

CAMINHOS DO PEZINHO:

**Guia Prático sobre o
Teste do Pezinho**

**Márcia Pereira de Oliveira
Ana Paula Bomfim Soares Campelo
Isabela Porto Pinheiro Marques
Marcio Wilker Soares Campelo(Orgs)**

Márcia Pereira de Oliveira
Ana Paula Bomfim Soares Campelo
Isabela Porto Pinheiro Marques
Marcio Wilker Soares Campelo(Orgs)

CAMINHOS DO PEZINHO:

Guia Prático sobre o Teste do Pezinho



Fortaleza
2024

CAMINHOS DO PEZINHO: Guia Prático sobre o Teste do Pezinho© 2024 Márcia Pereira de Oliveira, Ana Paula Bomfim Soares Campelo, Isabela Porto Pinheiro Marques, Marcio Wilker Soares Campelo(Orgs.)

TODOS OS DIREITOS RESERVADOS

Editora do Centro Universitário Christus
R. João Adolfo Gurgel, 133 – Cocó – Fortaleza – Ceará
CEP: 60190 – 180 – Tel.: (85) 3265-8100 (Diretoria)
Internet: <https://unichristus.edu.br/editora/>
E-mail: editora01@unichristus.edu.br

Editora filiada à



Associação Brasileira
das Editoras Universitárias

Antônia Karine Paz Brito – Bibliotecária – CRB 3/1727

C183 Caminhos do pezinho: guia prático sobre o teste do pezinho [recurso eletrônico] / Márcia Pereira de Oliveira... [et al.] (organizadores) – Fortaleza: EdUnichristus, 2024.

48 p.

7,77 MB; E-book PDF.

ISBN 978-65-89839-72-9

1. Saúde. 2. Curso de Medicina. 3. Atividades de extensão. I. Oliveira, Márcia Pereira de. II. Campelo, Ana Paula Bomfim Soares. III. Marques, Isabela Porto Pinheiro. IV. Campelo, Marcio Wilker Soares.

CDD 618.9215

CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS

Reitor

José Lima de Carvalho Rocha

EdUnichristus

Diretor Executivo

Estevão Lima de Carvalho Rocha

Conselho Editorial

Carla Monique Lopes Mourão

César Bündchen Zaccaro de Oliveira

Edson Lopes da Ponte

Elnivan Moreira de Souza

Fayga Silveira Bedê

Francisco Artur Forte Oliveira

Marcos Kubrusly

Régis Barroso Silva

Márcia Pereira de Oliveira

Médica Pediatra/Neonatologista e Pós graduanda do Programa do *Programa de Mestrado em Tecnologia Minimamente Invasiva e Simulação na Área de Saúde do Centro Universitário ChristuS*.

Marcio Wilker Soares Campelo, MSc., PhD.

Professor de Pós-graduação do Programa *de Mestrado em Tecnologia Minimamente Invasiva e Simulação na Área de Saúde do Centro Universitário Christus*.
Professor do Departamento de cirurgia da Univerisidade Federal do Ceará.

Ana Paula Bomfim Soares Campelo, MSc., PhD.

Professora de histologia e embriologia e co-orientadora da pós-graduação do Programa *de Mestrado em Tecnologia Minimamente Invasiva e Simulação na Área de Saúde do Centro Universitário Christus*

