Neonatal nos últimos anos, tornou-se agora bem evidente que mesmo os recém-nascidos normais apresentam uma considerável variação na sua capacidade metabólica. Entretanto, a experiência com a Fenilcetonúria mostra que anormalidades bioquímicas podem ocorrer de várias formas geneticamente distintas e que algumas alterações iniciais em um primeiro exame podem não estar associadas com a doença. Não é possível diferenciar somente através da Triagem Neonatal quais bebês irão desenvolver os sintomas de determinadas afecções e quais serão saudáveis.

MESMO QUE UMA CRIANÇA TENHA APRESENTADO RESULTADOS CONSIDERADOS NORMAIS NA TRIAGEM NEONATAL, NUNCA DEIXE DE CONSIDERAR A POSSIBILIDADE DELA SER PORTADORA DE ALGUMA DAS DOENÇAS TRIADAS.

4.4 ENTREGA DE RESULTADOS DA TRIAGEM

Todos os resultados individuais deverão ser entregues aos serviços a ele referendados, para que sejam repassados às famílias e anexados à carteira de vacinação da criança.

Os laudos contendo os resultados devem indicar claramente a interpretação das mensagens utilizadas como, por exemplo: amostra insatisfatória, resultados inconclusivos ou mesmo resultados normais.

Os resultados alterados deverão indicar a interpretação dos mesmos e o encaminhamento a ser seguido para cada patologia.

Crianças reconvocadas deverão ser localizadas imediatamente para confirmação diagnóstica e encaminhamento para início imediato do tratamento.

Além dos resultados individuais, o Laboratório Especializado deverá liberar uma listagem correspondente a cada remessa de amostras enviada pelos postos. Ela deverá conter a identificação das crianças e seus respectivos resultados para ser arquivada no posto.

4.5 CONFIRMAÇÃO DIAGNÓSTICA

O Laboratório Especializado de triagem deve estar capacitado a realizar todos os testes necessários para confirmação diagnóstica das patologias propostas em sua Triagem Neonatal. Quando isso não for possível, deverá ter parcerias estabelecidas com serviços capacitados para tal.

As amostras recebidas para confirmação diagnóstica devem ser encaminhadas com urgência, assim como estar claramente identificadas.

ATENÇÃO

O OBJETIVO DA TRIAGEM NEONATAL É A IDENTIFICAÇÃO DE CRIANÇAS DE RISCO QUE NECESSITAM DE CONFIRMAÇÃO DIAGNÓSTICA.

RESULTADOS FALSO POSITIVOS OU FALSO NEGATIVOS SÃO POSSÍVEIS DE OCORRER COMO EM QUALQUER OUTRO LABORATÓRIO.

O RESULTADO DA TRIAGEM NEONATAL, COMO DADO ISOLADO, É INFORMAÇÃO INSUFICIENTE PARA DECISÃO DIAGNÓSTICA.

4.6 RECOMENDAÇÕES GERAIS

É recomendação da Sociedade Internacional de Screening Neonatal (ISNS) que um centro de Triagem Neonatal deve, no que se refere ao laboratório, buscar preencher alguns requisitos considerados mínimos, tais como:

- controle de qualidade interno e externo (internacional);
- capacitação técnica específica de seus funcionários sobre todo o processo da Triagem Neonatal e sua importância;
- o pessoal de laboratório deve estar treinado para realizar os ensaios em amostras de sangue seco;
- realização de um bom número de amostras/ano, visando a uma relação custo/benefício satisfatória e ao devido domínio técnico, com a realização dos testes para cada patologia, no mínimo nos cinco dias da semana;
- disponibilização rápida dos resultados, no máximo em sete dias após o recebimento da amostra.

4.7 TÉCNICAS DE ANÁLISE

Hoje em dia existem diversas técnicas sendo utilizadas em Laboratórios de triagem de todo o mundo e que podem ser escolhidas pelo Laboratório Especializado. Essas técnicas tem especificidade, reprodutibilidade e sensibilidade comprovadas para Triagem Neonatal e são referendadas no Programa de Controle de Qualidade em Triagem Neonatal do *Center for Disease Control* (CDC) de Atlanta /USA.

Os kits devem ser utilizados segundo a recomendação especificada na bula do fabricante. Todos os procedimentos adicionais, que não envolvam o protocolo do kit utilizado, deverão estar descritos pormenorizadamente visando à uniformidade de operação de todos os funcionários que realizam a mesma tarefa.

Oriente a rede de coleta quanto aos procedimentos mais adequados. O uso de anticoagulantes não é permitido em nenhuma hipótese. Tanto Citrato como EDTA interferem em análises cuja metodologia utiliza Európio, mascarando os resultados.

4.8 PROCEDIMENTOS LABORATORIAIS EM CADA PATOLOGIA

4.8.1 FENILCETONÚRIA

PROCEDIMENTO DE TRIAGEM

A triagem é realizada através da dosagem quantitativa da Fenilalanina (FAL) sangüínea, obtida de amostras colhidas em papel filtro. Para que o aumento da FAL possa ser detectado, é fundamental que a criança tenha tido ingestão protéica, portanto é recomendado que a coleta seja feita após 48 horas do nascimento da criança. Nesse momento, mesmo crianças de risco, que ainda não tiveram contato com leite materno, podem colher material desde que estejam sob dieta parenteral (rica em aminoácidos essenciais).

A triagem para Fenilcetonúria, através da análise de metabólitos na urina, mostra-se inadequada para um programa de diagnóstico precoce, pois as alterações detectáveis na

urina só surgem em fase posterior às que são detectáveis no sangue e muitas vezes já concomitantemente com os primeiros sinais de lesão no sistema nervoso.

METODOLOGIAS

Várias metodologias podem ser utilizadas para triagem: fluorimétrica, enzimática ou espectrometria de massa.

EXAMES CONFIRMATÓRIOS

Nova amostra de sangue seco do recém-nascido deve ser obtida para análise do nível de Fenilalanina visando à confirmação ou não do diagnóstico.

A dosagem quantitativa da Tirosina pode ser realizada para excluir causas hepáticas de Hiperfenilalaninemias.

Pteridinas no soro ou urina podem ser avaliadas para o diagnóstico de casos mais raros de deficiência de Dihidropteridina Redutase ou defeito na síntese de Tetrahydropteridina.

Atualmente é possível o diagnóstico molecular de identificação da mutação, que permite diagnóstico pré-natal para famílias com afetados e diagnóstico de portador, além de oferecer genotipagem para correlação com a gravidade clínica e instituição de melhor terapêutica.

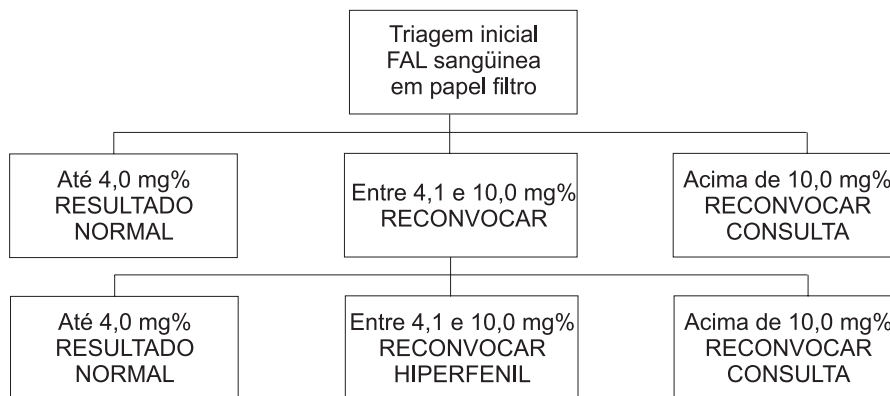
CONSIDERAÇÕES PRÁTICAS

- O nível de Fenilalanina em crianças afetadas aumenta gradualmente após o nascimento, como um efeito da ingestão protéica da criança.
- A prática da alta precoce em maternidades pode levar a resultados de triagem falso negativos.
- Diálise ou transfusão podem diminuir os níveis de Fenilalanina temporariamente.
- Um resultado de Triagem Neonatal positivo que tenha normalizado na segunda amostra, especialmente em crianças com retardo no crescimento, microcefalia ou malformações, pode levantar a possibilidade de PKU materna. Nesse caso, uma amostra da mãe deve ser analisada para melhor orientação e aconselhamento.

VALOR DE REFERÊNCIA

O valor de referência da triagem para a população normal é de FAL menor ou igual a 4mg%.

DIAGNÓSTICO DA FENILCETONÚRIA



4.8.2 HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO

O período ideal para triagem do Hipotireoidismo Congênito é entre o quinto e sétimo dia de vida quando existe estabilização da função hormonal do recém-nascido, e possibilita diagnóstico e tratamento precoce dos casos positivos.

PROCEDIMENTO DE TRIAGEM

Alternativa 1: medida do hormônio estimulante da Tireóide (TSH) em amostras de sangue colhidas em papel filtro durante os primeiros sete dias de vida de todas as crianças, seguido de medida da T4 livre e TSH em amostra de soro, quando o TSH é > 20 mUI/L; a média de positivos é de 0,3 por 1.000, quando triados com 4 a 7 dias de vida; 1 a 3 por 1.000, quando triados com menos de 4 dias. Os níveis de TSH de crianças não afetadas podem ser mais altos durante as primeiras 24 horas (podendo gerar diagnósticos falsos positivos) por causa de *stress* do parto, mas geralmente normalizam ao redor de dois a três dias.

Alternativa 2: medida de T4, seguida de medida de TSH na mesma amostra quando o T4 é menor que o percentil 10.

Qualquer que seja a estratégia escolhida, a triagem pode perder casos raros de Hipotireoidismo Congênito, tais como Hipotireoidismo Pituitário Hipotalâmico, doença compensada (T4 normal, TSH elevado) ou aumento de TSH tardio que são muito raros, estimado em 2 a 3 por 100.000.

Outras alternativas adotadas em alguns países:

- medida de T4 e TSH em todas as amostras;
- rotina de triagem incluindo uma segunda amostra – a Academia Americana de Pediatria informa dados que indicam que 6 a 12% dos pacientes com HC e que apresentam resultados normais na primeira triagem, apresentam resultados anormais na nova triagem realizada em amostras de repetição. Muitos estados americanos têm recomendado rotina dupla de triagem em amostras coletadas entre 24 a 48 horas de vida.

METODOLOGIA

Metodologias utilizadas atualmente para dosagem de T4 e TSH em amostras de sangue seco: fluorescência, fluorescência tempo resolvida (TRF) e enzimática.

EXAMES CONFIRMATÓRIOS

Medida de TSH e T4 livre em amostra de sangue venoso, obtida o mais cedo possível após os resultados positivos iniciais. Noventa por cento dos casos permanecem positivos.

A média de detecção é aproximadamente 90%. Os 10% dos casos restantes são menos gravemente afetados e não se tornam detectáveis por TSH até a idade de 2 a 6 semanas.

O Hipotireoidismo transitório pode ocorrer em cerca de 2,5 por 100.000 dos RN.

O HC transitório pode ocorrer, menos freqüentemente, devido ao tratamento das mães durante a gravidez, com drogas bloqueadoras da Tireóide ou Iodetos.

CONSIDERAÇÕES PRÁTICAS

- Os resultados encontrados podem variar de forma combinada com: TSH normal, alto (positivo) ou levemente elevado – *borderline*; T4 normal ou baixo.
- A detecção dos pacientes não depende de fatores nutricionais.
- A ocorrência de transfusão pode mascarar os resultados de amostras obtidas após a transfusão.
- A maioria das crianças com Hipotireoidismo Congênito pode ser detectada numa primeira amostra, mesmo que ela tenha sido coletada após algumas horas do nascimento.
- Nas primeiras 24 horas de vida, os níveis de TSH podem estar transitoriamente elevados.
- Em crianças prematuras, parece haver uma redução fisiológica nos níveis de T4. Isso não é devido à deficiência de TBG e os níveis de TSH geralmente não são elevados. Numa amostra de repetição, os níveis alcançam a variação normal esperada para crianças maduras.
- Uma pequena porcentagem de casos de crianças com Hipotireoidismo Congênito podem não apresentar resultados alterados, mesmo após a primeira semana de vida. Portanto, na presença de sinais clínicos, nova avaliação laboratorial deve ser realizada.

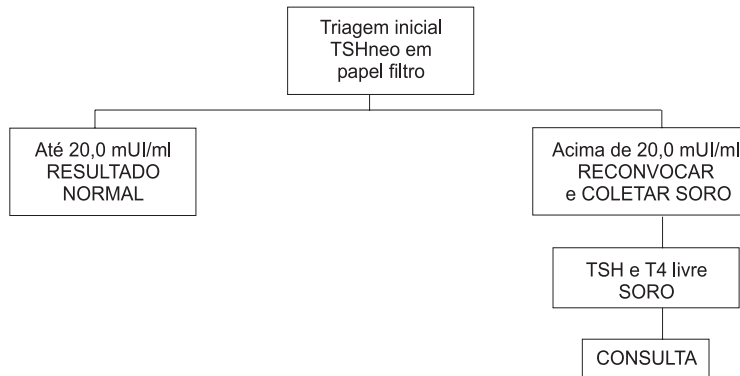
VALOR DE REFERÊNCIA

- Medida do hormônio estimulante da Tireóide (TSH) em amostras de sangue colhidas em papel filtro, seguido de medida da Tiroxina (T4) em amostra de soro quando o TSH é $> 20\text{mUI/L}$. Os níveis de TSH de crianças não afetadas podem ser mais altos durante as primeiras 24 horas (podendo gerar diagnósticos falsos positivos) por causa de *stress* do parto, mas geralmente normaliza ao redor de dois a três dias.
- Alternativamente, pode ser realizada medida de T4 em amostra de papel filtro

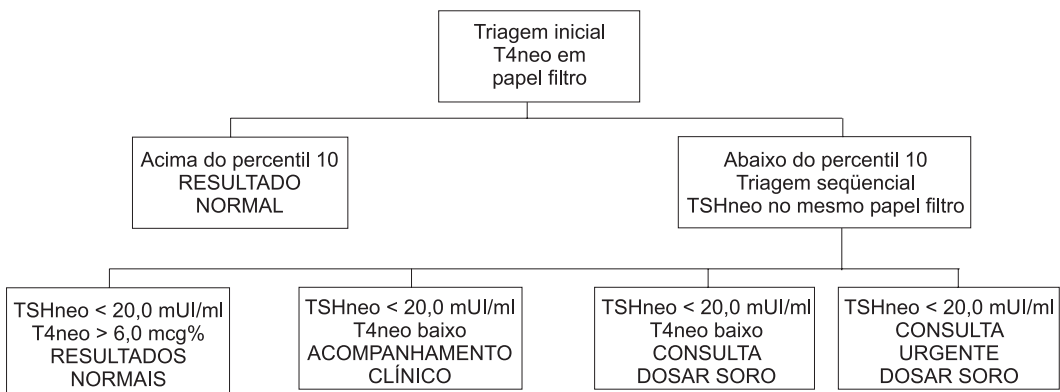
(que deverá apresentar valor superior a 6 Ug/dL), seguida de medida de TSH quando o T4 é menor que o percentil 10.

FLUXOGRAMAS

DIAGNÓSTICO DO HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO ALTERNATIVA 1



DIAGNÓSTICO DO HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO ALTERNATIVA 2



4.8.3 ANEMIA FALCIFORME E OUTRAS HEMOGLOBINOPATIAS

O propósito primário da Triagem Neonatal das Hemoglobinopatias é a identificação de crianças com doenças falciformes. Além disso, a triagem também identifica outras Hemoglobinopatias clinicamente significantes, incluindo algumas, mas não todas, Beta Talassemias, e a maioria das Alfa Talassemias clinicamente significantes. Serão identificados também portadores de Hemoglobinopatias (hemoglobina traço), que geralmente são assintomáticos, mas cuja identificação pode ter implicação genética importante na família.

A Hemoglobina normal é designada de Hemoglobina A (Hb A). Outras hemoglobinas anormais podem ser encontradas, tais como: Hb S, Hb C, Hb D, Hb E, Hb J.

