

Lopes, Maria Elizabeth Moreira

O exitoso "teste do pezinho" faz dez anos no Brasil!
Ciência & Saúde Coletiva, vol. 16, marzo, 2011, pp. 716-717
Associação Brasileira de Pós-Graduação em Saúde Coletiva
Rio de Janeiro, Brasil

Disponible en: <http://www.redalyc.org/src/inicio/ArtPdfRed.jsp?iCve=63018473001>

Ciência & Saúde Coletiva

Ciência & Saúde Coletiva

ISSN (Versión impresa): 1413-8123

cecilia@claves.fiocruz.br

Associação Brasileira de Pós-Graduação em
Saúde Coletiva

Brasil

¿Cómo citar?

Número completo

Más información del artículo

Página de la revista

O exitoso “teste do pezinho” faz dez anos no Brasil!

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) faz dez anos! Foi instituído no Brasil por meio da Portaria GM/MS nº 822, em 6 de junho de 2001. No país, o programa é reconhecido pela população com o nome de “teste do pezinho” e a aderência à realização dos testes é alta e amplamente solicitada pelas mães de todos os níveis sociais. O PNTN prevê o diagnóstico de quatro doenças: hipotireoidismo congênito, PKU, hemoglobinopatias e fibrose cística.

A história dos Programas de Triagem Neonatal tem início na década de sessenta, com o desenvolvimento da técnica para dosagem de fenilalanina em pequenas amostras de sangue seco, colhidas em cartões de papel filtro, permitindo o diagnóstico da fenilcetonúria precocemente (PKU). A PKU foi descoberta em 1934 e a sua prevalência gira em torno 1:15.000 nascidos vivos. Esta doença metabólica apresenta graves efeitos sobre o desenvolvimento da criança quando não tratada no tempo correto. O acúmulo de fenilalanina tem efeitos tóxicos sobre o sistema nervoso em formação, levando ao retardo mental, que pode ser evitado com uma dieta precoce específica de baixos teores deste aminoácido. Posteriormente, na década de setenta, foi desenvolvida, no Canadá, uma técnica para dosagem de tiroxina (T4) e tireotrofina (TSH) em papel filtro, permitindo a triagem neonatal para hipotireoidismo. O hipotireoidismo pode levar ao retardo mental e tem prevalência mundial em torno de 1:3.500 nascidos vivos. O tratamento, quando instituído até o final da segunda semana de vida, é capaz de garantir o desenvolvimento neurológico normal mesmo nos casos mais graves. O diagnóstico precoce de hemoglobinopatias e fibrose cística também permite intervenções capazes de prevenir complicações, aumentando a expectativa de vida de crianças afetadas.

Gradativamente, esse tipo de triagem neonatal evoluiu de teste laboratorial para uma única doença – PKU – para um conjunto de outras doenças que exigem ações de controle mais abrangentes e complexas. A triagem neonatal se baseia na realização de testes laboratoriais nos primeiros dias de vida do recém-nascido; esses testes, se feitos no momento e da forma adequados, permitem que o início do tratamento ocorra dentro de uma janela de tempo em que é possível evitar atrasos no desenvolvimento da criança e retardo mental, além de tornar possível o aconselhamento genético que, no contexto de promoção à saúde, pode contribuir para reduzir a incidência de tais doenças. O momento para a coleta não deve ser inferior a 48 horas de alimentação protéica (amamentação) e nunca superior a trinta dias, sendo o ideal entre o terceiro e o sétimo dia de vida.

As doenças alvo dos programas de triagem neonatal ganharam relevância com as mudanças no perfil de morbimortalidade infantil, dentro da chamada “transição demográfica e epidemiológica”, em que a mortalidade infantil associada a doenças infecciosas e à desnutrição foi gradativamente substituída por outras relacionadas a complicações do período perinatal e genéticas. Em geral, doenças em que intervenções precoces possam modificar o desfecho ruim e para as quais exista tratamento disponível são as que compõem o teste do pezinho na saúde pública.