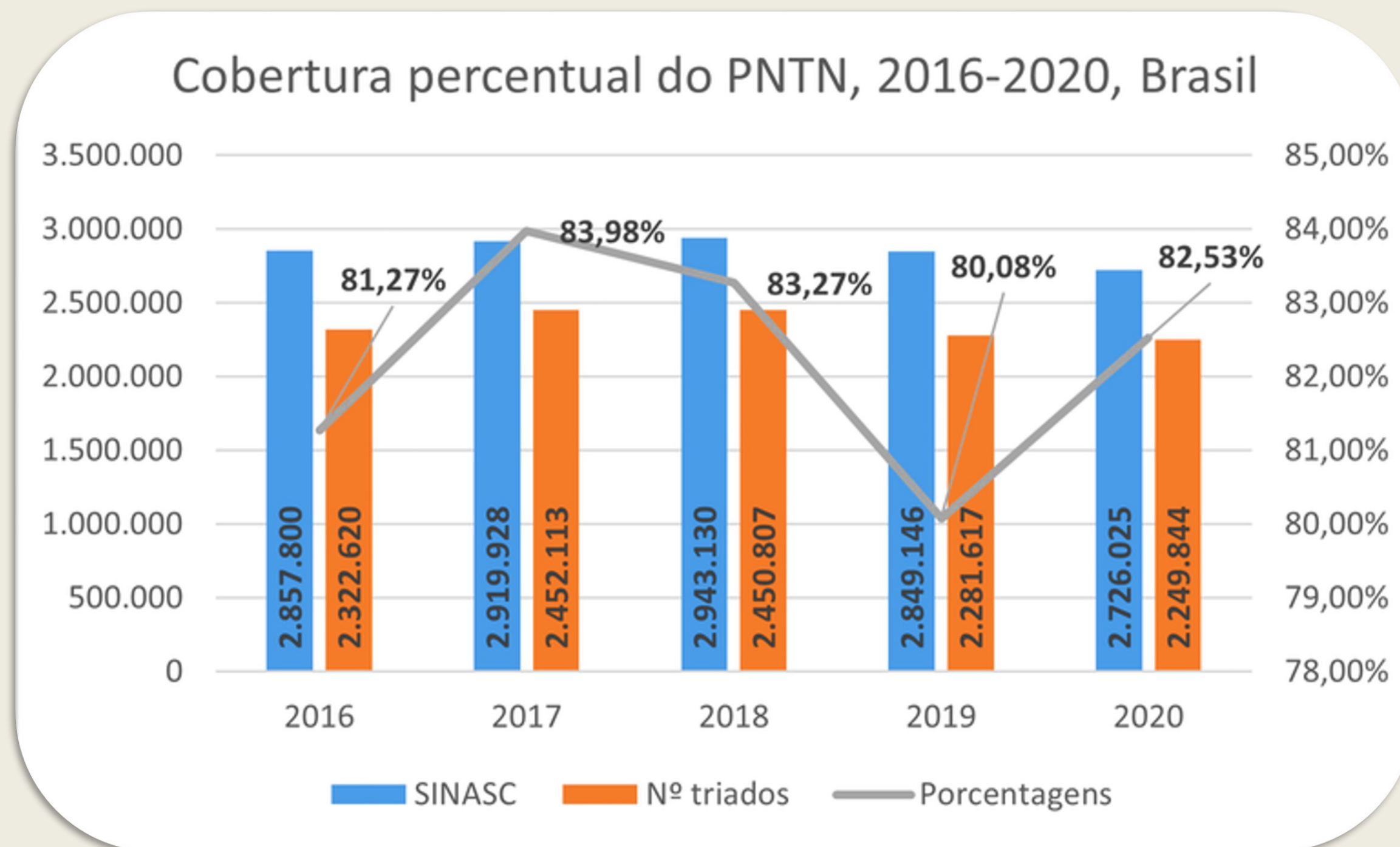
Isabela Porto Pinheiro Marques

Acadêmica do Curso de Medicina do Centro Universitário Christus

Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN)

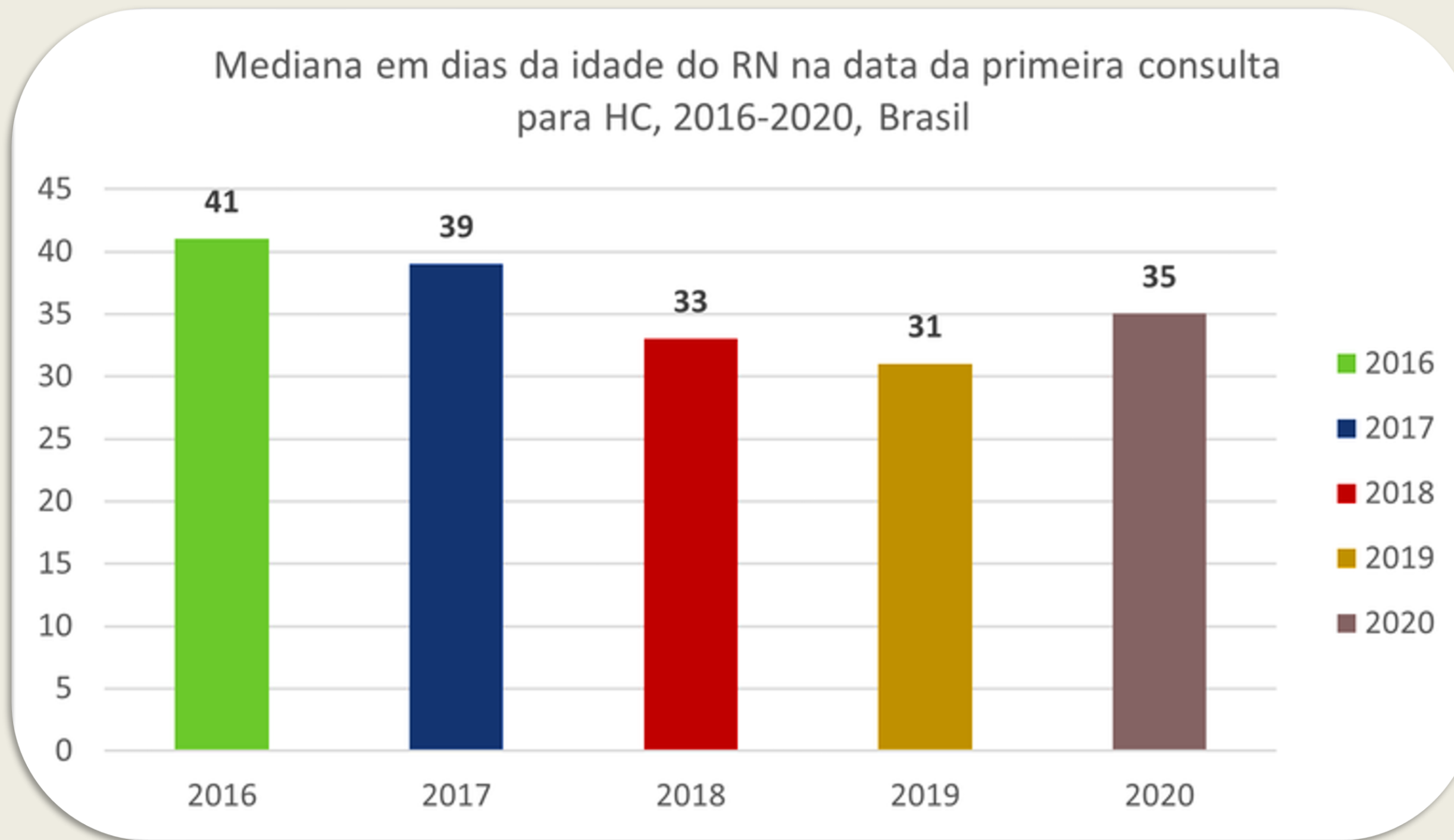
- *Instituído pela Portaria GM/MS nº 822, de 6 de junho de 2001*
- *Triagem neonatal em fase pré-sintomática em **todos os nascidos vivos**, acompanhamento e tratamento das crianças detectadas*
- *A triagem neonatal biológica, conhecida como teste do pezinho, é **instrumento de rastreio** de algumas doenças no período neonatal*

Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN)



Fonte: Programa Nacional de Triagem Neonatal – CGSH/DAET/SAES/MS, Brasil, 2021.

Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN)



Fonte: Programa Nacional de Triagem Neonatal - CGSH/DAET/SAES/MS, Brasil, 2021.

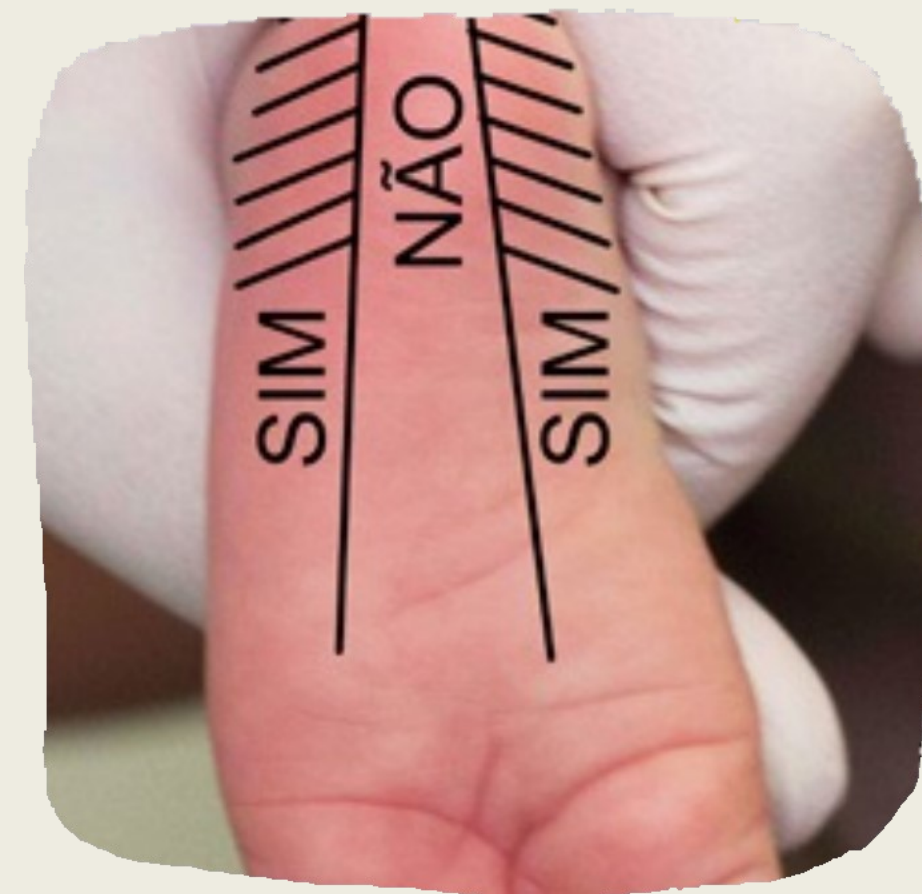
Programa de Triagem Neonatal no Ceará

- *Em 184 municípios > 370 postos de coleta*
- *Exames são encaminhados ao Laboratório Central de Saúde Pública do Ceará (Lacen)*



Período de coleta

Recomenda-se que o período ideal de coleta da primeira amostra esteja compreendido entre o 3º e o 5º dia de vida do bebê



Fonte: PNTNIMS, 2016.

Teste do Pezinho Básico

- *Hiperplasia Adrenal Congênita*
- *Deficiência de Biotinidase*
- *Anemia Falciforme e Hemoglobinopatias*
- *Fibrose Cística*
- *Hipotireoidismo*
- *Fenilcetonúria*



Teste do Pezinho Ampliado

- *Fenilcetonúria*
- *Hipotireoidismo congênito*
- *Doença falciforme*
- *Fibrose cística*
- *Hiperplasia adrenal congênita*
- *Deficiência de biotinidase*
- *Toxoplasmose congênita*
- *Imunodeficiências primárias*



Resultado do exame

- *Os laudos contendo os resultados devem indicar claramente a interpretação das mensagens utilizadas*
- *Crianças reconvocadas deverão ser localizadas imediatamente para confirmação diagnóstica*

Resultado do exame

- *Resultados alterados: unidade de coleta deve comunicar ao responsável da criança*
- *Enfatizar a necessidade da urgência de comparecimento na unidade de coleta*
- *Proceder os encaminhamentos segundo a necessidade informada pelo laboratório especializado em triagem neonatal*