A Anemia Falciforme é uma doença genética, devido a um defeito estrutural da cadeia Beta da globina, conduzindo a alteração físico-química na molécula de hemoglobina e na forma das hemácias para uma forma de foice, na ausência de oxigênio.

Os heterozigotos duplos para a Hemoglobina S e outras hemoglobinas anormais, como, por exemplo, Hb SC, apresentam-se como variações da doença falciforme.

No relatório mensal do PNTN, deve-se relacionar os casos positivos de Hemoglobinopatias confirmados e não incluir os indivíduos portadores de traço. Listar os casos de positivos de:

- FS,SS (Anemia Falciforme ou S^o tal).
- FC,CC (Hemoglobinopatia CC ou C^o tal).
- FSC, SC (Hemoglobinopatia SC).
- FSD, SD-Punjab (Hemoglobinopatia SD).
- Outros genótipos patológicos.

PROCEDIMENTO DE TRIAGEM

A amostra de sangue deverá ser coletada em papel de filtro, segundo os mesmos critérios já estabelecidos para a triagem já implantada na Fase I do PNTN.

É recomendado a detecção e início de tratamento antes de 4 meses de vida para a adequada prevenção das infecções e outras complicações que freqüentemente podem levar à morte da criança.

METODOLOGIAS

As técnicas de laboratório que podem ser utilizados na Triagem Neonatal da Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias são: Eletroforese por Focalização Isoelétrica (FIE) e Cromatografia Líquida de Alta Resolução (HPLC).

- Qualquer uma das técnicas acima pode ser utilizada de forma isolada para a triagem inicial.
- Todos os casos que apresentarem padrão inconclusivo na técnica escolhida, deverão ser reavaliados na outra técnica, de forma complementar, obtendo-se, dessa forma, resultados com sensibilidade e especificidade maiores. Nesses casos, as duas técnicas utilizadas deverão ser reportadas no laudo contendo os resultados.

A técnica tradicional de eletroforese não é indicada como procedimento adequado para Triagem Neonatal populacional, por não ser adequada à realização de testes em larga escala e por não apresentar a mesma precisão das técnicas referidas acima.

EXAME DOS PAIS

Nos casos detectados de portadores de traço, os pais da criança poderão ser aconselhados a coletar amostra de sangue para realização do mesmo exame com a finalidade de aconselhamento familiar. Lembramos que o exame nos pais, em decorrência do padrão de herança genética da patologia (autossômica recessiva), poderá gerar situações de exclusão de maternidade ou paternidade.

EXAMES CONFIRMATÓRIOS

DOENÇAS FALCIFORMES

Crianças com Anemia Falciforme apresentam Hb S na ausência de Hb A (FS), Hb S com outra Hb variante (como FSC por exemplo) ou uma quantidade de Hb S maior que Hb A (FSA). Muitas crianças com resultado de triagem FS são homocigotas para Anemia Falciforme mas outros genótipos possíveis incluem Beta⁰ Talassemia, persistência falcêmica hereditária de Hb fetal (S-HPFH – rara mas benigna) e ocasionalmente Beta⁺ Talassemia Falcêmica (Hb A indetectável). Em todos esses casos fazer uma outra análise em amostra coletada com 2 meses de idade.

OUTRAS HEMOGLOBINOPATIAS NÃO FALCIFORMES (Doenças da Beta globina)

Crianças que só apresentam Hb F podem ser crianças normais que não apresentam ainda Hb A devido a prematuridade ou porque tem Beta Talassemia maior ou outra Talassemia. Essas crianças precisam ser analisadas novamente por causa da prematuridade e para identificação de Anemia Falciforme ou outra Hemoglobinopatia.

Crianças com FE necessitam estudo familiar, análise de DNA e acompanhamento nos primeiros 2 anos de vida para diferenciação de homocigotos Hb E (assintomáticos) dos Hb E Beta Talassemia (severos).

Crianças com FC ou FCA geralmente são homocigotas para Hb C ou Beta Talassemia.

É importante lembrar que a maioria das crianças com Beta Talassemia (Beta Talassemia menor e Beta Talassemia intermediária) não são identificadas na Triagem Neonatal.

ALFA TALASSEMIAS

As células vermelhas dos RN com Alfa Talassemia contém hemoglobina Barts, que podem ser detectadas na triagem e reportadas. Muitas crianças com Hb Barts são portadoras silenciosas ou tem Alfa Talassemia menor. Crianças com grandes quantidades de Hb Barts e que desenvolvem Anemia mais severa necessitam maior acompanhamento com hematologista para diagnóstico mais preciso de formas mais graves de Alfa Talassemia (Hb H). As Alfa Talassemias tem implicação genética significativa para famílias asiáticas e a análise de DNA pode ser considerada.

PORTADORES DE HEMOGLOBINOPATIAS

Diagnóstico confiável de portadores requer separação de hemoglobinas por pelo menos dois métodos complementares (IEF e HPLC). Assim, a recomendação para o exame confirmatório vai depender de qual tenha sido a metodologia escolhida para a triagem inicial.

Para casos de FAS, FAC, FAE considerar a análise de uma segunda amostra nas duas metodologias.

Para casos de FAD ou FAU (variante desconhecida), checar a história familiar de Anemia ou Hemólise, considerar contagem completa do sangue e dos reticulócitos aos 6 e 12 meses e análise dos pais.

CONSIDERAÇÕES PRÁTICAS

· Transfusão de sangue pode causar resultados falso negativos ou positivos na triagem. Caso ela ocorra, nova amostra só pode ser coletada após pelo menos três meses da data da transfusão.

· As Hemoglobinopatias são doenças bastante complexas. Sugerimos que o Laboratório Especializado mantenha contato com consultores especializados na área, que possam colaborar na elucidação dos casos mais difíceis.

VALOR DE REFERÊNCIA

As hemoglobinas identificadas na Triagem Neonatal devem ser reportadas em ordem quantitativa. Como a hemoglobina fetal (Hb F) está presente no RN geralmente em maior quantidade que a hemoglobina de adulto (Hb A), o valor de referência normal é FA. Quando mais Hb A que Hb F está presente, o resultado é AF, que pode indicar que a criança recebeu transfusão antes da coleta da amostra.

Para adulto, usar como referência o padrão AA.

4.8.4 FIBROSE CÍSTICA

A Tripsina é uma enzima produzida no pâncreas. Observou-se que recém-nascidos com Fibrose Cística possuem altos níveis plasmáticos da mesma. Dessa forma, sua dosagem é utilizada para a Triagem Neonatal desta patologia.

PROCEDIMENTO DE TRIAGEM

Medida da Tripsina Imunoreativa (IRT) em sangue seco é a melhor forma de teste para Triagem Neonatal da Fibrose Cística. Em crianças acima de 30 dias de vida, os níveis sanguíneos de IRT podem se apresentar com valores reduzidos mesmo em portadores da patologia, gerando assim maior número de resultados falso negativos. Este fator deve ser lembrado nos casos onde haja necessidade de repetição da dosagem.

Tanto falso positivos como falso negativos podem ocorrer, com os falso negativos ocorrendo mais freqüentemente em RN com íleo meconial.

METODOLOGIA

Metodologia utilizada: fluorescência tempo resolvida (TRF).

EXAMES CONFIRMATÓRIOS

Se o resultado da dosagem do IRT é positivo, deverá ser realizada nova dosagem em papel filtro após duas semanas, e se esta ainda se mostrar elevada, um teste de eletrólitos no suor e/ou análise de DNA (geralmente para mutação DF 508) deve ser realizado para tentativa de confirmação diagnóstica.

CONSIDERAÇÕES PRÁTICAS

- Como a elevação do Tripsinogênio declina nos primeiros meses de vida, o momento da primeira coleta não é tão crítico, enquanto que a coleta da segunda amostra não pode ocorrer não antes de 21 dias, (que pode levar a um aumento de casos falso positivos) e não depois de 60 dias (para reduzir o risco de falso negativos).
- O uso da dosagem de IRT em crianças mais velhas não é recomendado. O teste de suor é sugerido se a criança suspeita de FC é mais velha.
- O teste de suor realizado por pessoal com treino específico na metodologia é essencial para o diagnóstico adequado da FC.

VALOR DE REFERÊNCIA

O valor de referência da triagem para a população normal é de até 110 ng/ml.

5 NORMAS E RECOMENDAÇÕES PARA O LABORATÓRIO DE BIOLOGIA MOLECULAR

Os SRTNs habilitados nas Fases II e III do Programa Nacional de Triagem Neonatal contam com um Laboratório de Biologia Molecular para realização dos testes de detecção de mutações de doenças Falciformes, outras Hemoglobinopatias e Fibrose Cística.

A utilização de técnicas de biologia molecular é um recurso adicional para confirmação diagnóstica de casos suspeitos de Hemoglobinopatias não confirmados nos testes de triagem. Na avaliação de casos suspeitos de Fibrose Cística, o uso de técnicas de biologia molecular também é um recurso adicional para confirmação diagnóstica, ainda que, em alguns casos, não seja ferramenta definitiva para o diagnóstico.

O Laboratório de Biologia Molecular poderá ser próprio do Serviço de Referência, do Laboratório Especializado em Triagem Neonatal terceirizado ou ainda um outro laboratório contratado/conveniado especificamente para realizar os testes de biologia molecular. Em qualquer dessas hipóteses, o Laboratório de Biologia Molecular, depois de vistoriado pela equipe técnica da SAS/MS, deverá cumprir todas as especificações já descritas para Laboratório Especializado em Triagem Neonatal e as seguintes especificações adicionais.

- O responsável técnico pelo Laboratório de Biologia Molecular deverá estar devidamente habilitado nesta área.
- Para os procedimentos de biologia molecular, deve haver três áreas bem definidas, aqui designadas como áreas 1, 2 e 3 como descritas abaixo.
- O fluxo reagentes/amostras deve ser: área 1 » área 2 » área 3.
- Deve possuir todos os reagentes necessários para as metodologias em uso, devendo ser armazenados e utilizados de acordo com as instruções do fabricante.
- As informações sobre todos os reagentes utilizados devem ser convenientemente protocoladas.

As três áreas do laboratório devem estar distribuídas em pelo menos duas salas. As áreas 1 e 2 podem ser combinadas em uma única sala. Cada área deve ter seu equipamento adequado e exclusivo. A utilização de luvas é sempre necessária.

- Área 1: é destinada aos procedimentos que envolvam preparo de reagentes (pré-mix). Nesta área deve haver os materiais e equipamentos necessários para a atividade. Recomenda-se que nesta área haja fluxo laminar com luz ultravioleta e que as soluções sejam mantidas em congelador próprio. Recomenda-se restrição ao tráfego de pessoas e utilização de aventais exclusivos.
- Área 2: é destinada à extração de DNA e adição do DNA à reação de PCR. Deve ser mantida limpa, com o uso de reagentes químicos (p.ex., HCl 1N) e/ou de luz ultravioleta (UV). Nesta área também deve haver os materiais e equipamentos necessários para a atividade. Recomenda-se restrição ao tráfego de pessoas e utilização de aventais exclusivos.
- Área 3: é destinada aos procedimentos de amplificação e pós-amplificação. É a única sala em que se deve manipular o produto amplificado. Procedimentos químicos (p.ex., HCl 1N) e/ou utilização de luz ultravioleta (UV), podem ser utilizados para inativar produtos amplificados. O termociclador pode ser mantido nesta área, ou numa outra área diferente das áreas 1 e 2.

As informações sobre os reagentes compreendem:

- no caso de produtos adquiridos comercialmente, o nome do fabricante, do lote, a data de validade, a data de aquisição, condições de armazenamento e outras informações consideradas pertinentes para o produto em questão;
- no caso de reagentes preparados no laboratório, data do preparo, nome do técnico que preparou o reagente, condições de armazenamento e outras informações consideradas pertinentes para o reagente em questão.

No caso do material ser colhido no Serviço de Referência, a amostra deve ser encaminhada ao Laboratório de Biologia Molecular com a indicação do anticoagulante utilizado (se for o caso), do nome da pessoa responsável pela coleta e identificação da amostra, assim como data e hora da coleta.

6 ACOMPANHAMENTO MULTIDISCIPLINAR ESPECIALIZADO

6.1 AMBULATÓRIO ESPECIALIZADO DO SRTN

Uma vez identificado o paciente e confirmado o diagnóstico de cada uma das patologias, ele será imediatamente encaminhado ao Ambulatório Especializado do SRTN. Neste serviço é feita a completa avaliação inicial do paciente por uma equipe multidisciplinar, com fornecimento das recomendações a respeito da possibilidade de recorrência genética aos pais, assim como orientações sobre evolução e tratamento da doença, sendo que o seguimento clínico e terapêutico global dos pacientes será sempre realizado por esta equipe. O Serviço conta, ainda, com uma rede assistencial complementar que dá suporte ao tratamento e efetua investigações diagnósticas quando o SRTN não dispuser de capacidade instalada suficiente para tais atividades. Citamos como exemplo as internações hospitalares eventuais, uso de Unidades de Terapia Intensiva em descompensações clínicas da doença, além de outras ações de saúde.

A equipe multidisciplinar mínima do SRTN é simples, e conta com uma pequena variação de acordo com a patologia a ser acompanhada.

- Na Fenilcetonúria, é composta de médico pediatra, nutricionista, psicólogo e assistente social.
- No Hipotireoidismo Congênito, de médico endocrinologista/endocrinologista pediátrico, psicólogo e assistente social.
- Nas Hemoglobinopatias e na Fibrose Cística, de médico pediatra, psicólogo e assistente social.

Em relação aos outros profissionais necessários para o acompanhamento de situações especiais (exemplo: médico hematologista para as Hemoglobinopatias ou médico pneumologista para a Fibrose Cística), não há necessidade que eles sejam componentes do SRTN. Esses serviços podem ser referendados para o Serviço de Rede Complementar conveniado ao SRTN (exemplo: o SRTN faz um acordo com o hemocentro local).

As atribuições de cada membro da equipe multidisciplinar são bem definidas e devem ser complementares nas ações conjuntas do programa de Triagem Neonatal:

- ao médico cabe realizar a avaliação clínico-laboratorial do paciente, orientar as medidas terapêuticas necessárias, assim como fornecer as informações clínicas pertinentes a cada patologia – este profissional também deverá, preferentemente, realizar o aconselhamento genético;
- ao psicólogo cabe realizar apoio psicoterapêutico global individual e familiar, além de realizar testes psicométricos regulares a cada paciente;
- ao assistente social cabe a função da busca ativa dos pacientes rastreados, realizar o diagnóstico socioeconômico-cultural de suas famílias, propiciar a integração e adaptação dos mesmos em sua comunidade de origem e o auxílio na captação de recursos na comunidade, quando necessário;
- ao nutricionista cabe realizar as orientações dietéticas na Fenilcetonúria, além do acompanhamento e avaliação de um adequado desenvolvimento antropométrico dos pacientes.

Cada um dos profissionais da equipe multidisciplinar realiza isoladamente as atribuições próprias de sua área de atuação, porém sempre com a mesma rotina de trabalho proposta conjuntamente pela equipe da Triagem Neonatal. Além disso, a equipe deve definir e utilizar formulários de prontuário padrão para cada paciente do SRTN.

PARA A DISCUSSÃO DOS DIFERENTES ASPECTOS DA MULTIDISCIPLINARIDADE DE CADA UM DOS PACIENTES ATENDIDOS, UMA REUNIÃO DE EQUIPE DEVE SER OBRIGATORIAMENTE REALIZADA NOS SRTNs COM UMA FREQUÊNCIA SEMANAL OU QUINZENAL.

Nesta reunião, deve haver a participação esporádica e regular de pelo menos um representante do Laboratório Especializado em Triagem Neonatal e representante(s) dos Serviços de Apoio Complementares utilizados, para que todos os aspectos da Triagem Neonatal daquele SRTN possam ser discutidos, bem definidos e uniformizados.

