

CAPÍTULO 1

INTRODUÇÃO

Giovanna Dias Braga

Larissa Francisquini Tostes

Luisa Affonso Adario

Danielly Beraldo dos Santos Silva

CONTEXTUALIZAÇÃO HISTÓRICA

O teste do pezinho é um exame de triagem neonatal essencial que surgiu na década de 1960, desenvolvido pelo médico microbiologista Robert Guthrie nos Estados Unidos, que criou um método eficaz para identificar a fenilcetonúria (PKU) em recém-nascidos utilizando uma pequena amostra de sangue coletada do calcanhar, depositada em papel filtro. A introdução desse exame foi revolucionária, pois permitiu a identificação precoce de uma doença metabólica que, se não tratada, causaria graves déficits neurológicos, possibilitando intervenções preventivas adequadas (GUTHRIE, 1963).

No Brasil, a triagem neonatal teve início na década de 1970, com iniciativas isoladas em estados específicos. Contudo, sua implementação nacional ocorreu apenas em 2001, por meio do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), regulamentado pela Portaria nº 822 do Ministério da Saúde. Nesta fase inicial, o teste foi direcionado à triagem de fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito, doenças que impactam diretamente o desenvolvimento neurológico da criança (BRASIL, 2001). Assim, a triagem neonatal passou a integrar políticas públicas de saúde com cobertura pelo Sistema Único de Saúde (SUS).

O avanço do teste do pezinho no Brasil representa um marco na saúde pública, unindo a aplicação de tecnologias acessíveis com políticas públicas eficazes. A evolução contínua do Programa Nacional de Triagem Neonatal reflete o compromisso com a prevenção e com o cuidado integral às crianças, garantindo melhores prognósticos e diminuindo os impactos socioeconômicos associados às doenças genéticas e metabólicas (BRASIL, 2021; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2023).

PROGRAMA NACIONAL DA TRIAGEM NEONATAL (PNTN)

Em saúde pública, “triar” significa identificar, em uma população assintomática, os indivíduos que estão sob risco de desenvolver determinada doença ou distúrbio e que se beneficiariam de investigação adicional, ação preventiva ou terapêuticas imediatas. De acordo com o Ministério da Saúde, o PNTN tem como missão “promover, implantar e implementar ações do Programa Nacional de Triagem Neonatal no âmbito do SUS, visando o acesso universal, integral e equânime, com foco na prevenção, na intervenção precoce e no acompanhamento permanente das pessoas com as doenças incluídas no Programa”.

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) foi instituído no Brasil em 2001, por meio da Portaria nº 822, do Ministério da Saúde. O programa representa um avanço significativo na saúde pública, ao garantir a realização gratuita do teste do pezinho pelo Sistema Único de Saúde (SUS), além do acompanhamento e do tratamento dos pacientes (MENDES *et al.*, 2017). A triagem neonatal tornou-se um componente essencial da atenção básica, oferecendo diagnóstico precoce e tratamento oportuno para doenças graves.

Inicialmente, o PNTN tinha como objetivo identificar duas condições: a fenilcetonúria e o hipotireoidismo congênito. Desde sua implementação, o PNTN evoluiu de forma gradual, ampliando a lista de doenças contempladas. A Fase II do programa incluiu a triagem de doença falciforme e outras hemoglobinopatias e posteriormente, na Fase III, passou-se a incluir a fibrose cística. Em fases mais recentes, foram incluídas a deficiência de biotinidase e a hiperplasia adrenal congênita, totalizando seis doenças detectadas no modelo básico oferecido pelo SUS (BRASIL, 2013; BRASIL, 2021).

A expansão do PNTN é contínua, especialmente com a aprovação da Lei nº 14.154, de 2021, que prevê a ampliação gradual do teste do pezinho no SUS. Essa lei determina que a triagem neonatal conte com até 50 doenças, divididas em grupos específicos, como erros inatos do metabolismo, distúrbios endocrinológicos e doenças hematológicas (BRASIL, 2021).

A GENÉTICA DO TESTE

Nos últimos anos, os rápidos avanços nos testes genéticos levaram ao seu uso crescente em rastreamento de doenças em recém nascidos. Os testes genéticos podem fornecer um diagnóstico específico a nível molecular ou detectar eficazmente doenças que não poderiam ser identificadas pelos atuais ensaios bioquímicos ou físicos, fornecendo assim uma base para o aconselhamento genético. Geralmente, tecnologias como sequenciamento Sanger, reação em cadeia da polimerase quantitativa (qPCR) e análise de fusão de alta resolução podem ser usadas. (DING, *et al.*, 2022).