Resultado do exame



Coleta na maternidade ou na Unidade Básica

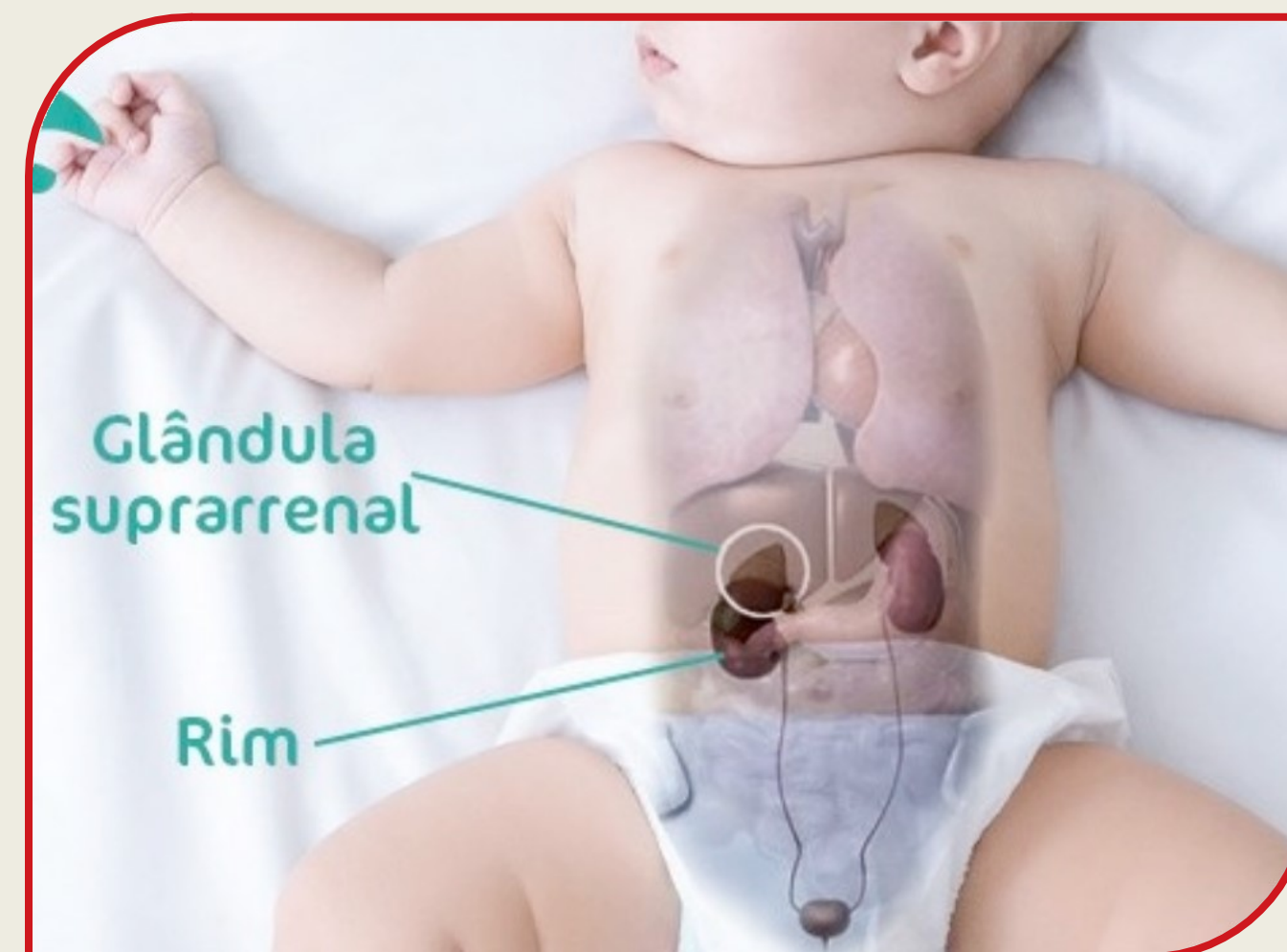
Comunicar imediatamente aos familiares

Centro de referência

Hiperplasia adrenal congênita (HAC)

Definição:

Um conjunto de doenças transmitidas de forma autossômica recessiva, associada a deficiência de uma das enzimas responsáveis pela síntese de cortisol nas glândulas adrenais



Hiperplasia adrenal congênita (HAC)

FORMA PERDEDORA DE SAL

FORMA VIRILIZANTE

*Virilização da
genitália feminina*



Desidratação

Hiponatremia

Hipercalemia

Hipotensão

Hiperplasia adrenal congênita (HAC)

Interpretação:

avaliação da 17-hidroxi-progesterona (17-OHP) em relação ao peso de nascimento

Valores normais:

Peso > 2500g até 14 ng/ml

1500 < Peso < 2499: normal até 92 ng/ml

Peso < 1500g: até 150 ng/ml

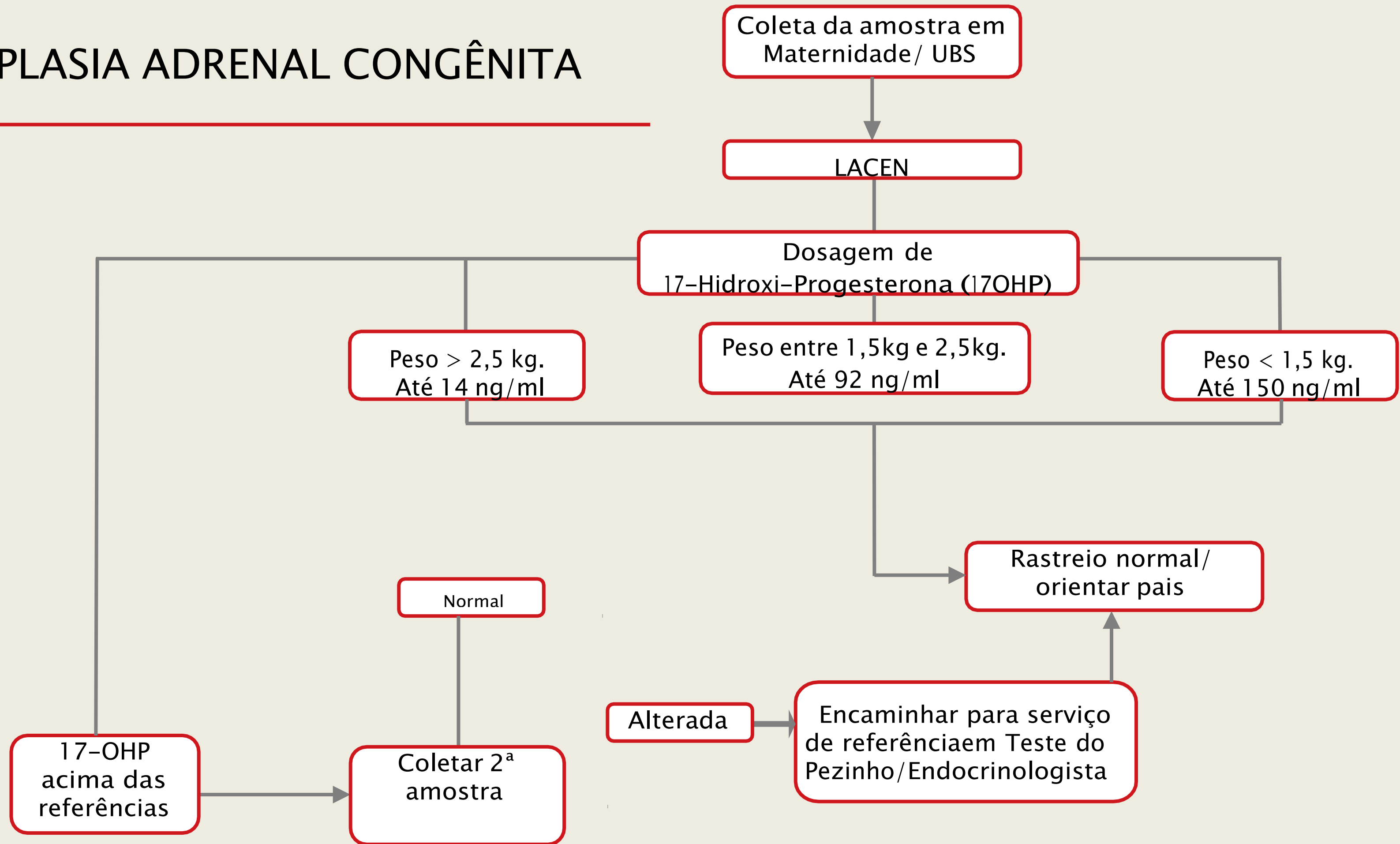


Hiperplasia adrenal congênita (HAC)

Tratamento:

- *Reposição de glicocorticóides*
- *Reposição de mineralocorticóide (na forma perdedora de sal)*
- *Acompanhamento por equipe multidisciplinar*
- *Observar aderência ao tratamento, ganho de peso e crescimento*

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA



Deficiência de Biotinidase

Definição:

*Defeito no metabolismo da biotina.
Herança autossômica recessiva*



Deficiência de Biotinidase

QUADRO CLÍNICO

- *Microcefalia*
- *Conjuntivite*
- *Problemas visuais e de audição*
- *Problemas respiratórios*



- *Alopécia*
- *Convulsões*
- *Hipotonia*
- *Atraso desenvolvimento neuropsicomotor*
- *Erupções cutâneas*

Deficiência de Biotinidase

Interpretação: *Normal > 70 U/dl*

Tratamento:

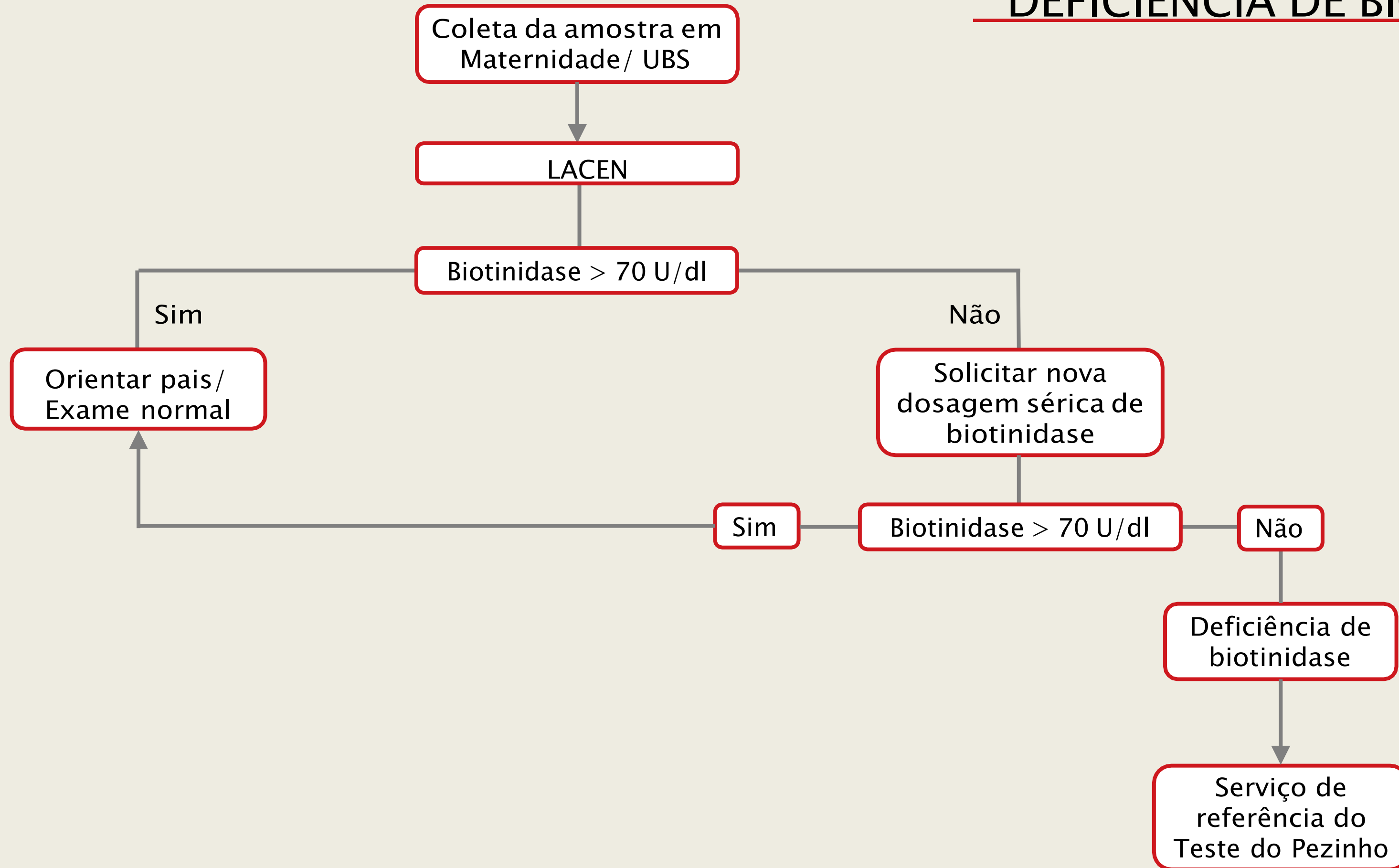
Reposição de biotina em doses diárias.