O Ambulatório deve ter rotinas de funcionamento e atendimento escritas. Sugere-se como horário para os profissionais, inicialmente, um turno dos dias úteis para cada profissional da equipe, com facilidades para sobreaviso caso haja urgência de atendimento para algum caso suspeito. Além disso, um turno específico por semana para reuniões da equipe multidisciplinar. Conforme aumento dos casos detectados, extensão do período de atendimento para novos turnos. Quando algum caso suspeito é detectado no laboratório, o mesmo deverá imediatamente acionar a Busca Ativa do Serviço de Referência.

6.2 ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Uma das definições correntemente aceitas de Aconselhamento Genético (AG) é a adotada pela American Society of Human Genetics (Epstein, 1975). Segundo ela, trata-se do processo de comunicação que lida com problemas humanos associados com a ocorrência, ou risco de ocorrência, de uma doença genética em uma família, envolvendo a participação de uma ou mais pessoas treinadas para ajudar o indivíduo ou sua família:

- compreender os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, provável curso da doença e as condutas disponíveis;
- apreciar o modo como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência para parentes específicos;
- entender as alternativas para lidar com o risco de recorrência;
- escolher o curso de ação que pareça apropriado em virtude do seu risco, objetivos familiares, padrões éticos e religiosos, atuando de acordo com essa decisão;
- ajustar-se, da melhor maneira possível, à situação imposta pela ocorrência do distúrbio na família, bem como à perspectiva de recorrência do mesmo.

Tal definição tem propiciado interpretações diversas do processo e das competências das “pessoas treinadas para ajudar o indivíduo e a família” e quase sempre assume que “os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, provável curso da doença e condutas disponíveis” são plenamente conhecidos. É como se o AG fosse o procedimento pelo qual o paciente e/ou a família viesse finalmente a entender porque foram (ou estão sendo) submetidos a consultas, exames laboratoriais às vezes muito complexos, intervenções de naturezas variadas, cirúrgicas e clínicas, temporárias ou permanentes com seguimentos e/ou internações hospitalares muitas vezes exaustivos e desgastantes. Além de tudo, o fato de ter ocorrido com aquele indivíduo ou família abre a possibilidade de vir a recorrer. Neste modelo, o aconselha-

dor retém a competência da comunicação para que o paciente e a família entenda o que está acontecendo. É claramente um processo psicoeducacional dinâmico que necessita ser melhor compreendido e pesquisado (Biesecker & Peters, 2001).

Em todos os níveis de credenciamento (Fases I, II ou III), os SRTNs deverão contar com um dos profissionais da equipe (de preferência um dos médicos) capacitado para realizar orientação sobre risco de recorrência das patologias nas famílias, pois tanto a Fenilcetonúria, as Hemoglobinopatias e a Fibrose Cística são doenças genéticas com risco de recorrência definido. Mesmo o Hipotireoidismo Congênito que tem etiologias variadas apresenta algumas formas da doença de etiologia genética, necessitando, portanto de orientação genética.

Recomendamos que na medida que os serviços vão aumentando sua cobertura populacional e o seu espectro de patologias triadas deverá contar com a presença de Geneticista Clínico realizando o Aconselhamento Genético dessas famílias e coordenando o que podemos chamar de Aconselhamento Genético no âmbito de Programa de Triagem Populacional.

VALE RESSALTAR QUE A INCORPORAÇÃO DE NOVAS PATOLOGIAS EM UM PROGRAMA DE TRIAGEM, OU SEJA, A MUDANÇA DE FASE, DEVERÁ SER FEITO MEDIANTE AVALIAÇÃO INTERNA DO AMADURECIMENTO E CAPACITAÇÃO DA EQUIPE MULTIDISCIPLINAR, POIS A CADA PATOLOGIA INCORPORADA, O NÚMERO DE CASOS AUMENTA E AUMENTA TAMBÉM O NÍVEL DE COMPLEXIDADE DOS PROCEDIMENTOS.

6.3 As PATOLOGIAS

Passaremos a definir abaixo algumas das conceituações propostas para cada uma das patologias triadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal. Estes conceitos são os mesmos utilizados nos Protocolos de Diretrizes Terapêuticas para cada uma das patologias.

FENILCETONÚRIA

Fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo, de herança autossômica recessiva, cujo defeito metabólico (geralmente na fenilalanina hidroxilase), leva ao acúmulo de fenilalanina (FAL) no sangue e aumento da excreção urinária de ácido Fenilpirúvico e fenilalanina. Foi a primeira doença genética a ter um tratamento realizado à partir de terapêutica dietética específica.

Sem a instituição de diagnóstico e tratamento precoce antes dos 3 meses de vida (através de programas de Triagem Neonatal), a criança portadora de Fenilcetonúria apresenta um quadro clínico clássico caracterizado por atraso global do DNPM, deficiência mental, comportamento agitado ou padrão autista, convulsões, alterações eletroencefalográficas e odor característico na urina. Pacientes que recebem o diagnóstico no período neonatal e recebem a terapia dietética adequada precocemente, não apresentarão o quadro clínico acima descrito.

Três formas de apresentação metabólicas são reconhecidas e classificadas de acordo com o percentual de atividade enzimática encontrado.

- Fenilcetonúria Clássica – quando a atividade da enzima fenilalanina hidroxilase é praticamente inexistente (atividade < 1%) e, conseqüentemente, os níveis

plasmáticos encontrados de fenilalanina são > 20 mg/dl.

- Fenilcetonúria Leve – quando a atividade da enzima é de 1 a 3% e os níveis plasmáticos de fenilalanina encontram-se entre 10 a 20 mg/dl.
- Hiperfenilalaninemia Transitória ou Permanente – quando a atividade enzimática é superior à 3%, os níveis de fenilalanina encontram-se entre 4 e 10 mg/dl, e não deve ser instituída qualquer terapia aos pacientes, pois é considerada uma situação benigna, não ocasionando qualquer sintomatologia clínica.

Uma atenção especial deve ser dada às crianças do sexo feminino com quadros de Hiperfenilalaninemia Permanente porque, na gestação, as quantidades aumentadas da FAL materna (valores acima de 4mg/dl) levam a uma maior incidência de deficiência mental (21%), microcefalia (24%) e baixo-peso ao nascimento (13%). Essas meninas, na idade fértil, devem ser orientadas a iniciar a dieta para pacientes fenilcetonúricos e manter níveis menores ou iguais a 4mg% antes da concepção, assim como durante toda a gestação.

TABELA I – CLASSIFICAÇÃO DAS DEFICIÊNCIAS DA FENILALANINA HIDROXILASE SEGUNDO A ATIVIDADE ENZIMÁTICA (TREFZ ET AL., 1985):

Tabela I	Atividade enzimática	FAL sangüínea	Tratamento
FNC clássica	< 1 %	> 20 mg %	Sim
FNC leve	1 a 3 %	10 a 20 mg %	Sim
Hiperfenilalaninemia permanente	> 3 %	< 10 mg %	Não

Existem casos de Hiperfenilalaninemias atípicas, causadas por deficiência no co-fator da tetrahydrobiopterina (BH4) – com incidência de 1 a 3% dos casos, com pior prognóstico porque apresentam quadro clínico mais intenso e o tratamento dietético é de pouca valia na maioria dos casos.

O diagnóstico ideal é aquele realizado através de programas de Triagem Neonatal, pois como exposto anteriormente, permite tratamento precoce e não desenvolvimento de quadro clínico. A Triagem Neonatal é realizada através da dosagem quantitativa da Fenilalanina (FAL) sangüínea, obtida de amostras colhidas em papel filtro. Para que o aumento da FAL possa ser detectado, é fundamental que a criança tenha tido ingesta protéica, portanto é recomendado que a coleta seja feita após 48 horas do nascimento da criança. Neste momento, mesmo crianças de risco, que ainda não tiveram contato com leite materno, podem colher material desde que estejam sob dieta parenteral (rica em aminoácidos essenciais).

O diagnóstico de Fenilcetonúria (formas Clássica ou Leve) é feito pela dosagem de Fenilalanina com valores superiores à 10 mg/dl em pelo menos duas amostras laboratoriais distintas do mesmo paciente. Além disso, para descartar as formas variantes de Fenilcetonúria, os co-fatores da biopterina (BH4) devem ser também determinados.

Hoje em dia, já é possível o diagnóstico molecular de identificação da mutação causadora do defeito genético, o que permite diagnóstico pré-natal para famílias com afetados e diagnóstico de portador (heterozigotos), além de oferecer genotipagem para correlação com a severidade clínica e instituição de melhor terapêutica.

O tratamento consiste basicamente de uma dieta com baixo teor de FAL, porém com níveis suficientes deste aminoácido para promover crescimento e desenvolvimento adequados. Se instituída uma dieta isenta de FAL, poderia levar à Síndrome da Deficiência, caracterizada por eczema grave, prostração, ganho de peso insuficiente levando à desnutrição, além de deficiência mental e crises convulsivas.

O TRATAMENTO PRECONIZADO DEVERÁ SER MANTIDO POR TODA A VIDA. ESTUDOS REALIZADOS EM TODO O MUNDO SUGEREM QUE A SUSPENSÃO DA DIETA PODE RESULTAR EM DETERIORAÇÃO INTELECTUAL E COMPORTAMENTAL, SENDO PORTANTO ACONSELHÁVEL A MANUTENÇÃO DA DIETA POR TODA A VIDA.

Utiliza-se então, uma dieta hipoprotéica suplementada principalmente por uma fórmula de aminoácidos isenta de Fenilalanina (FAL). Essa é uma fórmula láctea, ou solução que permite a formulação láctea, e que serve para reposição dos aminoácidos essenciais (todos, com exceção da FAL) que serão retirados da dieta instituída no paciente. Alimentos fontes de proteína (ricos em FAL) são eliminados da dieta e a fonte de aminoácidos essenciais passa a ser controlada através do fornecimento dessa fórmula especial de aminoácidos. Essa reposição permite que o paciente mantenha o desenvolvimento somático e neurológico adequados apesar da importante restrição dietética que lhe será imposta.

O produto normalmente é liofilizado e deve ser reconstituído com água de acordo com a quantidade a ser consumida (a cada consumo, deve ser preparado conforme as orientações da nutricionista da equipe que acompanha o caso). Temos a disponibilidade das seguintes fórmulas especiais:

- Lofenalac ou Phenyl-Free da Mead Johnson de Evansville, USA;
- Analog XP, Maxamaid XP, Maxamum XP da Ross Laboratories de Columbus, Inglaterra;
- ASP da Nestlé de Vevey, Suíça;
- PKU1, PKU2, PKU3 da Milupa de Friedrichsdorf, Alemanha;
- PHENEX da Abbot, Estados Unidos.

A dieta é individualizada, sendo calculada para cada paciente, pois a tolerância à FAL varia de acordo com a idade, peso e grau da deficiência enzimática (determinada por uma ou duas das mais de 400 mutações diferentes já descritas na doença).

Usualmente a dieta deve conter entre 250 e 500 mg de FAL/dia, quando o normal de ingestão para um paciente não fenilcetonúrico é de 2.500 mg de FAL/dia.

TABELA II – RECOMENDAÇÃO DIÁRIA DE FENILALANINA (ELSA, L.J. 7 ACOSTA, P.B., 1988)

Idade	Recomendação de proteína		Recomendação de FAL
	g/Kg	g/dia	
anos			mg/Kg
0 a 0,5	2,5	-	20 a 70
0,5 a 1	2,2	-	15 a 50
1 a 4	-	25	15 a 40
4 a 7	-	30	15 a 35
7 a 11	-	35	15 a 30
11 a 15	-	45 a 50	15 a 30
15 a 19	-	45 a 55	15 a 30

Em função da necessidade de acompanhamento especializado e da individualização das dosagens feita a cada paciente, a orientação e distribuição da fórmula de aminoácidos deve ser feita em Serviço de Referência de Triagem Neonatal cadastrado pelo SUS para tal fim.

O acompanhamento da dieta dos fenilcetonúricos deve ser feito por uma equipe multidisciplinar formada minimamente por pediatra e nutricionista. Logo após o diagnóstico, o acompanhamento (clínico e laboratorial, com análise quantitativa de Fenilalanina) deve ser mensal até o primeiro ano de vida para que a mãe seja esclarecida sobre a dieta e os riscos das transgressões para o desenvolvimento de seu filho. Após este período, o acompanhamento pode ser bimestral ou trimestral, dependendo da evolução da criança e das dificuldades da família.

Além da fórmula de aminoácidos, os pacientes recebem as seguintes orientações:

- os lactentes recebem as fórmulas especiais e, a elas é adicionado leite integral modificado com a menor quantidade de FAL possível;
- amamentação materna pode ocorrer desde que exista controle diário da FAL sanguínea;
- a introdução de outros alimentos deve ocorrer aos 4 meses de idade, utilizando-se alimentos que contenham baixos teores de FAL, tais como vegetais e frutas, sempre com controle da quantidade diária permitida de ingestão de FAL.

Os desfechos esperados com o tratamento são os seguintes: manter a normalização dos parâmetros neuropsicomotores nos pacientes com diagnóstico precoce (através da Triagem Neonatal) e instituição do tratamento adequado antes dos 3 meses de vida; desenvolvimento pômbero-estatural adequado para a idade do paciente, apesar da restrição dietética imposta; e melhoria gradual das alterações neuropsicológicas observadas nos pacientes cujo tratamento inicia-se à partir de 3 meses de idade (pacientes não submetidos à Triagem Neonatal).

Algumas formas de terapia coadjuvantes ao tratamento dietético e reposição com fórmulas de aminoácidos tem sido citadas na literatura, porém encontram-se em fase de pesquisa, não tendo sido ainda referendadas para uso em pacientes portadores da patologia.

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO

Hipotireoidismo Congênito ocorre quando a glândula tireóide do recém-nascido (RN) não é capaz de produzir quantidades adequadas de hormônios tireoidianos, o que resulta numa redução generalizada dos processos metabólicos.

A patologia pode ser classificada em:

- primária – quando a falha ocorre na glândula tireóide;
- secundária – quando ocorre deficiência do TSH hipofisário;
- terciária – quando ocorre deficiência do TRH hipotalâmico;
- resistência periférica à ação dos hormônios tireóideos.

Em regiões onde a deficiência de iodo não é endêmica, o Hipotireoidismo Congênito é mais frequentemente causado pela glândula tireóide ausente ou ectópica (Hipotireoidismo Primário), de etiologia esporádica. Mais raramente, em cerca de 15% dos casos, é uma patologia herdada recessivamente, levando a uma falha na biossíntese do hormônio tireoidiano.

Em crianças não submetidas a programas de Triagem Neonatal e, conseqüentemente, não tratadas precocemente, o crescimento e o desenvolvimento mental ficam seriamente comprometidos. As manifestações clínicas são: hipotonia muscular, dificuldades respiratórias, cianose, icterícia prolongada, constipação, bradicardia, anemia, sonolência excessiva, livedo reticularis, choro rouco, hérnia umbelical, alargamento de fontanelas, mixedema, sopro cardíaco, dificuldade na alimentação com deficiente crescimento pômbero-estatural, atraso na dentição, retardo na maturação óssea, pele seca e sem elasticidade, atraso de desenvolvimento neuropsicomotor e retardo mental.

As crianças que realizam diagnóstico precoce através dos programas de Triagem Neonatal não apresentam qualquer sintomatologia clínica, desde que a terapia de reposição hormonal seja iniciada precocemente.

O momento ideal para o diagnóstico do Hipotireoidismo Congênito é o período neonatal, pois sabe-se que à partir de 4 semanas de vida, a deficiência de hormônios tireóideos já pode causar alguma lesão neurológica.

A triagem pode perder raros casos de Hipotireoidismo Congênito, tais como Hipotireoidismo Pituitário Hipotalâmico, doença compensada (T4 normal, TSH elevado) ou aumento de TSH tardio, que são muito raros (talvez 2 a 3 por 100.000).

Sempre deve ser realizada a dosagem de T4 (T4 total e T4 livre) e TSH em amostra de sangue venoso, obtida o mais cedo possível após os resultados positivos iniciais no Programa de Triagem Neonatal, para que haja a confirmação diagnóstica. Agindo dessa forma, a média de detecção dos casos suspeitos é de aproximadamente 90%. Os 10% dos casos restantes são menos severamente afetados e não se tornam detectáveis por TSH até a idade de 2 a 6 semanas.

Para que seja determinada a etiologia do processo, como na maioria das vezes (85%), a origem é na própria glândula tireóide, existe a indicação de realizar exames de ultrassonografia da tireóide ou cintilografia com captação tireóidea de iodo radioativo. Quando a espera para a feitura desses exames puder vir a retardar o início da terapia de reposição hormonal, os mesmos serão deixados para serem realizados somente após os 2 anos de vida da criança, quando poderemos suspender a medicação para sua realização. Nos casos mais raros de etiologia secundária ou terciária, indica-se também os testes laboratoriais com estímulo de TRH.

O tratamento da patologia consiste na reposição dos hormônios tireóideos deficitários, no caso, reposição de Levotiroxina. A Levotiroxina Sódica é o sal sódico do isômero sintético da Tiroxina (T4), sendo que sua utilização para reposição hormonal produz a normalização do estado metabólico que encontra-se deficiente no Hipotireoidismo. No meio intracelular, T4 é convertido em T3, dessa forma disponibiliza-se ambos os hormônios tireóideos, mesmo administrando somente um deles. O tratamento preconizado deverá ser mantido por toda a vida.

A Levotiroxina é apresentada na forma de comprimidos que contém 25 a 300 Ug, e na forma de pó para reconstituição para uso em injeções, sendo que a dose utilizada varia de acordo com a idade do paciente e seu peso corporal, sendo que as crianças mais jovens necessitam doses superiores às crianças maiores e aos adultos. Inicia-se calculando doses de 10 a 15 Ug/Kg/dia, para o RN à termo, após isso, a dose é recalculada conforme o ganho ponderal da criança e os níveis de T4 e TSH observados nos controles laboratoriais subsequentes.

A meia-vida da Levotiroxina é de sete dias, sendo então administrada somente uma vez ao dia. Apresenta boa absorção via oral, havendo raramente a necessidade de sua utilização por via parenteral (neste caso, utiliza-se 75 a 80% da dose preconizada via oral).

TABELA – DOSES DE REPOSIÇÃO DE LEVOTIROXINA (DUSSAULT, J. & FISHER, DE, 1991)

Idade	Dose (Ug) / Kg / dia
0 a 28 dias	10 a 15
1 a 6 meses	8 a 10
7 a 11 meses	6 a 8
1 a 5 anos	5 a 6
6 a 10 anos	3 a 4
11 a 20 anos	2 a 3
Adultos	1 a 2

Em função da necessidade de acompanhamento especializado e da individualização das dosagens de reposição hormonal feitas a cada paciente, a orientação e distribuição do fármaco deve ser feita em Serviço de Referência em Triagem Neonatal cadastrado pelo SUS para tal fim.

As visitas de acompanhamento devem incluir avaliação hormonal, de crescimento e puberdade e testes psicométricos, cujos resultados devem estar dentro da variação normal. Sabe-se que nesse distúrbio, o desenvolvimento físico e neuropsicomotor também orientam o manuseio das doses de reposição hormonal.

As reações adversas ao fármaco estão, em geral, associadas à própria ação do hormônio tireoidiano, por superdosagem ou subdosagem terapêuticas, sendo que a análise clínica criteriosa do paciente trará a suspeita de uma dessas condições. Na superdosagem, observam-se sinais e sintomas de Hipertireoidismo: taquicardia, diarreia, vômitos, tremores, sudorese, febre, alterações no apetite, irritabilidade, insônia e balanço pândero-estatural negativo. Doses subterapêuticas trarão quadro clínico de Hipotireoidismo.

O tratamento é monitorizado laboratorialmente através da determinação das concentrações plasmáticas de T4 total e T4 livre, além de TSH. Tais exames devem ser realizados a cada quatro e seis semanas nos primeiros seis meses, a cada dois meses entre 6 e 18 meses e a cada três e seis meses após este período.

Como já exposto inicialmente, o RN à termo deve ser tratado com 10 a 15 Ug/Kg/dia de L-tiroxina . Esta dose é aumentada após 2 semanas, se o nível de T4 de repetição for menor de 9 mg/dL. O T4 é então mantido entre 10 e 16mg/dL durante o primeiro ano de vida. Em torno de 80 a 90% dos pacientes apresentam TSH normal em quatro semanas. O nível de TSH é mantido abaixo de 5 mU/L.

Crianças cujas mães eram tratadas durante a gravidez com drogas antitireoidianas ou iodetos (Hipotireoidismo Transitório) são monitorados até que os níveis de T4 e TSH tenham normalizado.

Dentre os benefícios esperados com o tratamento podem ser ressaltados:

- (1) pacientes submetidos a programas de Triagem Neonatal, com diagnóstico e tratamento precoces apresentam prevenção total da deficiência mental e demais danos provocados pela doença;
- (2) crianças com diagnóstico e tratamento tardios (> 30 dias de vida) apresentam:
 - melhoria do desenvolvimento neuropsicomotor. Na ausência de tratamento precoce, 40% dos indivíduos afetados têm QI menor de 70, e 19% dos indivíduos afetados tem QI menor de 55. A média geral do QI é cerca de 80. Com tratamento, muito do prejuízo intelectual é recuperado, mas nunca é restabelecido em níveis normais. É possível que, em algumas crianças, esta falha no desenvolvimento intelectual possa não ser recuperada com tratamento pós-natal;
 - recuperação do ritmo de ganho pômdero-estatural;
 - normalização dos parâmetros metabólicos alterados, como a normalização da freqüência cardíaca, dos hábitos intestinais, dos hábitos de sono, da temperatura e umidade da pele, etc.

ANEMIA FALCIFORME E OUTRAS HEMOGLOBINOPATIAS

A doença Falciforme é uma doença genética de herança autossômica recessiva, devido a um defeito estrutural da cadeia Beta da hemoglobina, que leva a uma deformação das hemácias em forma de foice.

A hemoglobina normal é designada de Hemoglobina A (HbA), enquanto que a hemoglobina anormal mais comum é denominada de Hemoglobina S (HbS). O heterozigoto, ou portador, é designado como traço falcêmico (HbAS). Outras hemoglobinas anormais podem ser encontradas, tais como: HbC, HbD, HbE, HbJ.

Os heterozigotos compostos para hemoglobinas anormais, como por exemplo HbSC, apresentam-se como variações da doença Falciforme. Os portadores de Heterozigose composta podem apresentar problemas clínicos.

O termo doença Falciforme define as Hemoglobinopatias nas quais a Hemoglobina S está associada a outra variante patológica de hemoglobina. Os tipos que ocorrem mais freqüentemente são a Anemia Falciforme (Hb SS), a S-beta Talassemia e as duplas Heterozigoses HbSC e HbSD.

Portadores de traço Falciforme (Hb AS) são identificados de forma diferenciada dos portadores de doença Falciforme (Hb SS) nos procedimentos de triagem. As pessoas que tem o traço são heterozigotos com uma única cópia do gene que causa a doença Falciforme (hemoglobina S), sem eles mesmos terem a doença.

Nos EUA, é mais comum entre os afro-americanos ou hispânicos. Um em 400 negros e 1 em 1.000 a 1.500 hispânicos apresentam a doença. Cerca de 10% de afro-americanos são portadores do gene, ou seja, tem o traço falcêmico.

No Brasil, estima-se que em determinadas regiões a doença Falciforme tem uma incidência de 3 em 1.000 nascidos vivos, e cerca de 7 a 10% são heterozigotos.

O paciente apresenta alterações clínicas como: Anemia Hemolítica, crises vaso-oclusivas, crises de dor em membros, costas, abdômen e tórax, Insuficiência Renal Progressiva, acidente vascular cerebral, maior susceptibilidade à infecções e seqüestro esplênico. Pode ocorrer alterações no desenvolvimento neurológico: média de QI em torno de 80, com provável etiologia vasooclusiva de sistema nervoso central.

O pico de morbidade e mortalidade está ao redor de 2 a 3 anos de vida. As principais causas de morte são septicemia e choque (por *streptococcus pneumoniae* ou *haemophilus influenzae*) e anemia profunda por seqüestro esplênico.

Os pacientes que não foram submetidos à Triagem Neonatal, podem apresentar inicialmente sintomas inespecíficos como: irritabilidade, febre moderada, Anemia Hemolítica com 8 a 10 semanas de vida, crise mão-pé (dactilite), infecções e esplenomegalia. Raramente, septicemia pneumocócica fulminante pode ser a primeira manifestação da doença Falciforme, levando a óbito após o aparecimento da febre.

Conforme dados da Organização Mundial da Saúde, no Brasil, sem assistência específica, 25% dos portadores de Anemia Falciforme morrem antes dos 5 anos e 70% antes de completar os 25 anos de idade. A experiência internacional nos mostra que a melhor estratégia para o problema tão grave das Hemoglobinopatias é o diagnóstico precoce através dos programas de Triagem Neonatal, que possibilita a identificação dos portadores em tempo oportuno e a sua inclusão em programas de assistência especializada, o que reduz expressivamente a morbimortalidade da doença.

É recomendada a detecção e início de tratamento antes de 4 meses de vida para a adequada prevenção das infecções e outras complicações que freqüentemente podem levar à morte da criança.

TABELA I – VARIANTES DE HEMOGLOBINA – CORRELAÇÃO CLÍNICO-TERAPÊUTICA

Padrão Hb	Conseqüências clínicas	Tratamento
HbCC	Anemia moderada e esplenomegalia	Nenhum
HbC-thal	Anemia moderada	Nenhum
HbSS	Anemia hemolítica crônica, sepsis, seqüestro esplênico, vasooclusão, etc.	Penicilina, imunização para hemófilos e pneumococos
HbSC	Anemia moderada, retinopatia e vasooclusão	Penicilina
HbSD	Similar a SC	Penicilina
HbS-β thal	Similar a SS	Penicilina
HbEE	Anemia moderada	Nenhum
HbE-β thal	Anemia Severa	Transfusão

O paciente selecionado à triagem de papel filtro, após receber orientação básica da equipe multidisciplinar do serviço de referência em Triagem Neonatal, deverá ser encaminhado a um serviço de hematologia de referência para confirmação diagnóstica e tratamento específico.

Sendo uma doença hereditária, a prevenção da doença reside na compreensão da forma de herança das doenças Falciformes, no esclarecimento da população e no aconselhamento genético. Para o portador de doença a prevenção das complicações é muito eficiente na redução da morbimortalidade. As principais medidas preconizadas para alcançar essa redução são: diagnóstico precoce; antibioticoterapia profilática; vacinas especiais; seguimento clínico especializado.

No atendimento emergencial a esses pacientes devem ser consideradas:

1. as crises álgicas: o tratamento consiste em eliminar os fatores precipitantes, repouso, assegurar boa hidratação (se necessário parenteral) e analgesia adequada;
2. as infecções: deve-se proceder avaliação clínica e laboratorial completas tentando localizar o foco infeccioso e o agente etiológico, iniciando-se a antibiótico terapia após a coleta dos exames. A internação deve ser considerada nos caso graves e da não localização do foco infeccioso. Para prevenção das infecções considera-se a vacinação, a antibioticoterapia profilática e a suplementação com ácido fólico;
3. as crises aplásicas: o tratamento consiste no diagnóstico precoce, na profilaxia das infecções que geralmente as ocasionam, e na transfusão sangüínea simples (concentrado de hemácias) para melhora da oxigenação tecidual e das condições hemodinâmicas;
4. as crises de seqüestração esplênica: indica-se a correção imediata da volêmia com soluções cristalóides enquanto a transfusão de concentrado de hemácias esta sendo providenciada. A esplenectomia está indicada após duas crises de seqüestração ou no primeiro episódio grave;
5. a síndrome torácica aguda: avaliação clínica, laboratorial e radiológica completas, seguidas de antibioticoterapia de amplo espectro, oxigêniooterapia, transfusão de concentrado de hemácias, fisioterapia respiratória e analgesia (evitar o uso de analgésico narcóticos pelo risco de depressão respiratória, hipofunção e atelectasias);
6. o acidente vascular cerebral: no tratamento do episódio agudo indica-se a avaliação neurológica imediata, exame de ressonância magnética (se disponível) ou tomografia computadorizada e início imediato de exsanguíneo tranfusão, baixando o nível de Hb S para menos de 30%;

7. as crises de priapismo: quando a crise é prolongada indica-se hidratação venosa rigorosa, analgesia potente, uso de sonda vesical (se necessário), transfusão de concentrado de hemácias e avaliação urológica.

FIBROSE CÍSTICA

Fibrose Cística (FC) é a doença hereditária severa mais comum, autossômica recessiva, que afeta especialmente pulmões e pâncreas, num processo obstrutivo por aumento da viscosidade do muco.

Nos pulmões, o aumento da secreção bloqueia as vias aéreas propiciando a proliferação bacteriana (especialmente *Pseudomonas* e *Estafilococos*), o que leva à infecção crônica, lesão pulmonar e óbito por disfunção respiratória.

No pâncreas, quando os ductos estão obstruídos pela secreção espessa, há uma perda de enzimas digestivas, levando à má nutrição.

Apresenta uma morbimortalidade muito elevada, porém o prognóstico tem melhorado muito recentemente, chegando à índices de 75% de sobrevida até o final da adolescência e de 50% até a terceira década de vida. Estudos anteriores demonstravam que apenas 10% dos pacientes ultrapassavam os 30 anos de idade.

É uma doença encontrada em todas as etnias, de tratamento durante toda a vida, com uma incidência de 1 em 2.000 em norte europeus, 1 em 9.000 em hispânicos, 1 em 17.000 em afro-americanos. No Brasil, em algumas regiões, encontram-se frequências tão altas como 1 em 2.500 nascidos vivos.

Ao nascer, a criança com Fibrose Cística não apresenta sinais ou sintomas da doença em semanas, meses ou mesmo anos. Cerca de 5 a 10% pacientes com FC nascem com obstrução intestinal por mecônio, que pode já ser visualizado na avaliação ultrassonográfica ao nascimento. Quando presente, a síndrome íleomeconial manifesta-se com distensão abdominal, impossibilidade de evacuações e vômitos. Eventualmente, adultos podem apresentar quadro semelhante ao íleo meconial.

Quando se apresentam, os sintomas podem incluir esteatorréia, dificuldade de ganho de peso, problemas respiratórios, perda de sal pelo suor, dor abdominal recorrente, icterícia prolongada, edema hipoproteinêmico, pancreatite recorrente, cirrose biliar, acrodermatite enteropática e retardo no desenvolvimento somático.

O curso clínico da doença se caracteriza por períodos de remissão e exacerbação, com aumento da frequência e severidade das exacerbações com o passar do tempo.

Sintomas mais graves e complicações incluem má nutrição, diabetes, insuficiência hepática e osteoporose. No trato genitourinário, observa-se puberdade tardia, azoospermia em até 95% dos homens e infertilidade em 20% das mulheres.

DIANTE DE UMA PATOLOGIA COM UM PROGNÓSTICO TÃO RESERVADO, E CUJA SINTOMATOLOGIA INICIA-SE GERALMENTE EM TORNO DOS PRIMEIROS ANOS DE VIDA (EXCETO OS 5 A 10% DOS RN QUE APRESENTAM ÍLEO MECONIAL INDICANDO UMA SUSPEITA CLÍNICA INICIAL), OS PROGRAMAS DE TRIAGEM NEONATAL SÃO DE FUNDAMENTAL IMPORTÂNCIA PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE DA FIBROSE CÍSTICA.

Os programas já instituídos no mundo baseiam-se na dosagem de IRT (Tripsina Imuno Reativa) em papel filtro. Os casos rastreados com esta determinação inicial de IRT (duas dosagens seriadas) devem ser submetidos à confirmação através da análise de DNA, geralmente do estudo da mutação D F508 (pois essa é a mais freqüentemente encontrada), e/ou por um teste do cloro no suor.