Entretanto, a taxa de cobertura do teste do pezinho, assim como os tempos de liberação dos resultados desse teste, ainda são diferentes nas diversas regiões do Brasil. Pois o acesso das crianças realmente afetadas por algum tipo das doenças diagnosticadas é complexo, exigindo uma rede bem organizada, para que as que têm problemas possam ser rapidamente identificadas e o diagnóstico das doenças confirmado através de exames mais sofisticados.

Em resumo, apesar da coleta de sangue do calcanhar do recém-nascido ser amplamente realizada no país no momento atual, o tempo entre essa coleta e a instituição do tratamento precisa ser diminuído para que o objetivo final seja alcançado: a melhoria da qualidade de vida das crianças.

Maria Elizabeth Moreira Lopes
Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz

The successful “Guthrie test” celebrates its 10th birthday in Brazil!

The National Neonatal Screening (PNTN) is celebrating ten years of its implementation! It was instituted in Brazil through the Decree GM/MS 822 on June 6, 2001. In Brazil, the program is recognized by the people with the name of “Neonatal heel prick” and the adherence to testing is high and widely sought by the mothers of all social levels. The PNTN provides the diagnosis of four diseases: congenital hypothyroidism, PKU, hemoglobinopathies and cystic fibrosis.

The history of the Newborn Screening Program began in the sixties with the development of the technique for determination of phenylalanine in small samples of dried blood collected on filter paper cards, allowing early diagnosis of phenylketonuria (PKU). PKU was discovered in 1934 and its prevalence is about 1:15,000 live births. This metabolic disease has serious effects on the child’s development if not treated at the correct time. The accumulation of phenylalanine has toxic effects on the nervous system in formation, leading to mental retardation that can be avoided with a specific early diet of low levels of this amino acid. Later, in 1970s, it was developed in Canada, a technique for measurement of thyroxine (T4) and thyrotropin (TSH) on filter paper allowing neonatal screening for hypothyroidism. Hypothyroidism can lead to mental retardation and has a worldwide prevalence of around 1: 3,500 live births. The treatment when instituted until the end of the second week of life is able to guarantee the normal neurological development even in severe cases. Early diagnosis of hemoglobinopathies and cystic fibrosis also allow interventions to prevent complications, increasing the life expectancy of affected children.

Gradually, this type of newborn screening has evolved from a single disease laboratory test - PKU - for a number of other diseases that require a more comprehensive and complex control actions. Neonatal screening is based on laboratory testing in the first days of life of the newborn, if the tests are done on time and in an appropriate manner, it allows the beginning of the treatment to occur within a time window in which it is possible to avoid delays in child development and mental retardation, besides the possibility of genetic counseling that, in the context of health promotion, can help to reduce the incidence of such diseases. The time for collection shall not be less than 48 hours of protein feeding (breast) and not exceeding 30 days, ideally between the 3rd and 7th day of life.

The diseases targeted by neonatal screening programs have gained importance with the changes in the profile of infant morbidity and mortality in the so-called “demographic and epidemiological transition”, in which child mortality associated with infectious diseases and malnutrition were gradually replaced by other complications related to the perinatal period and genetic. In general, diseases in which early intervention can change a poor outcome and for which there is treatment available are those that comprise the Guthrie test in public health.

However, the coverage rate of newborn screening as well as the time of the results of that test are still different in various regions of Brazil. The access of children actually affected by some type of diagnosed diseases is complex, requiring a well-organized network so those who have problems can be quickly identified and the diagnosis of the disease confirmed by more sophisticated exams.

In short, despite the blood collection from the heel of the newborn is widely held in the country at the present time, the time between collection and the institution of the treatment needs to be reduced so that the ultimate goal is achieved: the improvement of the quality of life of the children.

Maria Elizabeth Moreira Lopes
Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz