



Triagem neonatal

Escola Superior de Ciências da Saúde
Internato 6° ano
Pediatria HMIB
Nathália Oliveira

Orientadora: Dra. Tatiane
Professoras: Dra. Luciana, Dra. Lisliê, Dra. Tatiane



Introdução



Triagem:

- Detecção de um grupo de indivíduos com probabilidade elevada de apresentarem determinadas patologias.

Introdução



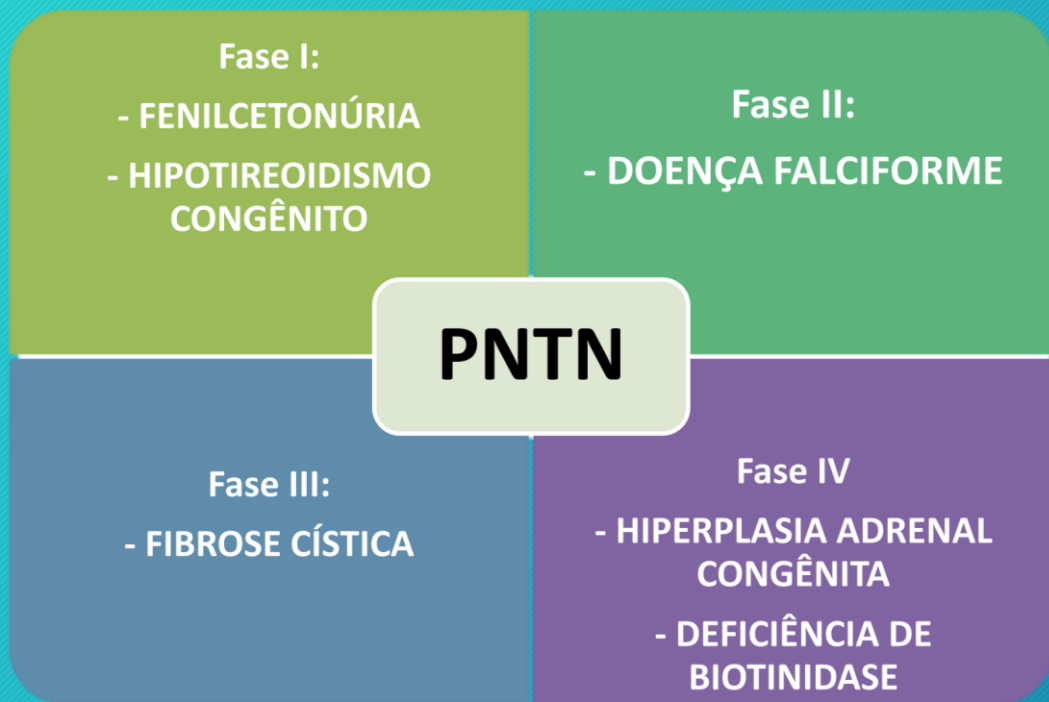
- Critérios para inclusão na triagem neonatal:
 - Doença relativamente frequente
 - Não apresentar características clínicas precoces
 - Permitir a realização de um teste de identificação com especificidade e sensibilidade alta
 - Ter sintomas clínicos que possam ser reduzidos ou eliminados através de tratamento.
 - Ter um programa de acompanhamento com os quesitos mínimos necessários ao sucesso do tratamento
 - Ser um programa economicamente viável

Histórico

- Portaria GM/MS nº. 22 de 15 de Janeiro de 1992: obrigatoriedade do teste de triagem para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito em todos os nascidos vivos
- 2001: Programa Nacional de Triagem Neonatal
- Teste da orelhinha: Lei Federal nº 12.303/2010
- Teste do olhinho: Lei Distrital 4.189/08.
- Teste do coraçãozinho: Portaria n 20, de 10 de junho de 2014



Teste do pezinho



- Teste realizado a partir da coleta de sangue do RN para triagem de algumas doenças.
- Momento da coleta: 48h de vida a 30 dias. Ideal: 3 a 5 dias.
- DF: teste do pezinho ampliado - 27 doenças - em 100% dos RN.