A quantidade anormal de sal nas secreções corporais, especialmente pulmão e pâncreas, leva à perda de sal no suor que é uma característica da doença em bebês e crianças com FC, sendo que a análise do teor de cloro no suor demonstrando níveis $> 60\text{mEq/L}$ (juntamente com o quadro clínico compatível) pode fazer o diagnóstico nos pacientes não submetidos à Triagem Neonatal – apenas 1 a 2% dos pacientes vão apresentar níveis normais de cloro no suor.

No diagnóstico das complicações pulmonares da FC, observa-se que a primeira anormalidade funcional observada no pulmão da criança doente é o aumento na relação volume residual e capacidade pulmonar total. Mudanças posteriores incluem diminuição na capacidade residual total e no volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF-1). Alterações radiológicas iniciam por hiperexpansão, evoluindo para sinais de impactação de muco, culminando com bronquiectasias.

O tratamento do paciente com Fibrose Cística, como na maioria das doenças crônicas, consiste em acompanhamento médico regular e inclui suporte dietético, utilização de enzimas pancreáticas, suplementação vitamínica (vitaminas A, D, E, K) e fisioterapia respiratória. Quando as complicações infecciosas apresentam-se, é necessário a utilização de antibioticoterapia de amplo espectro. Além do esquema vacinal normalmente proposto pelo Ministério da Saúde, as crianças devem receber também imunização antipneumocócica e anti-hemófilos.

7 NORMAS E RECOMENDAÇÕES PARA O SISTEMA DE INFORMAÇÃO

7.1 CONCEITO/NECESSIDADE

O Programa de Triagem Neonatal envolve uma enorme quantidade informações de crianças, com dados específicos de cada uma e uma possibilidade muito grande de combinação de casos, devendo ser dado o encaminhamento preciso e adequado a cada um deles. Por outro lado, é um trabalho bastante repetitivo, no qual se manuseia amostras após amostras, crianças após crianças com o mesmo tipo de informações para todos os casos. As decisões têm que ser tomadas com base nessas informações e, como a atividade é repetitiva, os enganos são inevitáveis.

É necessário manter de forma organizada os registros históricos de cada criança, principalmente as reconvocadas e os casos positivos confirmados. Esses dados servem para pesquisa individual de pacientes, pesquisa de casos suspeitos, acompanhamento de positivos, estudo de tendências e finalmente para medidas do esforço empregado no Programa de Triagem Neonatal.

Tudo isso fica impossível sem o uso de um adequado Sistema de Registro e Informações.

7.2 CARACTERÍSTICAS BÁSICAS DO SISTEMA

O Sistema de Registro e Informações deve:

- montar um banco de dados ao longo do tempo, isto é, um arquivo único, que registre todas as informações relevantes das crianças e permita pesquisas sob diversas formas;
- orientar o trabalho dos operadores e responsáveis pelas decisões, indicando-lhes as próximas ações a tomar na execução do seu trabalho;
- permitir o registro de todas as informações da maneira mais completa e automática possível, evitando ao máximo o uso de anotações em papel. Não pode haver transcrição de dados, pois essa é a maior fonte de erros em qualquer sistema.

7.3 CARACTERÍSTICAS FUNCIONAIS DO SISTEMA

As funções disponíveis no Sistema de Registro e Informações devem incluir:

7.3.1 No LABORATÓRIO ESPECIALIZADO:

- a identificação unívoca de cada amostra recebida, assim como a data de recebimento e origem, permitindo sua rastreabilidade;
- o encaminhamento ordenado das amostras ao laboratório, de forma a manter relação com a remessa e a identificação original;
- registrar de forma segura e unívoca os resultados dos testes de cada amostra, registrando através de senhas, o responsável técnico pela liberação dos mesmos;
- identificar automaticamente os casos que deverão ser reconvocados;

- disponibilizar automaticamente os resultados dos exames realizados, de forma a evitar erros de transcrição;
- disponibilizar rapidamente os resultados, no máximo em sete dias após o recebimento da amostra, remetendo-os à rede de coleta de forma segura e auditável;
- manter mecanismos de controle do retorno dos casos reconvocados da rede de coleta, até o diagnóstico final;
- manter atualizado os cadastros de casos positivos de cada uma das patologias detectadas.

7.3.2 No AMBULATÓRIO:

- a identificação unívoca de cada caso positivo confirmado, permitindo sua rastreabilidade;
- o encaminhamento ordenado da confirmação diagnóstica ao laboratório, de forma a manter relação com a identificação original;
- registrar de forma segura e unívoca as informações contidas no prontuário de cada paciente, registrando através de senhas, o responsável técnico pela informação;
- identificar automaticamente os casos que deverão ser convocados para nova consulta de acompanhamento;
- manter mecanismos de controle do retorno dos pacientes às consultas agendadas;
- manter atualizado os cadastros de casos positivos de cada uma das patologias detectadas (prontuário eletrônico).

7.4 RELATÓRIOS DE ACOMPANHAMENTO DO SRTN

Como característica importante, o Sistema de Registro e Informações deve permitir a obtenção de relatórios com informações necessárias à administração do programa, principalmente as destinadas ao Relatório Mensal de Acompanhamento do PNTN/MS.

A obtenção dessas informações via sistema automatizado:

- evita perdas de tempo de compilação de grandes volumes de dados;
- demonstra que as atividades estão sendo executadas de forma uniforme, através de procedimentos padronizados e controlados;
- garante que o banco de dados está íntegro, e que seus dados representam a realidade do Serviço de Referência, sendo portanto confiáveis para os pacientes triados, para a administração do programa e para o PNTN como um todo.

Os relatórios de acompanhamento deverão ser enviados ao Ministério da Saúde até o dia 15 do mês subsequente a cada mês de referência, conforme modelo publicado na *Home Page* da SAS/MS.

7.5 CARACTERÍSTICAS DAS INSTALAÇÕES, DOS EQUIPAMENTOS E DA REDE DE ESTAÇÕES

Como foi dito, o Sistema de Registro e Informações é peça fundamental na administração eficaz da Triagem Neonatal, tanto no Laboratório Especializado como no Ambulatório do SRTN. De fato, tudo passa por ele, que se torna então uma ferramenta indispensável nas tarefas do dia-a-dia. Essa característica leva à necessidade do uso de equipamentos estáveis e de desempenho confiável, pois sem isso o trabalho com o *software* fica bastante dificultado.

A primeira consideração que se deve fazer é a de que equipamentos falham, muitas vezes sem avisar: pode ocorrer uma falha em algum dos componentes, pode haver uma falta de energia inesperada, ou uma descarga elétrica. Podemos ter uma falha no *software*, ou mesmo outros eventos, como incêndio ou até mesmo roubo de equipamentos. O fato é que, por diversos motivos podemos ficar sem a disponibilidade do banco de dados, o que inviabilizaria as tarefas do SRTN. Assim, todas as precauções devem ser tomadas para que, na ocorrência de um evento qualquer, possamos tomar providências para disponibilizar o sistema e o banco de dados.

7.5.1 EQUIPAMENTOS:

- devem ser de boa qualidade;
- devem ser montados em rede, com um servidor principal, que armazenará o programa e o banco de dados, e um número adequado de estações de trabalho, para cada função do Laboratório e/ou Ambulatório;
- como a disponibilidade deve ser total, é necessário que haja um segundo servidor (reserva) disponível para que, no caso de falha do servidor principal, este possa assumir o trabalho em curto espaço de tempo.

7.5.2 AMBIENTE DE INSTALAÇÃO:

- os servidores de dados, principal e reserva, devem ser montados em local de acesso restrito, de temperatura constante, isolados de poeira. Isso dá melhor garantia de funcionamento dos servidores e aumenta a segurança dos equipamentos e dados.

7.5.3 FORNECIMENTO DE ENERGIA ELÉTRICA:

- a vida e desempenho dos equipamentos depende principalmente da energia elétrica que os alimenta: nesse caso, tensão e frequência constantes são indispensáveis. Isso pode ser obtido com uma fonte ininterrupta de alimentação *No Break*, ~~que gera corrente alternada conectada~~, a partir de uma bateria de corrente contínua;
- a operação com *No Break* também protege contra falhas de energia, pois qualquer variação que ocorra na rede elétrica irá afetar somente o carregamento da bateria do *No Break*, sem afetar a energia que ela está fornecendo aos equipamentos. Por outro lado, a disponibilidade de uma bateria permite que se desligue os equipamentos de forma ordenada, no caso de uma falha total de energia externa, evitando-se danos no banco de dados causados por interrupção de energia;
- todas as estações de trabalho e os servidores a elas conectados devem estar ligados em um circuito terra comum a todos, e de preferência só deles. Diferenças de potencial mínimas que hajam entre essas estações impedem o trabalho em rede, causando falhas inesperadas e imprevisíveis nos equipamentos e no banco de dados.

7.6 CONSIDERAÇÕES ADICIONAIS DE SEGURANÇA

Como já foi dito, o essencial é a disponibilidade do sistema e do banco de dados. Equipamentos perdidos podem ser substituídos. Mas, o banco de dados não pode ser reconstruído manualmente com facilidade. Somente pode ser remontado se houverem cópias de seguran-

ça. Por isso, existe a necessidade de se montar um esquema confiável de cópias de segurança, para que o serviço possa ser retomado no caso de emergências.

7.6.1 CÓPIAS DE SEGURANÇA INTERNA

- O banco de dados pode ser restaurado a partir de uma cópia completa. Essa pode existir em diversos formatos, mas principalmente deve existir em um meio diferente do disco do servidor principal.
- Quando se restaura o banco de dados a partir de uma cópia, o que se tem é este banco no instante em que foi tirada a cópia e o sistema naturalmente ignora todos os acontecimentos posteriores a ela. Assim, se restaurarmos o banco de dados para a posição de ontem, estaremos instantaneamente no dia de ontem e tudo o que foi executado depois disso não está no sistema, devendo ser reexecutado: registro de amostras, integração e liberação de resultados, impressão de laudos, etc. Por isso, essa restauração, quando necessária, é um transtorno para todos. Mas ela é preferível à alternativa de se perder tudo.
- Normalmente uma cópia diária verificada é suficiente. Voltar o banco de dados UM dia para trás já é transtorno suficiente. Mas, se essa cópia contiver erros de leitura e não puder ser utilizada, recorre-se a uma cópia do dia anterior a este. E se essa não existir, então tudo está perdido mesmo, sem alternativas. Estatisticamente é muito raro ter que voltar mais que três dias.

7.6.2 CÓPIAS DE SEGURANÇA EXTERNA

Para maior segurança, o Laboratório/Ambulatório deve manter também cópias externas dos programas de *software* que utilizam, junto com as cópias de banco de dados. Assim, estarão totalmente protegidos contra perdas de equipamentos, podendo restaurar o ambiente de processamento em qualquer outro lugar, mesmo nos eventos mais graves.

Deve ser sempre lembrado que, a garantia da segurança é a garantia contra eventos inesperados. Assim, deve-se sempre estar atento às possibilidades mais remotas de eventos e proteger-se contra elas.

7.6.3 ESQUEMA DE CÓPIAS

DIÁRIA INTERNA

- Fazer uma cópia diária, ao fim do dia, para disquete ou *ZIP drive*. Utilizar cinco discos, sendo um para cada dia da semana. Assim, é menor a chance de se pegar o disco errado na hora de gravar, porque sua etiqueta contém o dia da semana a que corresponde.
- Manter série de cinco dias: SEG, TER, QUA, QUI e SEX.

SEMANAL EXTERNA

- Uma cópia semanal em um disco semanal, por exemplo, às sextas-feiras, para ser guardada fora do ambiente de processamento (Laboratório e Ambulatório). Essa cópia é para prevenir-se contra incêndios, roubos de máquinas ou perda dos próprios discos diários.
- Manter série de três discos: 1, 2, 3.

MENSAL OU ANUAL

- Opcionalmente o Laboratório e Ambulatório podem optar por manter também cópias mensais e/ou anuais, em séries de discos diferentes. Elas serão úteis para se reprocessar relatórios perdidos, com base em alguma posição de final de mês ou de ano.

7.7 TÉCNICO DE INFORMÁTICA PARA SUPORTE

Normalmente os Sistemas de Registro e Informações são complexos e cheios de detalhes, assim as atividades de segurança, embora simples, requerem atenção especial. É necessário dispor de um técnico de nível médio com o conhecimento de informática, que esteja disponível no Laboratório/Ambulatório.

Seu conhecimento deve permitir compreender as tarefas a serem executadas por todos, executá-las a contento ou poder acompanhar sua execução, perceber a ocorrência de falhas, identificar e diagnosticar falhas na operação diária, e servir de primeiro atendimento em quaisquer eventualidades.

AAUSÊNCIA DO TÉCNICO DE INFORMÁTICA DIFICULTA MUITO O ATENDIMENTO DE QUALQUER SUPORTE, COM A PARADA DOS TRABALHOS ENQUANTO A SITUAÇÃO ANORMAL NÃO É RESOLVIDA.

7.8 CONEXÃO POR INTERNET

A comunicação via internet é uma realidade. Através dela é possível enviar e receber um grande número de informações, e essa tendência é irreversível.

A disponibilidade de conexão via internet por banda larga, destina-se a colocar o Laboratório/Ambulatório em posição de comunicar-se eficazmente com sua rede de Postos de Coleta, sua rede hospitalar de retaguarda, com outros Serviços de Referência, com seus fornecedores de equipamentos e sistemas, com o Ministério da Saúde e até mesmo com seus casos suspeitos e pacientes.

Todas as atividades de comunicação dos Serviços de Referência estão sendo planejadas para serem executadas com eficiência através da internet, e portanto sua necessidade é indiscutível.

8 NOVOS CÓDIGOS DE PROCEDIMENTOS NA TABELA SIA/SUS

A partir da criação do Programa Nacional de Triagem Neonatal, a Portaria da SAS/MS n.º 223 introduziu modificações nos procedimentos de cobrança relacionados com a Triagem Neonatal.

1. Incluiu-se na Tabela de Serviço do Sistema de Informações Ambulatoriais do SUS (SIA/SUS), o código 29 – Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN).
2. Incluiu-se na Tabela de Classificação de Serviços do Sistema de Informações Ambulatoriais do SUS (SIA/SUS), os códigos 40, 41 e 42 que descrevem as Unidades de Serviço que podem realizar e cobrar os procedimentos incluídos na referida Portaria.
3. Incluiu-se no Grupo 11.000.00-7 – Patologia Clínica, da Tabela SIA/SUS, o procedimento de código:
11.052.11-2 – Teste de Triagem Neonatal (TSH e Fenilalanina).
4. Incluiu-se no Grupo 07.000.00-6 – Procedimentos Especializados Realizados por Profissionais Médicos, Outros de Nível Superior e de Nível Médio, o procedimento:
07.051.03-4 – Coleta de Sangue para Triagem Neonatal.
5. Incluiu-se no Grupo 11.000.00-7 – Patologia Clínica, os subgrupos:
11.200.00-6 – Triagem Neonatal.
11.210.00-1 – Exames Complementares à Triagem Neonatal.
6. Incluiu-se no Grupo 38.000.00-0 – Acompanhamento de Pacientes, os procedimentos:
38.071.01-0 – Acompanhamento em SRTN de Pacientes com Diagnóstico de Fenilcetonúria.
38.071.02-9 – Acompanhamento em SRTN de Pacientes com Diagnóstico em Hipotireoidismo Congênito.
38.071.03-7 – Acompanhamento em SRTN de Pacientes com Diagnóstico de Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias.
38.071.04-5 – Acompanhamento em SRTN de Pacientes com Diagnóstico de Fibrose Cística.
7. Incluiu-se no Sistema de Autorização de Procedimentos Ambulatoriais de Alta Complexidade/Custo – (APAC/SIA), os procedimentos abaixo relacionados:
11.21104-0 – Detecção Molecular de Mutação das Hemoglobinopatias.
11.21105-9 – Detecção molecular para Fibrose Cística.

OS NOVOS CÓDIGOS DE PROCEDIMENTO APENAS PODEM SER REALIZADOS E COBRADOS POR SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL (SRTNs) CREDENCIADOS NO PNTN PELA SAS/MS. NO CASO DO LABORATÓRIO ESPECIALIZADO E/OU DE BIOLOGIA MOLECULAR SER TERCEIRIZADO, O REPASSE DE RECURSOS DEVERÁ SER FEITO POR MEIO DO SRTN CORRESPONDENTE.

8.1 SRTNs – CLASSIFICAÇÃO DOS SERVIÇOS

São denominados Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTNs), as unidades de serviço credenciadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal. Existem três classificações de serviços, dependendo da fase em que o estado esteja habilitado:

- **CÓD 040** – Unidade com serviço próprio dispendo de equipe multiprofissional especializada nos atendimentos, acompanhamentos e tratamentos aos recém-nascidos com diagnóstico das patologias Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito detectadas em laboratório próprio ou terceirizado capacitados de acordo com as normas estabelecidas no Programa Nacional de Triagem Neonatal.
- **CÓD 041** – Unidade com serviço próprio dispendo de equipe multiprofissional especializada nos atendimentos, acompanhamentos e tratamentos aos recém-nascidos triados nas patologias Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias, detectadas em laboratório próprio ou terceirizado capacitados de acordo com as normas estabelecidas no Programa Nacional de Triagem Neonatal.
- **CÓD 042** – Unidade com serviço próprio dispendo de equipe multiprofissional especializada nos atendimentos, acompanhamentos e tratamentos aos recém-nascidos com diagnósticos nas patologias Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias e Fibrose Cística detectadas em laboratório próprio ou terceirizado capacitados de acordo com as normas estabelecidas no Programa Nacional de Triagem Neonatal.

8.2 COLETA DE SANGUE PARA TRIAGEM NEONATAL

O procedimento é definido na portaria como o ato realizado por profissional de saúde treinado em Serviço de Referência para coletar amostras de sangue por meio da punção no calcanhar do recém-nascido.

A coleta deve ocorrer preferencialmente entre o segundo e sétimo dia de vida, não podendo ultrapassar o 30.^o dia. Essas amostras devem ser colocadas em papel filtro padronizado e serem devidamente armazenadas para transporte.

Esse procedimento poderá ser pago diretamente ao Posto de Coleta desde que a unidade esteja cadastrado no SIA/SUS e seja programado na Ficha de Programação para Fins de Orçamento (FPO) da unidade .

Por decisão da Comissão de Intergestores Bipartite (CIB), a coleta realizada nos postos poderá ter sua cobrança efetivada pelo SRTN.

8.3 TRIAGEM NEONATAL

O SRTN processará o pagamento dos procedimentos abaixo relacionados, de acordo com a fase em que seu estado esteja habilitado:

- FASE I – Triagem Neonatal para Detecção de Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito. **CÓD 11.201.01-0** – Dosagem de Fenilalanina e TSH (ou T4).
- FASE II – Triagem Neonatal para Detecção de Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e Outras Hemoglobinopatias **CÓD 11.202.01-7** – Dosagem de Fenilalanina e TSH (ou T4) e Detecção de Variantes da Hemoglobina.

- FASE III – Triagem Neonatal para Detecção de Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e Outras Hemoglobinopatias e Triagem Neonatal para Detecção de Fibrose Cística . **CÓD 11.202.01-7** – Dosagem de Fenilalanina e TSH (ou T4) e Detecção de Variantes da Hemoglobina. **CÓD 11.203.01-3** – Dosagem de Tripsina Imunorreativa.

O Laboratório Especializado em Triagem Neonatal poderá não ser um laboratório próprio do SRTN, desde que a parceria esteja estabelecida por contrato e, como tal, tenha sido vistoriado pela SAS/MS.

8.4 EXAMES COMPLEMENTARES À TRIAGEM NEONATAL: EXAMES CONFIRMATÓRIOS/CONTROLE/DIAGNÓSTICO TARDIO

Toda criança cujo resultado da triagem inicial tenha valores diferentes do valor normal de referência utilizado é considerada reconvocada e deve coletar uma nova amostra. Nesta segunda amostra são realizados os **EXAMES CONFIRMATÓRIOS**.

Crianças triadas e confirmadas como sendo portadoras de uma das patologias do Programa Nacional de Triagem Neonatal farão seus exames periódicos de acompanhamento, segundo solicitação da equipe de atendimento e esses exames serão considerados exames de **CONTROLE**.

Indivíduos com suspeita clínica de alguma das patologias detectadas, na fase em que o estado esteja habilitado, devem ser encaminhados para o SRTN e realizar o exame solicitado pelo médico assistente. Esse exame poderá ser cobrado como sendo de **DIAGNÓSTICO TARDIO**. Isso poderá ocorrer também com algum membro da família de pacientes recém detectados no PNTNs como pais ou irmãos.

Nesses casos, para o pagamento dos exames, podem ser utilizados os seguintes procedimentos:

- **CÓD 11.211.01-6** – Dosagem da Fenilalanina.
- **CÓD 11.211.02-4** – Dosagem de TSH e T4 livre.
- **CÓD 11.211.03-2** – Detecção da Variantes da Hemoglobina.

Em situações especiais já descritas no capítulo **Laboratório Especializado** deste Manual, poderá ser solicitada a realização de exames que utilizam técnicas de Biologia Molecular. Esses procedimentos são considerados de Alta Complexidade e necessitam de autorização prévia por meio de Autorização de Procedimentos Ambulatoriais de Alta Complexidade/Custo (APAC/SIA). Após emissão de APAC, serão pagos através dos códigos:

- **CÓD 11.211.04-0** – Detecção Molecular de Mutação nas Hemoglobinopatias.
- **CÓD 11.211.05-9** – Detecção Molecular de Mutação na Fibrose Cística.

Os exames de Biologia Molecular podem ser realizados por um Laboratório de Biologia Molecular que não seja no SRTN, desde que a parceria esteja estabelecida por contrato e, como tal, tenha sido vistoriado pela SAS/MS.

8.5 CONSULTAS DE ACOMPANHAMENTO DE PACIENTES

Todos os pacientes confirmados como portadores das patologias incluídas no Programa Nacional de Triagem Neonatal deverão ser acompanhados pelo SRTN que realizou a Triagem Neonatal ou por um SRTN que seja mais próximo de sua atual residência. Esse acompanhamento deverá ser realizado segundo critérios especificados no Protocolo de Diretrizes Terapêuticas.

O número de consultas que serão pagas pelo SUS para o SRTN está especificado ao lado do seu respectivo código:

- **CÓD 38.071.01-0** – Acompanhamento em SRTN de Pacientes com Diagnóstico de Fenilcetonúria $\approx \approx$ quatro vezes ao ano, trimestralmente.
- **CÓD 38.071.02-9** – Acompanhamento em SRTN de Pacientes com Diagnóstico em Hipotireoidismo Congênito \approx quatro vezes ao ano, trimestralmente.
- **CÓD 38.071.03-7** – Acompanhamento em SRTN de Pacientes com Diagnóstico de doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias \approx uma vez ao ano.
- **CÓD 38.071.04-5** – Acompanhamento em SRTN de Pacientes com Diagnóstico de Fibrose Cística $\approx \approx$ uma vez ao ano.

A remuneração se refere:

- à assistência integral e simultânea desenvolvida por equipe multiprofissional (especificada na Portaria n.º 822, para cada patologia), incluindo orientações clínicas, de risco de recorrência e socioeconômicas aos pacientes com diagnóstico de FENILCETONÚRIA e HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO. O atendimento e acompanhamento de rotina de pacientes deve acontecer obrigatoriamente no SRTN;
- a avaliação inicial e acompanhamento anual desenvolvido por equipe multiprofissional (especificada na Portaria n.º 822, para cada patologia), incluindo orientações clínicas, de risco de recorrência e socioeconômicas aos pacientes com diagnóstico de DOENÇAS FALCIFORMES e OUTRAS HEMOGLOBINOPATIAS e FIBROSE CÍSTICA. A avaliação inicial e o acompanhamento anual devem ocorrer obrigatoriamente no SRTN. O atendimento e acompanhamento de rotina dos pacientes podem ocorrer em serviço especializado integrante da Rede Complementar do SRTN (estabelecida por contrato), com remuneração das consultas sendo feita através da forma habitual de pagamentos pelo SUS.

8.6 INSTRUMENTOS E FORMULÁRIOS PARA OPERACIONALIZAÇÃO DOS PROCEDIMENTOS AMBULATORIAIS DE ALTA COMPLEXIDADE/CUSTO

8.6.1 LAUDO MÉDICO PARA EMISSÃO DE APAC

O Laudo Médico é o documento que justifica perante ao órgão autorizador a solicitação do procedimento, devendo ser corretamente preenchido pelo médico que acompanha o paciente. Ele deve ser preenchido para solicitação dos seguintes procedimentos.

- **Detecção Molecular de Hemoglobinopatias e Fibrose Cística** – (ANEXO I da Portaria SAS n.º 223).
- **Acompanhamento de Pacientes em SRTN** – (ANEXO II da Portaria SAS n.º 223).

O Laudo será preenchido em duas vias, sendo:

- 1.^a via anexada ao prontuário do paciente juntamente com a APAC I – Formulário;
- 2.^a via arquivada no órgão autorizador.

8.6.2 APAC I – FORMULÁRIO

A APAC I – Formulário (ANEXO III da Portaria SAS n.º 223) é o documento destinado a autorizar a realização dos Procedimentos Ambulatoriais de Alta Complexidade/Custo, devendo ser preenchido em duas vias pelos autorizadores.

- 1.^a via deverá ser anexada ao prontuário do paciente.
- 2.^a via deverá ser arquivada no órgão autorizador.

Informações importantes:

- a APAC I – Formulário terá a validade de até 3 (três) competências;
- na APAC I – Formulário não poderá ser autorizado mais de um procedimento;
- a confecção e distribuição da APAC I – Formulário é de responsabilidade do Gestor Estadual em conformidade com a Portaria SAS/MS n.º 492, de 26 de agosto de 1999;
- os autorizadores deverão ser profissionais médicos não vinculados à rede do Sistema Único de Saúde (SUS) como prestadores de serviços.

A cobrança dos procedimentos acima mencionados (ANEXO I e II da Portaria SAS n.º 223) será efetuada somente por meio da APAC II – Magnético Única.

8.6.3 CONTROLE DE FREQUÊNCIA INDIVIDUAL

O Controle de Frequência Individual (ANEXO IV da Portaria SAS n.º 223) é o documento destinado a comprovar por meio da assinatura do paciente ou seu responsável, a realização do procedimento.

A identificação do paciente deve ser feita através do Cadastro de Pessoa Física/Cartão de Identificação do Contribuinte (CPF/CIC). O uso de CPF/CIC deixa de ser obrigatório para pacientes que, até a data de início do acompanhamento, não possuam essa documentação, devendo ser identificados nominalmente pelo sistema.

Será preenchida em uma via e arquivada na unidade prestadora de serviços para fins de consulta de auditoria.

8.6.4 APAC II – MEIO MAGNÉTICO

A APAC II – Meio Magnético é o instrumento destinado ao registro de informações e cobrança dos Procedimentos Ambulatoriais de Alta Complexidade/Custo.

APAC II – Meio Magnético Única abrange o período compreendido entre a data de início e fim de validade da APAC I – Formulário e a cobrança dos procedimentos é efetuada neste período somente no mês da realização dos procedimentos.

O Departamento de Informática do SUS (DATASUS/MS) disponibilizará mensalmente em seu BBS na área 38SIA o programa da APAC II – Meio Magnético a ser utilizado pelos prestadores.

A APAC II – Meio Magnético poderá ser encerrada registrando-se no campo Motivo de Cobrança os códigos abaixo discriminados, de acordo com a Tabela Motivo de Cobrança do SIA/SUS.

CÓDIGO	MOTIVOS DE COBRANÇA
4.1	Exame(s) realizado(s).
6.3	Alta por abandono de tratamento.
6.8	Alta por outras intercorrências.
7.1	Permanece na mesma UPS com mesmo procedimento.
8.1	Transferência para outra UPS.
8.2	Transferência para internação por intercorrências.
9.1	Óbito relacionado à doença.
9.2	Óbito não relacionado à doença.

8.6.5 TABELA DE MOTIVO DE COBRANÇA

A seguinte Tabela de Motivo de Cobrança de APAC (ANEXO V da Portaria SAS n.º 223) será utilizada para registro de informações.

CÓDIGO	MOTIVO DE COBRANÇA
3.1	Deficiência auditiva comprovada (utilizado para a indicação do AASI).
3.2	Adaptação do AASI (utilizado para indicação do procedimento acompanhamento).
3.3	Progressão da perda auditiva (utilizado para indicação de reposição do AASI).
3.4	Falha técnica de funcionamento dos componentes internos e/ou externos do AASI (utilizado para indicação de reposição do AASI).
3.5	Indicação para cirurgia com implante coclear.
3.6	Audição normal.
3.7	Diagnóstico em fase de conclusão (utilizado para cobrança dos exames BERA e Emissões Otoacústicas).
4.1	Exame(s) realizado(s).
4.2	Paciente não compareceu para tratamento.
5.1	Suspensão do(s) medicamento(s) por indicação médica devido à conclusão do tratamento.
5.2	Permanência do fornecimento do(s) medicamento(s) por continuidade do tratamento.
5.3	Suspensão do fornecimento do(s) medicamento(s) por transferência do paciente para outra UPS.
5.4	Suspensão do fornecimento do(s) medicamento(s) por óbito.
5.5	Suspensão do fornecimento do(s) medicamento(s) por abandono do tratamento.
5.6	Suspensão do fornecimento do(s) medicamento(s) por indicação médica devida a mudança da medicação.
5.7	Suspensão do fornecimento do(s) medicamento(s) por indicação médica devido a intercorrências.
5.8	Interrupção temporária do fornecimento do(s) medicamento(s) por falta da medicação.
6.0	Alta do treinamento de DPAC ou DPA.
6.1	Alta por recuperação temporária da função renal.
6.2	Alta para transplante.
6.3	Alta por abandono do tratamento.
6.4	Alta do acompanhamento do receptor de transplante para retransplante por perda do enxerto.
6.5	Alta de procedimentos cirúrgicos.
6.6	Alta por progressão do tumor na vigência do planejamento (sem perspectiva de retorno ao tratamento).
6.7	Alta por toxicidade (sem perspectiva de retorno ao tratamento).
6.8	Alta por outras intercorrências.
6.9	Alta por conclusão do tratamento.
7.1	Permanece na mesma UPS com mesmo procedimento.
7.2	Permanece na mesma UPS com mudança de procedimento.
7.3	Permanece na mesma UPS com mudança de procedimento em função de mudança de linha de tratamento.
7.4	Permanece na mesma UPS com mudança de procedimento em função de mudança de finalidade de tratamento.
7.5	Permanece na mesma UPS com mudança de procedimento por motivo de toxicidade.
8.1	Transferência para outra UPS.
8.2	Transferência para internação por intercorrências.
9.1	Óbito relacionado à doença.
9.2	Óbito não relacionado à doença.
9.3	Óbito por toxicidade do tratamento.

8.6.6 TABELA DE NACIONALIDADE

A seguinte Tabela de Nacionalidade (ANEXO VI da Portaria SAS n.º 223) será utilizada para registro de informações.

CÓDIGO	DESCRIÇÃO
14	venezuelano
15	colombiano
16	peruano
17	equatoriano
18	surinamês
19	guianense
20	naturalizado brasileiro
21	argentino
22	boliviano
23	chileno
24	paraguaio
25	uruguaio
30	alemão
31	belga
32	britânico
34	canadense
35	espanhol
36	norte-americano (EUA)
37	francês
38	suíço
39	italiano
41	japonês
42	chinês
43	coreano
45	português
48	outros latino-americanos
49	outros asiáticos
50	outros

8.6.7 DOCUMENTAÇÃO PARA AUDITORIA

As Unidades Prestadoras de Serviços deverão manter arquivados para fins de consulta da auditoria:

- APAC I – Formulário autorizada;
- Relatório Demonstrativo de APAC II – Meio Magnético Única.