O sequenciamento de próxima geração, uma tecnologia de sequenciamento de alto rendimento, que inclui sequenciamento de painel, sequenciamento de exoma completo (WES) e sequenciamento de genoma completo (WGS) pode ser usado para doenças

com apresentações clínicas atípicas, fenótipos complexos, patogenicidade multigênica ou incerta, locais de patogenicidade. A amplificação da sonda dependente de ligação multiplex também desempenha um papel importante em doenças genéticas caracterizadas pela variação do número de cópias, como hiperplasia adrenal congênita. (DING, et al., 2022).

REALIZAÇÃO DO TESTE

O teste do pezinho é um exame essencial realizado em recém-nascidos para a detecção precoce de doenças genéticas e metabólicas. A coleta do material é feita em um cartão de coleta especialmente projetado, composto por uma área de papel-filtro que absorve e transporta o sangue para análise, em conformidade com padrões internacionais de triagem neonatal. O cartão de coleta deve ser armazenado em local fresco, seco e ventilado, evitando contato com líquidos ou substâncias químicas. Durante a coleta, o uso de ar refrigerado deve ser evitado, pois pode dificultar a circulação sanguínea nos pés do bebê.

PROCEDIMENTOS TÉCNICOS

- Preparação:** Antes de iniciar a coleta, o profissional deve higienizar as mãos e usar luvas descartáveis, trocando-as entre cada coleta.
- Posicionamento:** O calcanhar do bebê deve estar abaixo do nível do coração para facilitar a circulação sanguínea.
- Assepsia:** A limpeza do calcanhar deve ser feita com álcool 70%, garantindo a secagem completa antes da punção.

A punção deve ser realizada em uma das laterais do calcanhar, com lancetas apropriadas que atendam às normas de segurança. Após a punção, a primeira gota de sangue deve ser descartada, e as gotas subsequentes utilizadas para preencher os círculos do papel-filtro de forma homogênea. (BRASIL, 2016)

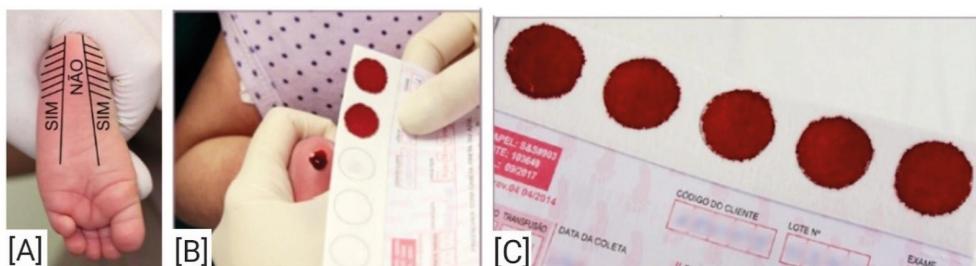


Figura 1: Orientações para realização do teste do pezinho. [1A]: Escolha do local adequado para realização da punção - uma das laterais da região plantar devido a pouca possibilidade de atingir o osso. [1B]: Coleta de sangue e passagem para o papel filme em local demarcado. [1C]: Exemplo de coleta adequada. (BRASIL, Ministério da Saúde, 2016)

Após a coleta, o cartão deve ser seco em temperatura ambiente por cerca de 3 horas, em local isolado e livre de umidade. O uso de métodos como exposição ao sol ou ventilação forçada pode comprometer a qualidade da amostra. A qualidade da amostra é essencial para o sucesso do teste. Amostras mal coletadas ou armazenadas podem ser rejeitadas, exigindo uma nova coleta e potencialmente atrasando diagnósticos importantes. Um processo adequado evita falhas e garante a identificação precoce de doenças que, se tratadas a tempo, podem salvar vidas e prevenir sequelas irreversíveis. (BRASIL, 2016)

IMPACTO

O teste do pezinho, amplamente reconhecido no campo da saúde pública, desempenha um papel essencial na triagem neonatal, permitindo a identificação precoce de condições metabólicas e genéticas que podem comprometer a saúde e o desenvolvimento das crianças. Este exame diagnóstico tem a capacidade de identificar uma série de doenças graves, como fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito e fibrose cística, entre outras. Sendo a detecção precoce dessas condições fundamental para o início imediato do tratamento, que pode ser determinante para a minimização de complicações graves. A triagem neonatal por meio do teste do pezinho tem sido um instrumento eficaz na redução da mortalidade infantil. Estudos demonstram que, ao identificar doenças tratáveis nas primeiras horas de vida, é possível reduzir substancialmente o risco de morte precoce e as sequelas permanentes, como deficiências físicas e intelectuais. A intervenção precoce, que pode ser realizada logo após o nascimento, resulta em um prognóstico significativamente melhor para as crianças afetadas. (PEREIRA, *et al.* 2021).