Teste do pezinho



Outros testes:

- Galactosemia
- Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD)
- Toxoplasmose congênita
- Sífilis congênita
- Citomegalovirose congênita
- Doença de Chagas congênita
- Rubéola congênita
- SIDA congênita
- Deficiência de MCAD
- Espectrometria de massa



Teste do pezinho



Idade Ideal para a primeira consulta:

- Hiperplasia Adrenal Congênita: 10 dias
- Hipotireoidismo Congênito: até 10 dias
- Fenilcetonúria: até 15 dias
- Deficiência de Biotinidase: 15 dias
- Doença Falciforme: 30 dias
- Fibrose Cística: 30 dias

Teste do pezinho - Fenilcetonúria



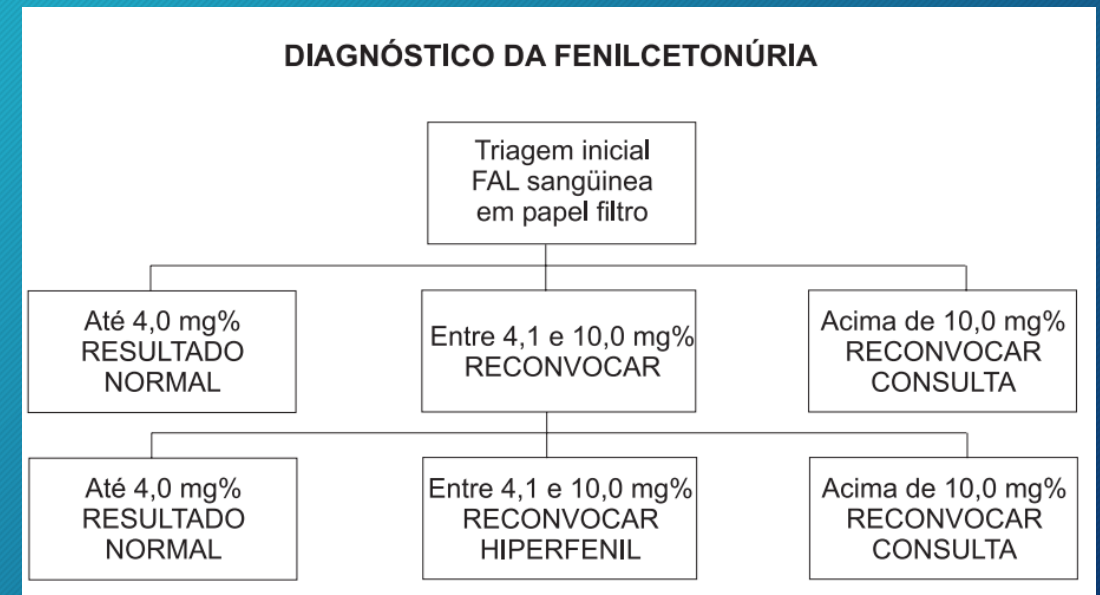
- Erro inato do metabolismo, de herança autossômica recessiva, cujo defeito metabólico (geralmente na fenilalanina hidroxilase), leva ao acúmulo de fenilalanina no sangue e aumento da excreção urinária de ácido Fenilpirúvico e fenilalanina.

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

Teste do pezinho - Fenilcetonúria



- Quadro clínico: atraso do DNPM, deficiência mental, padrão autista, convulsões, odor característico na urina.
- Triagem: dosagem de fenilalanina
- Diagnóstico: nova dosagem
 - Dosar tirosina
 - Dosagem urinária de pteridinas



Teste do pezinho - Fenilcetonúria



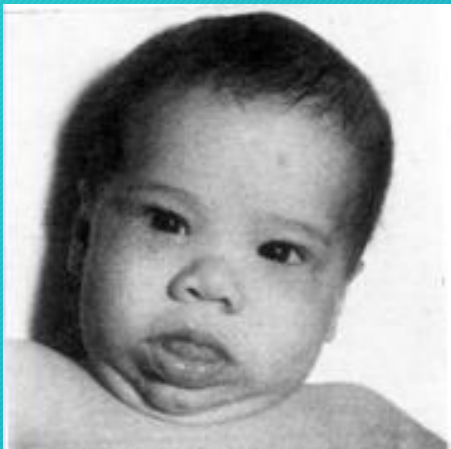
- Tratamento: dieta hipoprotéica suplementada principalmente por uma fórmula de aminoácidos isenta de Fenilalanina (FAL).
- Dieta individualizada, dependendo da idade e grau de atividade da enzima.



Teste do pezinho - Hipotireoidismo



- Hipotireoidismo Congênito ocorre quando a glândula tireóide do RN não é capaz de produzir quantidades adequadas de hormônios tireoidianos, resultando em redução generalizada dos processos metabólicos.
- Classificação:
 - 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.



Teste do pezinho - Hipotireoidismo



- Triagem:
 - Alternativa 1: dosar TSH. Se $TSH > 20$ mUI/L, dosar T4 e TSH
 - Alternativa 2: dosar T4 livre. $SE < p10$, medir TSH
- Diagnóstico: dosagem de T4 livre e TSH no soro
- Tratamento: reposição de levotiroxina
 - O T4 é mantido entre 10 e 16mg/dL durante o primeiro ano de vida.
 - TSH é mantido abaixo de 5 mU/L.

Teste do pezinho - Hemoglobinopatias



- Doença falciforme, beta talassemias, alfa talassemias
- Triagem: Eletroforese por Focalização Isoelétrica (FIE) e Cromatografia Líquida de Alta Resolução (HPLC).
- Confirmação: análise de uma segunda amostra nas duas metodologias.
- Necessidade de detecção e início do tratamento antes dos 4 meses.

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

Teste do pezinho - Fibrose cística



- Doença hereditária severa mais comum, autossômica recessiva, que afeta especialmente pulmões e pâncreas, num processo obstrutivo por aumento da viscosidade do muco.
- A criança pode ficar assintomática de meses a anos.
- **Triagem:** dosagem de IRT (Tripsina Imuno Reativa) em papel filtro
- **Confirmação:** nova dosagem de IRT e se positivo → eletrólitos no suor ou análise de DNA (mutação DF 508)

Teste do pezinho - Hiperplasia adrenal congênita



- Síndromes transmitidas de forma autossômica recessiva que se caracterizam por diferentes deficiências enzimáticas na síntese dos esteroides adrenais.
 - 21-hidroxilase responde por cerca de 95% dos casos
- As manifestações clínicas dependem da enzima envolvida e do grau de deficiência enzimática (total ou parcial).
- 21-hidroxilase: Forma clássica perdedora de sal, forma clássica não perdedora de sal e forma não clássica

Teste do pezinho - Hiperplasia adrenal congênita



- Triagem: quantificação da 17-hidroxi-progesterona .
 - $> 2x$ o p99 \rightarrow testes confirmatórios
 - $> p99$ porém $< 2x$ o p99 \rightarrow repetir teste
- Exames confirmatórios: dosagem de 17-OHP (Radioimunoensaio ou espectrometria de massa), cortisol, androstenediona, testosterona, sódio e potássio

Teste do pezinho - Deficiência de biotinidase



- Doença metabólica hereditária na qual há um defeito no metabolismo da biotina.
- Quadro clínico inicia-se na 7^a semana com distúrbios neurológicos e cutâneos: crises epiléticas, hipotonia, microcefalia, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, alopecia e dermatite eczematoide.

Teste do pezinho - Deficiência de biotinidase



- Triagem: teste qualitativo - detectar a atividade da enzima biotinidase
- Exame confirmatório: quantitativo - dosagem quantitativa da atividade da biotinidase
 - Profunda: < 10%
 - Parcial: entre 10 e 30%
- Tratamento: reposição de biotina

Teste da orelhinha



- A Triagem Auditiva Neonatal (TAN) tem por finalidade a identificação precoce da deficiência auditiva nos neonatos e lactentes.
- Prevalência de deficiência auditiva na infância é 1 a 6 a cada 1000.
- Metade dos casos de deficiência auditiva poderia ser prevenida e seus efeitos minimizados se a intervenção fosse iniciada precocemente.



Teste da orelhinha



- Realizar no primeiro mês, preferencialmente entre 24 e 48h.
- Emissões Otoacústicas Evocadas (EOAE)
 - Estímulo sonoro e captação do seu retorno, sendo registrado no computador se as partes internas da orelha (cóclea) estão funcionando.
- Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico (Peate ou Bera)
 - Registro das ondas eletrofisiológicas geradas em resposta a um som apresentado e captado por eletrodos colocados na cabeça do RN.

COMO É FEITO O TESTE

Uma sonda que envia e recebe sons é colocada no ouvido do recém-nascido



O som emitido (semelhante a um clique) vibra no tímpano, passando pelo ouvido médio até chegar à orelha interna (cóclea).



Estimulada, a cóclea vibra. O som faz o caminho de volta e o microfone capta a vibração. O bebê não tem problemas



Mas se a sonda não capta a vibração de retorno, existe alteração auditiva e o bebê precisará fazer outros exames

Teste da orelhinha



Tabela 13.1 Vantagens e desvantagens dos métodos de triagem auditiva

	Vantagens	Desvantagens
EOA	Mais rápido Não necessita de sedação Avalia freqüências entre 1.000 e 6.000 (maior faixa)	Avalia apenas o sistema auditivo pré-neural
Bera	Avalia desde a via neural até o tronco cerebral	Grande número de falso-positivos até o 4º mês pela imaturidade do SNC Avalia somente freqüências entre 2.000 e 4.000 (as dos RN são em 6.000) Necessita de sedação É mais demorado



EOA = emissões otoacústicas; Bera = potencial auditivo do tronco encefálico.

Teste da orelhinha



- RN sem fatores de risco: EOAE
 - Se alterado: repetir
 - Persistir alterado: BERA → seguir alterado → Reteste em 30 dias
- RN com fatores de risco: BERA
 - Alterado → reteste em 30 dias
- Reteste alterado: avaliação otorrinolaringológica e audiológica.
- Malformação de orelha externa: avaliação otorrinolaringológica e audiológica.