8.7 RESPONSABILIDADES

É de responsabilidade dos gestores estaduais e municipais, dependendo das prerrogativas e competências compatíveis com o nível de gestão, efetuarem o acompanhamento, controle, avaliação e auditoria que permitam garantir o cumprimento da Portaria SAS/MS n.º 223.

9 RELATÓRIO MENSAL DE ACOMPANHAMENTO

9.1 ORIENTAÇÃO GERAL DE PREENCHIMENTO

O modelo de Relatório Mensal deverá ser acessado na *Home page* da SAS/MS da seguinte forma: www.saude.gov.br.

- ? Secretarias e Agências.
- ? Secretaria de Assistência à Saúde (SAS).
- ? *Home page* da SAS.
- ? Departamento de Sistemas e Redes Assistenciais (DSRA).
- ? Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN).

Cada SRTN credenciado deverá preencher todos os campos do documento e salvar o arquivo como: SRTNUF_MÊS_ANO (Por exemplo: APAESALVADORBA_JAN_02) e enviá-lo para os seguintes endereços eletrônicos:

isabel.santos@saude.gov.br (SAS/MS) e taniamc@ccti.com.br (GTATN/MS).

O Relatório Mensal deve ser recebido pela SAS/MS até o dia 15 do mês subsequente, conforme especificado na Portaria GM/MS n.º 822, de 6 de junho de 2001.

Recomendamos que esse modelo de relatório deva ser encaminhado pelo SRTN aos técnicos responsáveis pelo seu Sistema de Informação Automatizado do SRTN e do Laboratório Especializado para que ele possa ser implementado nos respectivos sistemas. As informações solicitadas nesse documento deverão ser obtidas automaticamente pelo Sistema, que deverá também gerar o Relatório Mensal automaticamente.

Os SRTNs que não possuem ainda um Sistema de Informação Automatizado deverão transcrever os seus dados com o formato recomendado, até que seu próprio sistema possa gerar automaticamente as informações do Relatório Mensal. A geração automática do Relatório Mensal será verificada por ocasião das vistorias periódicas de acompanhamento do Programa Nacional de Triagem Neonatal nos Serviços de Referência credenciados, previstas na portaria ministerial mencionada acima.

Todos os campos especificados no documento deverão estar preenchidos. No caso de SRTN credenciado na Fase I ou II, os campos que não serão utilizados deverão ser preenchidos com a sigla **NSA** = Não se aplica.

Solicitamos também que nenhuma modificação seja feita no documento original.

9.2 IDENTIFICAÇÃO DOS CAMPOS

9.2.1 IDENTIFICAÇÃO

Completar os campos com dados de identificação do SRTN.

1. Razão Social do SRTN credenciado.
2. Unidade da Federação (UF).

3. Mês do relatório. Considerar as informações relativas do primeiro ao último dia útil.
4. Fase em que o estado, e portanto também o SRTN, esteja credenciado. Assinalar “4/1”– quando for Fase I, “4/2”– quando for Fase II e “4/3”– quando for Fase III.

9.3 DADOS QUANTITATIVOS DO LABORATÓRIO ESPECIALIZADO

9.3.1 AMOSTRAS/TESTES

TODOS OS DADOS QUANTITATIVOS SOLICITADOS DEVEM SE REFERIR AO PERÍODO COMPREENDIDO ENTRE O PRIMEIRO AO ÚLTIMO DIA ÚTIL DO MÊS.

5. Total de novas crianças triadas no período, na fase credenciada.
6. Análise de triagem realizada, incluindo os exames das fases não credenciadas e/ou para as patologias não cobertas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Por exemplo, um SRTN credenciado na Fase I deverá reportar, além dos testes para diagnóstico de Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito (Fase I), os para diagnóstico de Hemoglobinopatias (Fase II) ou Fibrose Cística (Fase III) que porventura esteja realizando para outra fonte pagadora que não diretamente pelo Ministério da Saúde. Aqui deverão ser reportados também testes que não estejam incluídos no PNTN como G6PD, Sífilis, etc.
Preenchimento: “6/1”– é o campo fixo para PKU; “6/2”– é o campo fixo para T4neo, quando ele é realizado; “6/3”– é o campo fixo para TSHneo, quando ele é realizado; “6/4”– é o campo fixo para Hb; “6/5”– é o campo fixo para IRT; “6/6”– é o campo que deve ser utilizado para especificar outra análise que esteja sendo realizada. Idem para os campos seguintes “6/7”, “6/8” e assim por diante. Portanto, só preencher os campos cuja rotina ainda não esteja fixada (“6/6” em diante).
OBS.: abrir novas linhas na tabela, se os espaços de “/6” a “/10” não forem suficientes.
7. Quantidade de testes de triagem realizados no período, considerando-se a data de liberação do resultado para a contagem da quantidade de amostras. No caso de alguma amostra cujo material não tenha sido suficiente para realização de todas as rotinas, ela deverá ser contada neste período e também incluída como reconvocada por amostra insuficiente. Preencher como no item anterior, respeitando-se os campos quantidades correspondentes às análises especificadas no item 6.
8. Quantidade de testes em papel filtro para diagnóstico tardio ou confirmatório, de Fenilcetonúria.
9. Quantidade de testes de T4 em papel filtro para diagnóstico tardio de Hipotireoidismo.
10. Quantidade de testes de TSH em papel filtro para diagnóstico tardio de Hipotireoidismo.
11. Quantidade de testes de Hb em papel filtro para diagnóstico tardio de Hemoglobinopatias.
12. Quantidade de testes de IRT em papel filtro para diagnóstico tardio de Fibrose Cística.
13. Quantidade de testes confirmatórios de TSH no soro para diagnóstico de Hipotireoidismo.
14. Quantidade de testes confirmatórios de T4 livre no soro para diagnóstico de Hipotireoidismo.

15. Quantidade de testes de TBG no soro para diagnóstico de Hipotireoidismo.
16. Quantidade de testes de PKU para controle de pacientes com Fenilcetonúria.
17. Quantidade de testes de TSH no soro para controle de pacientes com Hipotireoidismo Congênito.
18. Quantidade de testes de T4 livre no soro para controle de pacientes com Hipotireoidismo Congênito.
19. Quantidade de crianças reconvocadas por resultado alterado, entre as triadas para Fenilcetonúria.
20. Quantidade de crianças reconvocadas por resultado alterado, entre as triadas para Hipotireoidismo Congênito.
21. Quantidade de crianças reconvocadas por resultado alterado (doentes e traços), entre as triadas para Hemoglobinopatias.
22. Quantidade de crianças reconvocadas por resultado alterado, entre as triadas para Fibrose Cística.
23. Quantidade de crianças reconvocadas por coleta precoce (-48h), entre as triadas no período.
24. Quantidade de crianças reconvocadas por amostra inadequada, entre as triadas no período.
25. Quantidade de crianças reconvocadas por material insuficiente para realização de todas as rotinas, entre as triadas no período.
26. Quantidade de crianças reconvocadas por informação essencial incompleta, entre as triadas no período (por exemplo data de nascimento ou data de coleta).
27. Quantidade total de reconvocados (item 19 + 20 + 21 + 22 + 23 + 24 + 25 + 26).
28. Quantidade de crianças com até 7 dias de vida na data da coleta, entre as triadas no período.
29. Quantidade de crianças com 8 a 30 dias de vida na data da coleta, entre as triadas no período.
30. Quantidade de crianças com mais de 30 dias de vida na data da coleta, entre as triadas no período.
31. Tempo médio decorrido entre a data da coleta e data de chegada da amostra ao laboratório.
32. Tempo médio decorrido entre a data de chegada da amostra ao laboratório e a data da emissão de resultados.

9.3.2 BUSCA ATIVA DO LABORATÓRIO

Esta etapa do relatório diz respeito ao controle da Busca Ativa do Laboratório. Tem a finalidade de controlar a situação dos exames reconvocados mês a mês.

33. Quantidade de reconvocados pendentes do mês anterior (item 36 do relatório do mês anterior).
34. Quantidade de novos reconvocados do período (+).
35. Quantidade de casos que retornaram no período (-).
36. Quantidade de casos ainda pendentes no período (item 33, mais 34, menos 35).
37. Tempo médio decorrido entre a data de emissão de resultados e a data de retorno dos reconvocados.

9.3.3 REFERÊNCIAS DO LABORATÓRIO ESPECIALIZADO

Completar os campos de maneira a informar todas as referências utilizadas pelo Labo-

ratório Especializado. Os campos referentes ao item B3 só deverão ser preenchidos no primeiro relatório que será enviado à SAS/MS. Voltar a preencher todos os campos, apenas se houver alguma alteração nas informações originais.

38. Unidade utilizada para expressar os resultados da dosagem de FAL.
39. Valor de referência normal utilizado para interpretar os resultados de FAL.
40. Metodologia utilizada para dosagem de FAL.
41. Unidade utilizada para expressar os resultados da dosagem de T4neo.
42. Valor de referência normal utilizado para interpretar os resultados de T4neo.
43. Metodologia utilizada para dosagem de T4neo.
44. Unidade utilizada para expressar os resultados da dosagem de TSHneo.
45. Valor de referência normal utilizado para interpretar os resultados de TSHneo.
46. Metodologia utilizada para dosagem de TSHneo.
47. Unidade utilizada para expressar os resultados da dosagem de TSH no soro.
48. Valor de referência normal utilizado para interpretar os resultados de TSH no soro.
49. Metodologia utilizada para dosagem de TSH no soro.
50. Unidade utilizada para expressar os resultados da dosagem de TBG no soro.
51. Valor de referência normal utilizado para interpretar os resultados de TBG no soro.
52. Metodologia utilizada para dosagem de TBG no soro.
Não é necessário preencher o campo relativo à unidade utilizada para expressar os resultados de Hb.
53. Valor de referência normal utilizado para interpretar os resultados de Hb relativos à triagem inicial.
54. Metodologia utilizada na triagem inicial para dosagem de Hb. Não é necessário informar a metodologia complementar.
55. Unidade utilizada para expressar os resultados da dosagem de IRT.
56. Valor de referência normal utilizado para interpretar os resultados de IRT.
57. Metodologia utilizada para dosagem de IRT.

9.4 DADOS QUANTITATIVOS DO LABORATÓRIO DE BIOLOGIA MOLECULAR

TODOS OS DADOS QUANTITATIVOS SOLICITADOS DEVEM SE REFERIR AO PERÍODO COMPREENDIDO ENTRE O PRIMEIRO E O ÚLTIMO DIA ÚTIL DO MÊS

58. Quantidade de análises de DNA para hemoglobinopatias realizadas no período, encaminhadas pelo SRTN.
59. Idem ao item 58, para Fibrose Cística.

9.5 DADOS QUANTITATIVOS DO AMBULATÓRIO ESPECIALIZADO

9.5.1 CONSULTAS

TODOS OS DADOS QUANTITATIVOS SOLICITADOS DEVEM SE REFERIR AO PERÍODO COMPREENDIDO ENTRE O PRIMEIRO E O ÚLTIMO DIA ÚTIL DO MÊS

60. Total de consultas de casos novos de Fenilcetonúria, realizadas no período.
61. Total de consultas de retorno de casos de Fenilcetonúria, realizadas no período.
62. Idem ao item 60, para casos novos de Hipotireoidismo Congênito.
63. Idem ao item 61, para retorno de casos de Hipotireoidismo Congênito.
64. Idem ao item 60, para casos novos de Hemoglobinopatias.

65. Idem ao item 61, para retorno de casos de Hemoglobinopatias.
66. Idem ao item 60, para casos novos de Fibrose Cística.
67. Idem ao item 61, para retorno de casos de Fibrose Cística.

9.5.2 CASOS POSITIVOS

- 68 a 72. Preencher a tabela com os dados solicitados dos casos de Fenilcetonúria confirmados no período, no SRTN. Informar as iniciais do nome completo (68), o Registro Geral no SRTN (69), o número da Declaração de Nascido Vivo (70), o resultado da triagem (71) e o resultado confirmatório (72). Completar cada caso detectado na linha correspondente ao paciente: o primeiro paciente na linha “/1”; o segundo na linha “/2”; e assim por diante.
- 73 a 78. Idem aos itens 68 a 72 para os casos de Hipotireoidismo Congênito. Informar as iniciais do nome completo (73), RG no SRTN (74), DNV (75), o resultado da triagem (76) e o resultado confirmatório (77 e 78). Completar cada caso detectado na linha correspondente ao paciente.
- 79 a 84. Idem aos itens 68 a 72 para os casos de Hemoglobinopatias (não incluir os portadores de traços falciformes). Informar as iniciais do nome completo (79), RG no SRTN (80), DNV (81), o resultado da triagem (82 e 83) e o resultado confirmatório, quando realizado (84). Completar cada caso detectado na linha correspondente ao paciente.
- 85 a 90. Idem aos itens 68 a 72 para os casos de Fibrose Cística. Informar as iniciais do nome completo (85), RG no SRTN (86), DNV (87), o resultado da triagem (88) e o resultado confirmatório (89 e 90). Completar cada caso detectado na linha correspondente ao paciente.
OBS.: abrir novas linhas nas tabelas dos casos positivos de PKU, HC, Hb e FC (itens 68 a 90), sempre que as linhas não forem suficientes.
91. Idade média dos pacientes com Fenilcetonúria no dia da primeira consulta, atendidos neste período.
92. Idem ao item 91 para pacientes com Hipotireoidismo Congênito.
93. Idem ao item 91 para pacientes com Hemoglobinopatias no dia da primeira consulta.
94. Idem ao item 91 para pacientes com Fibrose Cística no dia da primeira consulta.

9.5.3 BUSCA ATIVA DO AMBULATÓRIO

Esta etapa do relatório diz respeito ao controle da Busca Ativa do Ambulatório. Tem a finalidade de controlar a situação de atendimento dos pacientes mês a mês.

95. Quantidade de pacientes com Fenilcetonúria matriculados com Registro Geral (RG) no SRTN. Considerar os casos preexistentes + novos triados + recebidos transferidos de outro SRTN.
96. Quantidade de pacientes com Fenilcetonúria matriculados que tenham tido baixa neste SRTN, neste período (falecidos ou transferidos para outro SRTN).
97. Quantidade de pacientes com Fenilcetonúria matriculados e com contato perdido (sem possibilidade atual de localização).
98. Quantidade total atual de pacientes com Fenilcetonúria em acompanhamento regular no SRTN (item 95, menos 96, menos 97)
- 99 a 102. Idem aos itens 95 a 98, para Hipotireoidismo Congênito
- 103 a 106. Idem aos itens 95 a 98, para Hemoglobinopatias.

107 a 110. Idem aos itens 95 a 98, para Fibrose Cística.

9.6 SUGESTÕES E DIFICULDADES ENCONTRADAS NO PERÍODO

111. Espaço destinado às sugestões e ao relato das principais dificuldades encontradas no período.

112. Nome do responsável técnico do Serviço de Referência em Triagem Neonatal.

113. Data da emissão do relatório.

10 ENDEREÇOS ELETRÔNICOS DE INTERESSE

1. Ministério da Saúde
www.saude.gov.br
2. Programa Nacional de Triagem Neonatal no *site* da SAS/MS
www.saude.gov.br
Secretarias e agências
Secretaria de Atenção à Saúde
Home Page da SAS
Departamento de Atenção Especializada (DAE)
PNTN
3. Acesso às Portarias n.ºs 822 e 223
Home Page da SAS
Portarias Publicadas
 - 2001/GM (Gabinete do Ministro)

GM/822 (Institui o PNTN)
ou
• 2001/SAS – Secretaria de Assistência à Saúde

PT/189 (Cria o GTATN)
ou
PT/223 (Inclui códigos de TN na tabela SIA/SUS)
4. Sociedade Internacional de Triagem Neonatal (ISNS)
www.isns-neoscreening.org
5. Sociedade Latino-Americana de Erros Inatos do Metabolismo e Pesquisa Neonatal
www.javeriana.edu.co/ieim/sleim/organigra.htm
6. Sociedade Brasileira de Genética Clínica
www.sbgclin.org.br
7. Programa de Controle de Qualidade em Triagem Neonatal do *Center for Disease Control* (CDC) de Atlanta (USA)
www.cdc.gov/nceh/dls/newborn_screening.htm

11 SRTNs CREDENCIADOS E COORDENADORES ESTADUAIS

UF	COORDENADOR ESTADUAL	TELEFONE	SRTN	ENDEREÇO	CEP	MUN.	TELEFONE	RESPONSÁVEL
AC	Adna Maria Carvalho Ribeiro	(68) 223.7888 223.2396	Núcleo de Atendimento de Triagem Neonatal – NATIVIDA	Rua Alvorada nº 152- Bosque	69909-380	Rio Branco	(68) 223.4745	Abraham Jacob Serruya
AL	Terezinha Rocha de Almeida	(82) 315.1109 315.1110	Maternidade Escola Santa Mônica	Av. Comendador Leão s/nº	57025-640	Maceió	(82) 231.0360	Telmo Henrique Barbosa de Lima
AM	Figueira	7313	Maternidade Dona Nazira Daou	Avenida Camapuã, Núcleo 9, quadra 316, n.º 108, Cidade Nova II - Manaus Amazonas	69097-970	Manaus	(92) 636-3712 636-3732	Sigrid Queiroz Cardoso
AP	Rosa Maria Lima Monteiro	(96) 212-6172						
BA	Maria do Rosário Barretto	(71) 370.4382 370.4425	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Salvador – APAE – Salvador	Rua Rio Grande do Sul nº 545 Pituba	41830-141	Salvador	(71) 270.8300 270.8311	Ilka Santos de Carvalho
CE	Ana Júlia Couto de Alencar	(85) 488.2084 488.2083	Hospital Infantil Dr. Albert Sabin	Rua Tertuliano Sales nº 544 Vila União	60410-790	Fortaleza	(85) 488.9600 488.9602	Ana Maria Cavalcanti e Silva
DF	Denise de Brito Franco	(61) 325.4900 322.1709	Hospital de Base do Distrito Federal	SMHS – Área Especial Asa Sul	70330-150	Brasília	(61) 325.5050	Aluisio Toscano Franca
ES	Maria de Fátima Caretta Martins	(27) 3137.2422	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Vitória - APAE- Vitória	Rua Aloysio Simões nº 185 Bento Ferreira	29050-010	Vitória	(27) 3225.6522	Rodolpho Luiz Dalla Bernardina
GO	Eliane Pereira dos Santos	(62) 3098.2525 (APAE-Anápolis)	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Anápolis – APAE- Anápolis	Av. Contorno nº 1390 Centro	75020-010	Anápolis	(62) 3098.2525	Nancy Ferreira Barbosa de Oliveira
MA	Mariela Cruz Souza	(98) 246.2741 246.7334	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE São Luís	Av. Granja Barreto s/nº Outeiro da Cruz	65040-620	São Luís	(98) 243.5533 243.6049	Rosilene Cutrim Froz
MT	Regina Coeli	(65) 613.5343 613.5423	Instituto de Especialidade do Mato Grosso	Rua Thogo Pereira nº 63 Couto	78020-500	Cuiabá	-	Gene Catarina Rodrigues Lopes
MS	Carlos Augusto Botelho	(67) 384.5690 383.2856	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE de Campo Grande MS	Av. Mato Grosso nº 861 Jardim Wolgrand	79002-231	Campo Grande	(67) 383.2856 384.5690	Carlos Augusto Botelho
MG	Marta Alice Romanini	(31) 3261.6972 3261.7326	Faculdade de Medicina da UFMG/NUPAD	Av. Prof. Alfredo Bolena nº 190 – 7º andar Santa Efigênia	30130-100	Belo Horizonte	(31) 3273.9608	José Nélio Januário
PA	Maria Celeste Nazaré Almeida	(91) 223.9438	Unidade. de Referência Materno Infantil e Adolescente / UREMIA	Av. Alcindo Cabela nº 1421	66040-020	Belém	(91) 246.6919	Paulo Sérgio Guzzo
PB	Alessandra Helena Cantisani Borges	(83) 218.7344	Complexo de Pediatria Arlinda Marques	Rua Alberto de Brito s/nº Jaguaribe	58015-320	João Pessoa	(83) 218.5758	Darcy de Fátima L. de Lucena

UF	COORDENADOR ESTADUAL	TELEFONE	SRTN	ENDEREÇO	CEP	MUN.	TELEFONE	RESPONSÁVEL
PR	Márcia Huculak	(41) 330.4500 330.4501 330.4502	Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional	Rua Lothário Meissner nº 836 Jardim Botânico	80210-170	Curitiba	(41) 262.3443	Ehrenfried Othmar Wittig
PE	Maria da Conceição Guimarães Vilaça	(81) 3412.6184 3412.6347	Hospital Barão de Lucena	Av. Caxangá, nº 3860 Iputinga	50731-000	Recife	(81) 3453.3788	Jairo Canto Barbosa
PI	Luciana Crisanto Ferreira	(86) 211.0565 215.7711	-	-	-	-	-	-
RN	Hortência Feitosa Gondim	(84) 232.2571	-	-	-	-	-	-
RJ	Ricardo Meireles (IEDE)	(21) 2221.9215 2221.7577	IEDE – Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia Luiz Capriglione	Rua Momcorvo Filho nº 90 Centro	20211-340	Rio de Janeiro	(21)2221.7577	Ricardo Meireles
			Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE-RIO	Rua Bom Pastor nº 41 Tijuca	20521-060	Rio de Janeiro	(21) 2569.2098 2569.5948 3978.8816	Arlindo Catóia Varela
RO	Fátima Sancari	(95) 216.5489	Secretaria Municipal de Saúde do RJ - Hospital da Lagoa	Rua Afonso Cavalcanti nº 455	20.211.901	Rio de Janeiro	(21) 2503.2246 2503.2257 2273.7398	Martha Andrade Vilela e Silva
			Núcleo de Atendimento de Triagem Neonatal – NATIVIDA	Av. Guaporé nº 4980 Caiari	78908-441	Porto Velho	(69) 222.8277	José Carlos Morão
RR	Vilson Pereira de Souza	(95) 623.3525 623.1294 623.3314	-	-	-	-	-	-
RS	José Alberto Piccoli	(51) 3288.5906 3288.5800 3227.1176	Hospital Materno Infantil Presidente Vargas - HPV	Av. Independência nº 661 Independência	90035-076	Porto Alegre	(51) 3226.9300	Elizabeth Wartchow
SC	Guilherme Farias Cunha	(48) 221.2232 221.2242 221.2067	Hospital Infantil Joana de Gusmão	Rua Rui Barbosa nº 152 Agronômica	88025-300	Florianópolis	(48) 251.9000	José Humberto Barbato Filho

UF	COORDENADOR ESTADUAL	TELEFONE	SRITN	ENDEREÇO	CEP	MUN.	TELEFONE	RESPONSÁVEL
SP			Hospital Santa Marcelina	Rua Santa Marcelina nº 177 Itaquera	08270-070	São Paulo	(11) 6170.6201	Irmã Maria Tereza Lorenzoni
			Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE - São Caetano	Rua Xingú nº 175 Santa Maria	09560-550	São Caetano do Sul	(11) 4220.4410 4420.4799	Silvia Maria Martins Sampaio
			Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE - São Paulo	Rua Loefgreen 2109 Vila Clementino	04040-900	São Paulo	(11) 5080.7023	Carlos Cirilo Cardoso Almeida
		(11) 3066-8771 3066-8773 3066-8461	Fundação de Apoio, Ensino, Pesq. e Assistência do Hosp. das Clínicas da Fac. de Ribeirão Preto da USP	Campus Universitário Monte Alegre	14.048-900	Ribeirão Preto	(16) 602.1000	Léa Maria Zanini Maciel
	Alice Tiago Souza		Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE-Bauru	Rua Rodrigo Romeiro 247 Centro	17015-490	Bauru	(14) 223.3515	Olga Bicudo Tognozzi
			Secretaria Municipal de São José dos Campos/ Unidade Casulo	Rua José de Alencar nº 123 Vila Santa Luzia	12209-530	São José dos Campos	(12) 3947.8358	Maria Genoveva S.S. Watanabe
			Universidade de Campinas	Av. Vital Brasil, 100 Cidade Universitária - Distrito Barão Geraldo - Campinas	13083-888	Campinas	(19) 37889052	Dr.ª Silvia Brandalise
		(79) 214.2213 246.2633	Fundação Universidade Federal de Sergipe- Hospital Universitário	Rua Cláudio Batista s/nº Sanatório	46060-100	Aracaju	(79) 218.1723	Henrique Batista e Silva
	SE	Roberto Ramalho						
TO	Maria Luiza Salazar Freire	(63) 218.1716 218.1787	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE – Araguaína	Rua F nº 95, esq. com Av. Tiradentes	77809.630	Araguaína	(63) 413.1160 413.2333	Ana Maria Mores Tahan

12 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS. Health supervision for children with sickle cell diseases and their families. *Pediatrics*, v. 98, n. 3, p. 467-472, 1996.
2. AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS; American Thyroid Association. *Newborn Screening for CH*. recommended guidelines *pediatrics*, v. 91, n. 6, june 1993, p. 1205. Disponível em : <www.aap.org/policy/04407.html>.
3. AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS; Committee on Genetics. *Issues in Newborn Screening*, 1992. Disponível em: <www.aap.org/policy/04619.html; paragraph 3.4>.
4. BICKEL, H.; GUTHRIE, R.; HAMMERSEN, G. (Ed.). *Neonatal screening for Inborn errors of metabolism*. Berlin: Heidelberg; New York: Springer-Verlag, 1980.
5. BIESECKER, B. B.; PETERS, K. F. Process studies in genetic counseling: peering into the black box. *American Journal of Medical Genetics*, v. 106, p. 191-198, 2001.
6. CORNEJO, V. (Ed.). *Normas para el optimo desarrollo de programas de busqueda masiva de fenilquetonuria (PKU) e hipotiroidismo congenito (HC) y otros errores congenitos del metabolismo*. Santiago, Chile: Ministerio de Salud, 1999.
7. DERKSEN-LUBSEN, G.; VERKERK, P. H. Neuropsychologic development in early treated congenital hypothyroidism: analysis of literature data. *Pediatr Res*, v. 39, n. 3, p. 561-6, 1996.
8. DUSSAULT, J. H. Neonatal screening for congenital hypothyroidism. *Clinical Laboratory Medicine*, v. 13, p. 645-55, 1993.
9. DUSSAULT, J. H.; FISHER, D. A. Hypothyroidism in infants and children. In: BRAVERMAN, L. E.; UTIGER, R. D. (Ed.). *Werner and Ingbar's the thyroid*. 6th ed. Lippincott, 1991.
10. ELSAS, L. J.; ACOSTA, P. B. Nutrition support of Inherited metabolic diseases. In: SHILS, M. E.; YOUNG, V. R. *Modern nutrition in health and disease*. 7th ed. Philadelphia: LEA & Febiges, 1988. p. 1337.
11. EPSTEIN, C. J. Genetic Counseling: Statement of the American Society of Human Genetics Ad Hoc Committee on Genetic Counseling. *American Journal of Human Genetics*, v. 27, n. 2, p. 241-242, 1975.
12. FARRIAUX, Jean-Pierre; DHONDT, Jean Louis. New horizons in neonatal screening. In: SCHMIDT, B. J. et al. *PKU screening in Brazil*. Amsterdam, Excerpta Medica, 1994. p. 329.
13. FISHER, D. A. Management of congenital hypothyroidism. Clinical Review 19. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, v. 72, p. 523, 1991.
14. GOODMAN, L. S. et al. *As Bases farmacológicas da terapêutica*. 9. ed. [S.l.]: McGraw & Hill Company, 1996.
15. GREENSPAN, F. S. The thyroid gland. In: *Greenspan and Strewler's basic & clinical endocrinology*. 5th ed. Appleton and Lange (Ed.), 1997.
16. GUTHRIE, R. The origin of newborn screening. *Screening*, v. 1, n. 1, p. 5-15, 1992.
17. GUTHRIE, R.; SUZI, A. A Simple method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatr.*, v. 32, p. 338-343, 1963.
18. JANUÁRIO, José Nélio; MOURÃO, Oto Guimarães. *Manual de organização e normas técnicas para triagem neonatal*. Belo Horizonte: Coopmed, 1998.
19. JOINER, C. H. Universal newborn screening for hemoglobinopathies. *J. Pediatr.*, v. 136, p. 145-146, 2000.
20. LEVY, H. L. Phenylketonuria: old disease, new approach to treatment. *PNAS*, v. 96, n. 5, p. 1-12, march 1999.
21. MARTINS, A. M. et al. *Fenilcetonúria: abordagem terapêutica*. Temas em Pediatria. São Paulo: Nestlé, 1993.

22. MIRA, N. V.; MARQUEZ, U. M. Importance of the diagnoses and treatment of phenylketonuria. *Revista de Saúde Pública*, v. 34, n. 1, p. 86-9, feb. 2000.
23. NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH CONSENSUS DEVELOPMENT CONFERENCE STATEMENT. Newborn screening for sickle cell disease and other hemoglobinopathies. *NIH*, v. 61, p. 1-21, 1987.
24. NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH. Phenylketonuria: screening and management. *NIH Consens Statement*, v. 17, n. 3, p. 1-28, oct. 2000.
25. NEWBORN SCREENING 2001. *Practitioner's manual*: mountain states genetics network. Third edition. Disponível em: <http://www.mostgene.org/pract/praclist.htm>.
26. NEWBORN SCREENING FACT SHEETS. Consensus of the American Academy of Pediatrics. *Pediatrics*, v. 98, n. 3, p. 473-493, 1996.
27. PASS, K. et al. US Newborn Screening System Guidelines II: follow-up of children, diagnosis, management and evaluation. *J Pediatr.*, v. 137, p. S1-S46, 2000.
28. SCHMIDT, B. J. et al. Neonatal mass screening of hereditary metabolic diseases in São Paulo, Brazil. *Acta Pediatr.*, v. 24, p. 75-82, June 1982.
29. NEONATAL SCREENING FOR CYSTIC FIBROSIS. *J Med Screen*, v. 8, n. 1, p. 51, 2001.
30. PHENYLKETONURIA. *J. Med Screen*, v. 6. n. 2, p. 113, 1999.
31. SCREENING FOR CONGENITAL HYPOTHYROIDISM. *J Med Screen*, v. 7, n. 4, p. 212, 2000.
32. SCRIVER, C. R. et al. *The Metabolic and molecular bases of inherited disease*. 8th ed. New York: McGraw-Hill Inc., 2001.
33. SEARJENT, G. R. Screening for sickle-cell disease in Brazil. *The Lancet*, v. 356, n. 8, p. 168-169, 2000.
34. SEASHORE, M. R. et al. Development of guidelines for treatment of children with Phenylketonuria: report of a meeting at the National Institute Of Child Health and Human Development. *Pediatrics*, v. 104, n. 6, p. 1-7, dec. 1999.
35. SHAFER, F. E. et al. Newborn screening for sickle-cell disease: 4 years of experience from California's newborn screening program. *J. Pediatr. Hematol. Oncol., Philadelphia*, v. 8, n. 1, p. 36-41, 1996.
36. SILLA, L. M. R. Doença falciforme: um grave e desconhecido problema de saúde pública no Brasil. *J. Pediatr.*, v. 75, n. 3, p. 145-6, 1999.
37. TIERNEY JR., L. M. et al. *Diagnóstico & tratamento*. [S.l.]: Atheneu, 2001. p. 1537.
38. TREFZ, F. K. et al. *Differential diagnosis and significance of various hyperphenylalaninemias*. International Symposium. Heidelberg, Stuttgart: Georg Thieme Verlag, 1985. p. 86.
39. US DEPARTAMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES; Public Health Service; Sickle cell disease guideline panel. *Sickle cell disease: screening, diagnosis, management and counseling in newborns and infants*. Clinical Practice Guideline. In: Number 6. Rockville, Maryland: Agency for Health Care Policy and Research, 1993, AHCPR publication number 93-0562.



EDUCAÇÃO
 Conselho Nacional de Educação
 Ministério da Saúde
 Rua...
 Brasília - DF