Embora o teste do pezinho exija um investimento inicial significativo, sua análise sob a perspectiva de custo-benefício revela um retorno substancial para o sistema de saúde. A triagem precoce reduz consideravelmente os custos associados ao tratamento de doenças avançadas, que frequentemente exigem terapias complexas e de longo prazo. A prevenção de complicações graves e a melhoria da qualidade de vida das crianças afetadas fazem deste programa uma política de saúde pública econômica e sustentável. (LOPÉZ, M., *et al.* 2023).

Além de sua importância diagnóstica, o teste do pezinho atua como uma plataforma educativa. Ele oferece aos pais informações cruciais sobre a saúde neonatal e a importância do acompanhamento médico contínuo. A conscientização gerada por este programa pode melhorar o engajamento dos pais no cuidado da saúde das crianças, promovendo hábitos preventivos e contribuindo para a detecção de outras condições de saúde desde a infância. (MEYER, U., *et al.* 2022).

DESAFIOS E PERSPECTIVAS

O novo teste do pezinho oferece uma perspectiva maior para o conhecimento das doenças, visto que ele amplia o contato dos médicos às doenças raras possibilitando uma inovação no que diz respeito à maior instrução dos familiares e mudando o panorama relacionado à situação. Ademais, a possibilidade da triagem de mais doenças no PNTN pode favorecer o conhecimento da sociedade de modo a tornar os pais e familiares mais conscientes e ativos no processo de melhoria da qualidade de vida e tratamento (CORNEL MC, *et al.*, 2021).

A desinformação dos pais pode influenciar direta ou indiretamente na realização do TP em tempo hábil, com influência para a qualidade de vida das crianças e suas famílias. Percebe-se, portanto, que a educação em saúde deve estar voltada para a família, em especial para os pais. Enfatiza-se a importância de fornecer as informações já no pré-natal, pois, nesse período a mulher tem condições de assimilar as orientações e é o momento ideal para a compreensão, reflexão e aprendizado da gestante sobre os cuidados neonatais e, principalmente, orientações acerca de condutas de prevenção dos agravos tanto à mulher quanto à criança. (MENDES *et al.*, 2017).

Verifica-se que existe uma carência na cobertura brasileira do PNTN e que interfere na detecção precoce das síndromes raras. São responsáveis diretamente por esse fato a longa extensão territorial do país, a ausência de tecnologia e infraestrutura adequada e a dificuldade de logística, além da menor realização dos testes nos locais em que há menor concentração de renda e menor posse de planos de saúde. Isso faz com que a ampliação do teste do pezinho possa não gerar mudanças e efeitos tão significativos nos locais em que a cobertura do programa já é deficitária. (MALLMANN MB, *et al.*, 2020).

REFERÊNCIAS

BRASIL. **Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021.** Altera o Estatuto da Criança e do Adolescente e amplia o número de doenças detectadas pelo teste do pezinho. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 27 maio 2021. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2021/lei/L14154.htm. Acesso em: 17 dez. 2024.

BRASIL. **Ministério da Saúde.** Portaria nº 822, de 6 de junho de 2001. Institui o Programa Nacional de Triagem Neonatal no Brasil. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 8 jun. 2001. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822_06_06_2001.html. Acesso em: 17 dez. 2024.

BRASIL. **Ministério da Saúde.** Triagem neonatal biológica: manual técnico. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2016. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf. Acesso em: 16 jan. 2024

CORNEL MC, et al. **Neonatal and carrier screening for rare diseases: how innovation challenges screening criteria worldwide.** Journal of Community Genetics, 2021; 12(2): 257-265.

DING, Si; HAN, Lianshu. Newborn screening for genetic disorders: current status and prospects for the future. *Pediatric Investigation*, v. 6, n. 04, p. 291-298, 2022.

GUTHRIE, Robert. Blood screening for phenylketonuria. *JAMA: Journal of the American Medical Association*, v. 178, n. 8, p. 863-868, 1961.

LÓPEZ, M. et al. Economic impact of newborn screening programs: A systematic review. *Health Economics Review*, v. 13, n. 1, p. 12, 2023.

MALLMANN MB, et al. Realização dos testes de triagem neonatal no Brasil: prevalências e desigualdades regionais e socioeconômicas. *Jornal de Pediatria*. 2020; 96; 487-494

MENDES, Caroline Antonelli et al. Conhecimento de pais quanto a triagem neonatal, contribuição do website Portal dos Bebês-Teste do pezinho. *Revista CEFAC*, v. 19, p. 475-483, 2017.

MEYER, U. et al. The role of parental education in newborn screening: A qualitative study. *BMC Pediatrics*, v. 22, n. 1, p. 45, 2022.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. *Teste do pezinho: triagem neonatal no Brasil*. Brasília, 2023. Disponível em: <https://www.gov.br/saude>. Acesso em: 17 dez. 2024.

PEREIRA, L. M. et al. Impact of newborn screening on the early diagnosis and treatment of congenital hypothyroidism: A systematic review. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, v. 34, n. 6, p. 635-642, 2021.