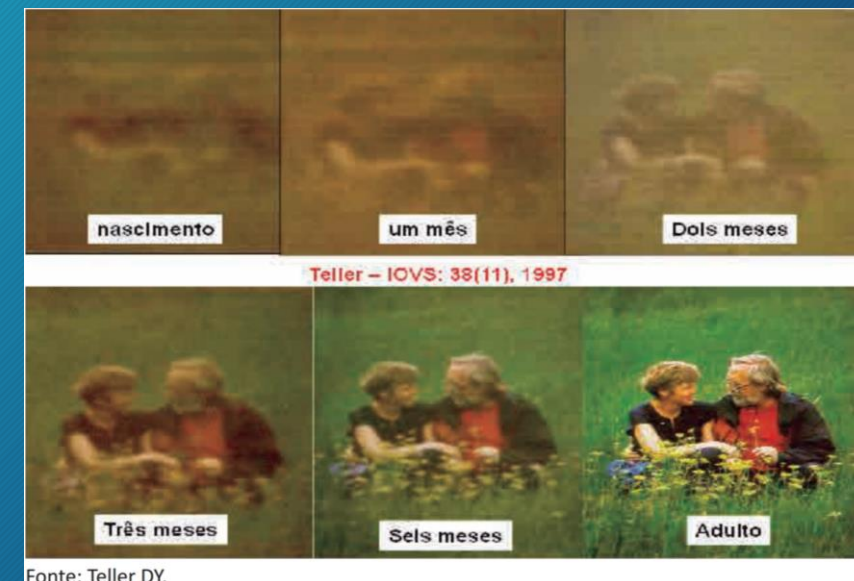
Fatores de risco

- asfixiados (Apgar < 6 no quinto minuto);
- história familiar de surdez congênita;
- infecções congênicas do grupo TORCHS;
- hiperbilirrubinemia
- septicemia neonatal/meningite;
- hemorragia intraventricular;
- convulsões ou outra doença de SNC em RN;
- anomalias craniofaciais;
- espinha bífida;
- defeitos cromossômicos;
- uso de drogas ototóxicas;
- peso de nascimento < 1.500 g;
- ventilação mecânica por mais de 5 dias

Teste do olhinho



- O teste do reflexo vermelho é uma ferramenta de rastreamento de alterações que possam comprometer a transparência dos meios oculares.
 - Catarata
 - Glaucoma
 - Inflamações intraoculares: ex Toxoplasmose
 - Tumores intra-oculares: ex Retinoblastoma
 - Descolamento de retina tardio
- Importância do diagnóstico precoce



Fonte: Teller DY.

Teste do olhinho



- RN a termo: realizar teste do reflexo vermelho antes da alta hospitalar.
 - Procedimento: Oftalmoscopia direta a 30cm do olho do RN em uma sala escura.
 - Seguimento: Repetir o teste duas a três vezes por ano até os 3 anos.
- Prematuros com peso de nascimento (PN) <1.500 g e/ou IG <35 semanas: oftalmoscopia indireta

Teste do olhinho



Normal



Anormal -
Assimétrico
“Olho de gato”



Ausente

Teste do coraçãozinho



- Realização de oximetria de pulso para tiragem de cardiopatias congênicas críticas (dependentes do canal arterial)
 - Atresia pulmonar e similares
 - Síndrome de hipoplasia do coração esquerdo, coarctação de aorta crítica e similares
 - Transposição das grandes artérias
- Cerca de 1 a 2 de cada 1000 recém-nascidos vivos apresentam cardiopatia congênita crítica



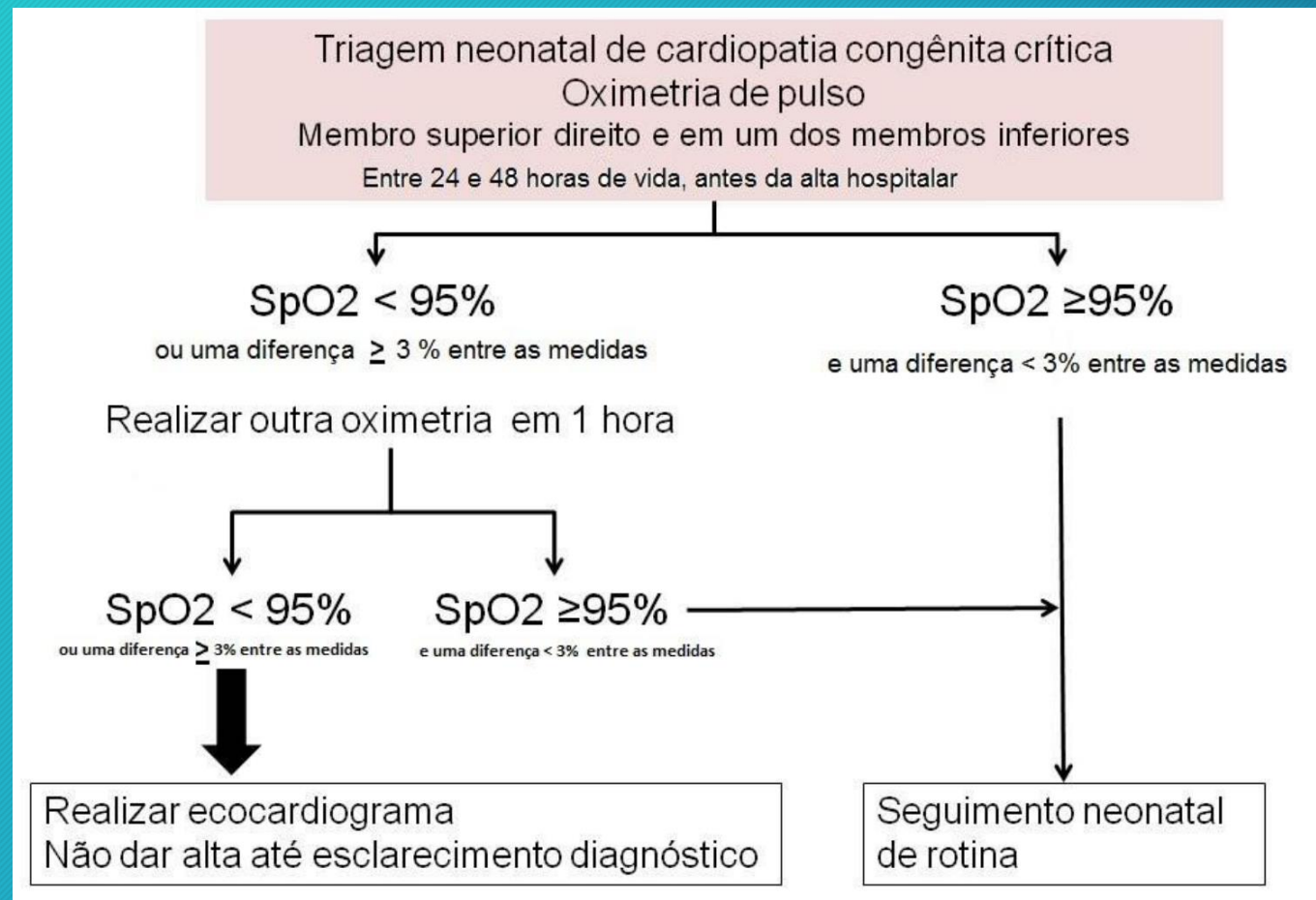
Teste do coraçãozinho



Teste da oximetria

- RN com IG > 34 semanas
- Aferir entre 24 e 48 horas de vida
- Membro superior direito e um dos membros inferiores
- Sensibilidade de 75% e especificidade de 99%
- Principal cardiopatia não detectada: coarctação de aorta

Teste do coraçãozinho



Referências:



- Brasil. Ministério da Saúde. Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal / Ministério da Saúde, Secretaria de Assistência à Saúde, Coordenação Geral de Atenção Especializada. - Brasília: Ministério da Saúde, 2002
- Brasil . Triagem neonatal : deficiência de biotinidase / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. - Brasília : Ministério da Saúde, 2015
- Brasil . Triagem neonatal : Hiperplasia Adrenal congênita/ Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. - Brasília : Ministério da Saúde, 2015
- Brasil . Diretrizes de Atenção da Triagem Auditiva Neonatal / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas e Departamento de Atenção Especializada. - Brasília : Ministério da Saúde, 2012
- Brasil. Diretrizes de Atenção à Saúde Ocular na Infância : detecção e intervenção precoce para prevenção de deficiências visuais / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. - Brasília : Ministério da Saúde, 2013
- Margoto, RP, Feitosa J. Segmento do recém-nascido pré-termo-avaliação oftalmológica. www.paulomargotto.com.br. Acesso em 09/08/2016
- LOPEZ, F.A.; JUNIOR, D.C.; Tratado de Pediatria - Sociedade Brasileira de Pediatria. Manole, 2009.
- <http://www.sbbtn.org.br/>. Acesso em 09/08/2016



lindsay walden
PHOTOGRAPHY