Crianças com triagem alterada:

biotina oral na dose 5mg/dia a 10mg/dia

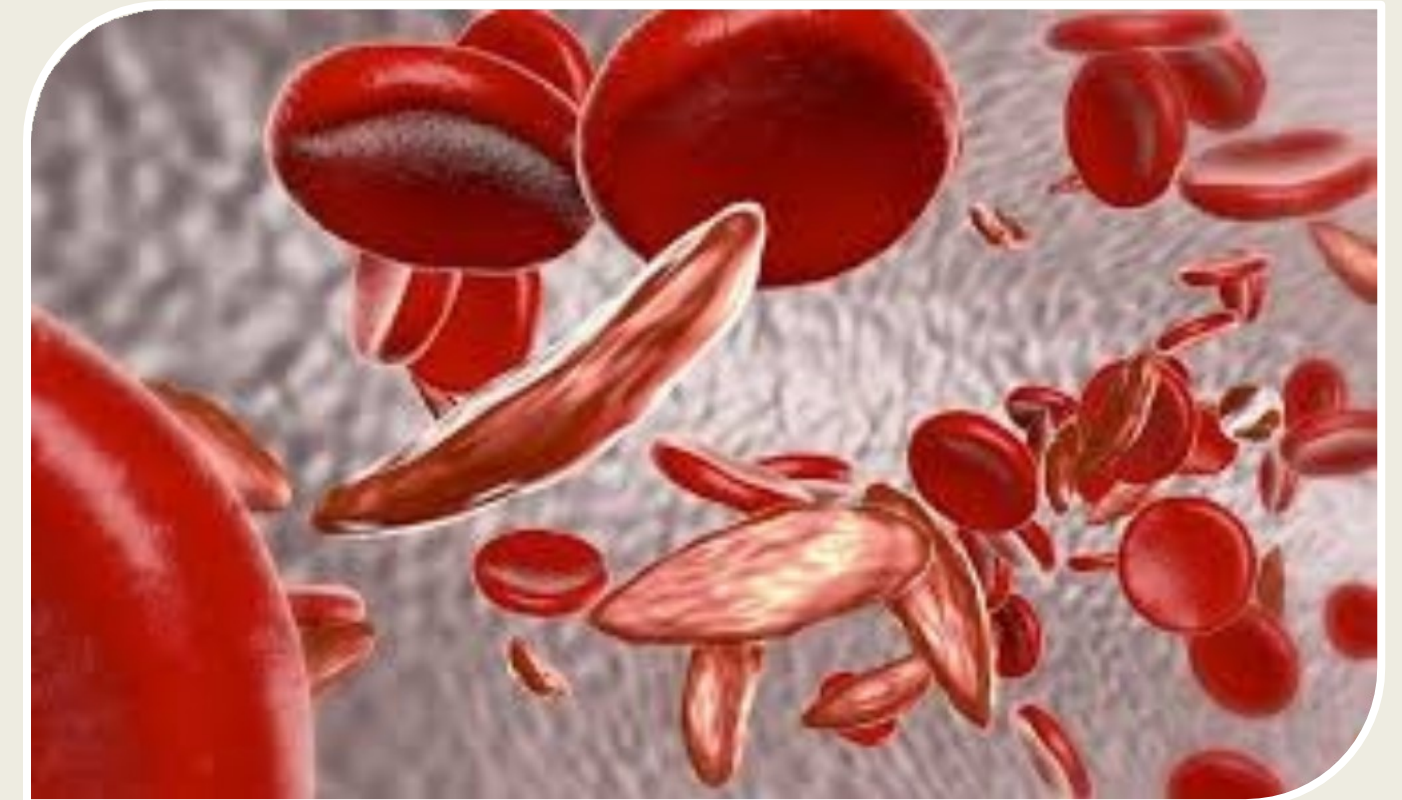


DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE

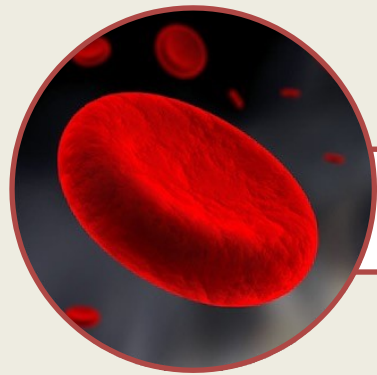


Anemia Falciforme e hemoglobinopatias

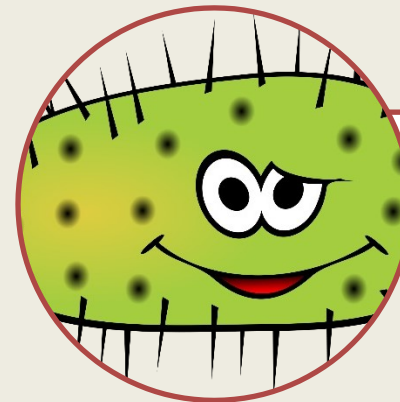
- **Hemoglobinopatias:** *doença caracterizada pela presença de hemoglobinas variantes*
- **Anemia falciforme:** *defeito estrutural da cadeia beta da hemoglobina, que leva as hemácias a assumirem forma anômala. Gatilhos como febre alta e infecções podem precipitar crises*



Anemia Falciforme e hemoglobinopatias



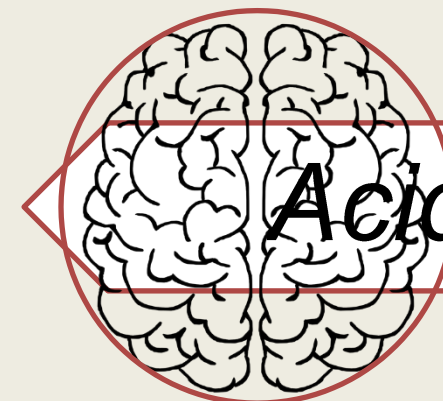
Anemia hemolítica



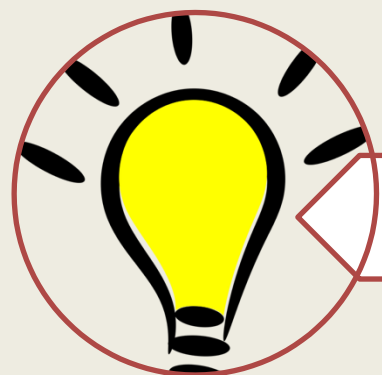
Infeções



Crises vaso-oclusivas



Acidente vascular cerebral



Icterícia



Crises álgicas

Anemia Falciforme e hemoglobinopatias

Interpretação do exame:

- **Primeira letra**—*Hemoglobina em maior concentração no sangue da criança (No caso hemoglobina Fetal (F))*
- **Segunda letra**—*Hemoglobina em concentração menor que a anterior*
- **Terceira letra**—*Nem sempre está presente, sinal de alteração*

Anemia Falciforme e hemoglobinopatias

Interpretação:

Exame normal: *FA* (Presença de hemoglobina fetal e hemoglobina A)
ou AF;

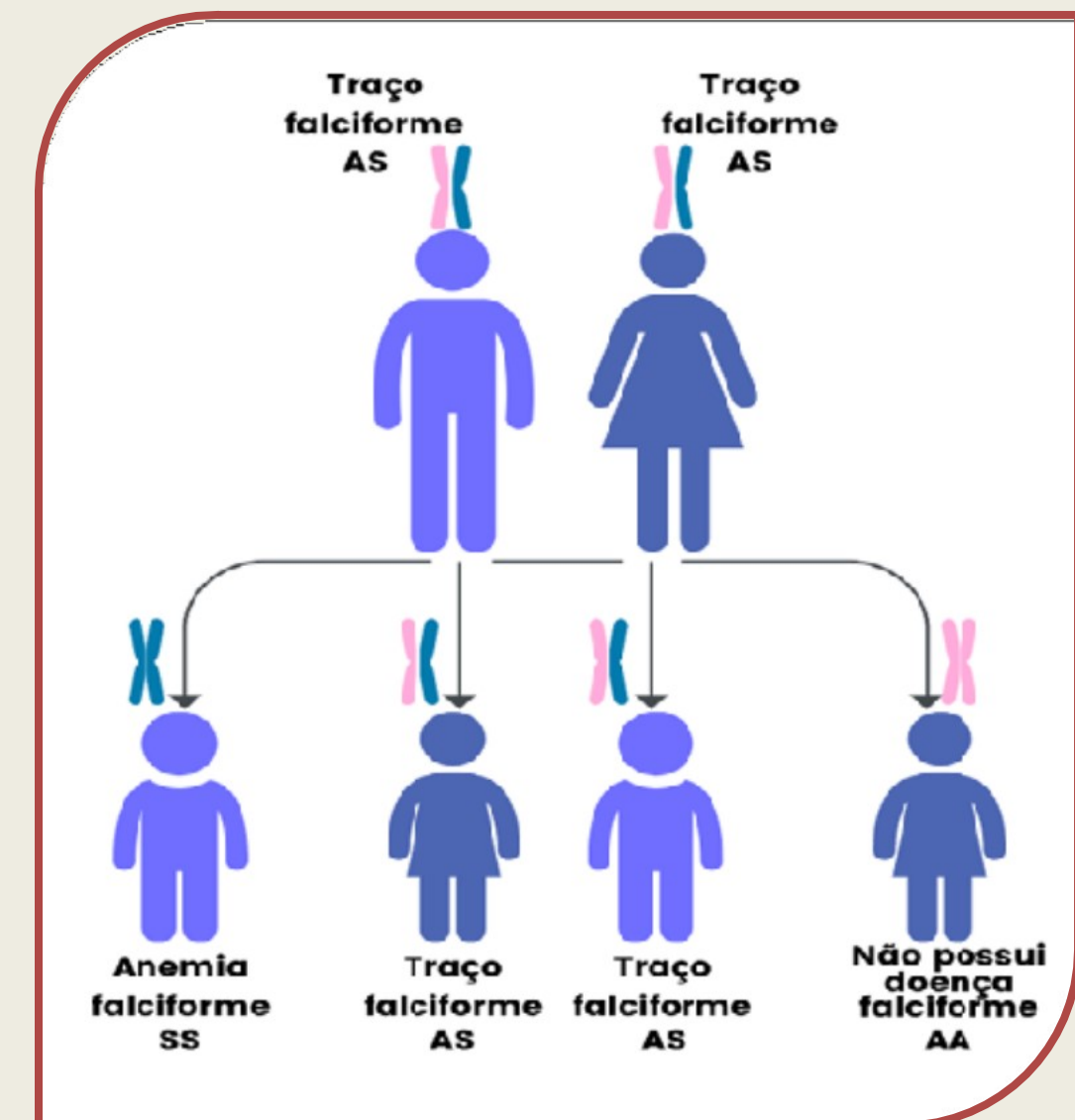
AF não é abreviação de Anemia Falciforme

Exame alterado: *FSS*, *FCC*, *FEE*, *FDD*

Traço falciforme: *FAS*

Anemia Falciforme: *FSS*

Hemoglobinas variantes: *SS*, *CC*, *EE*, *DD*



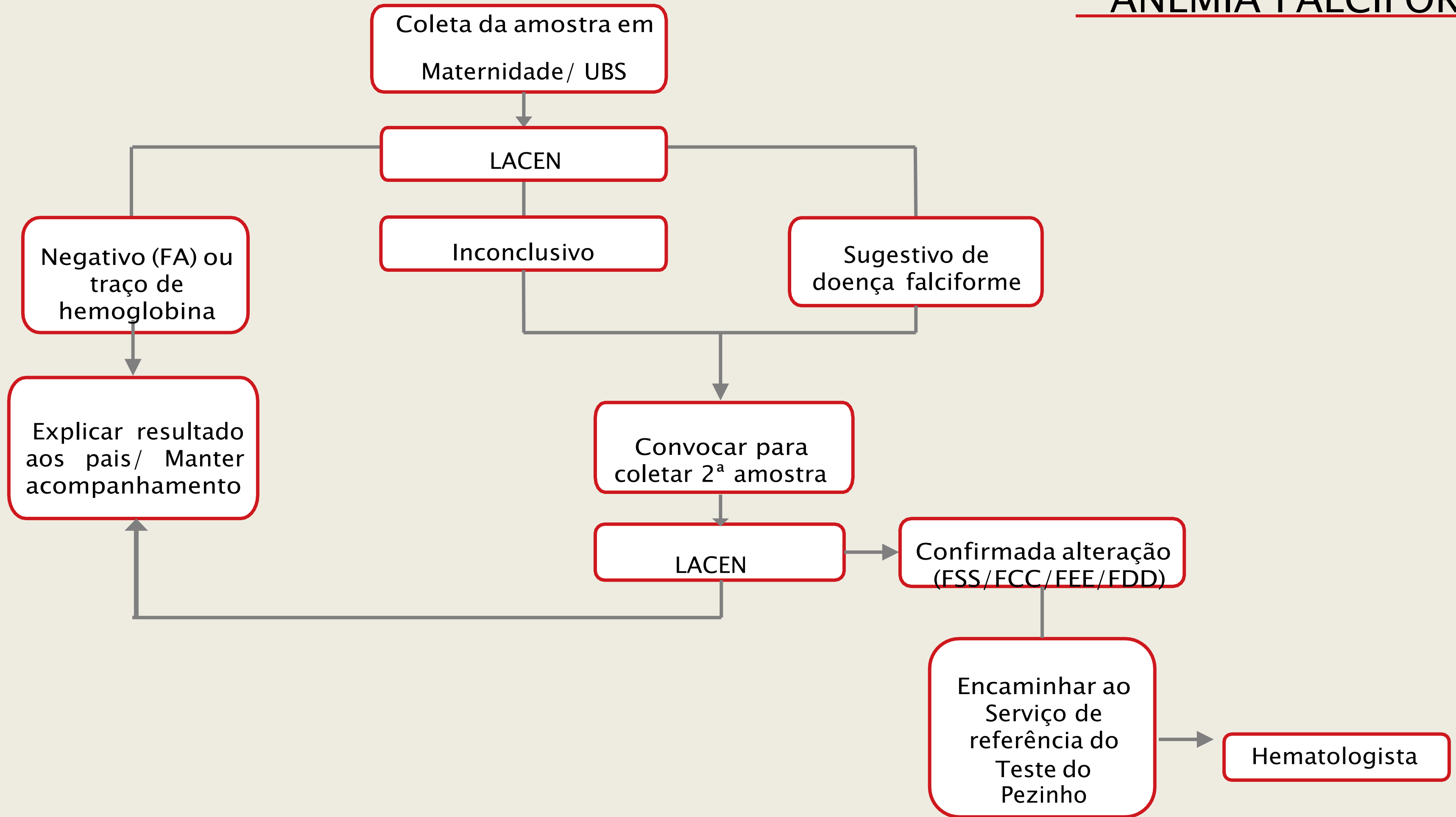
Anemia Falciforme e hemoglobinopatias

Tratamento:

- *Manejo das crises álgicas;*
- *Vacinação específica;*
- *Suplementação com ácido fólico;*
- *Acompanhamento com hematologista*



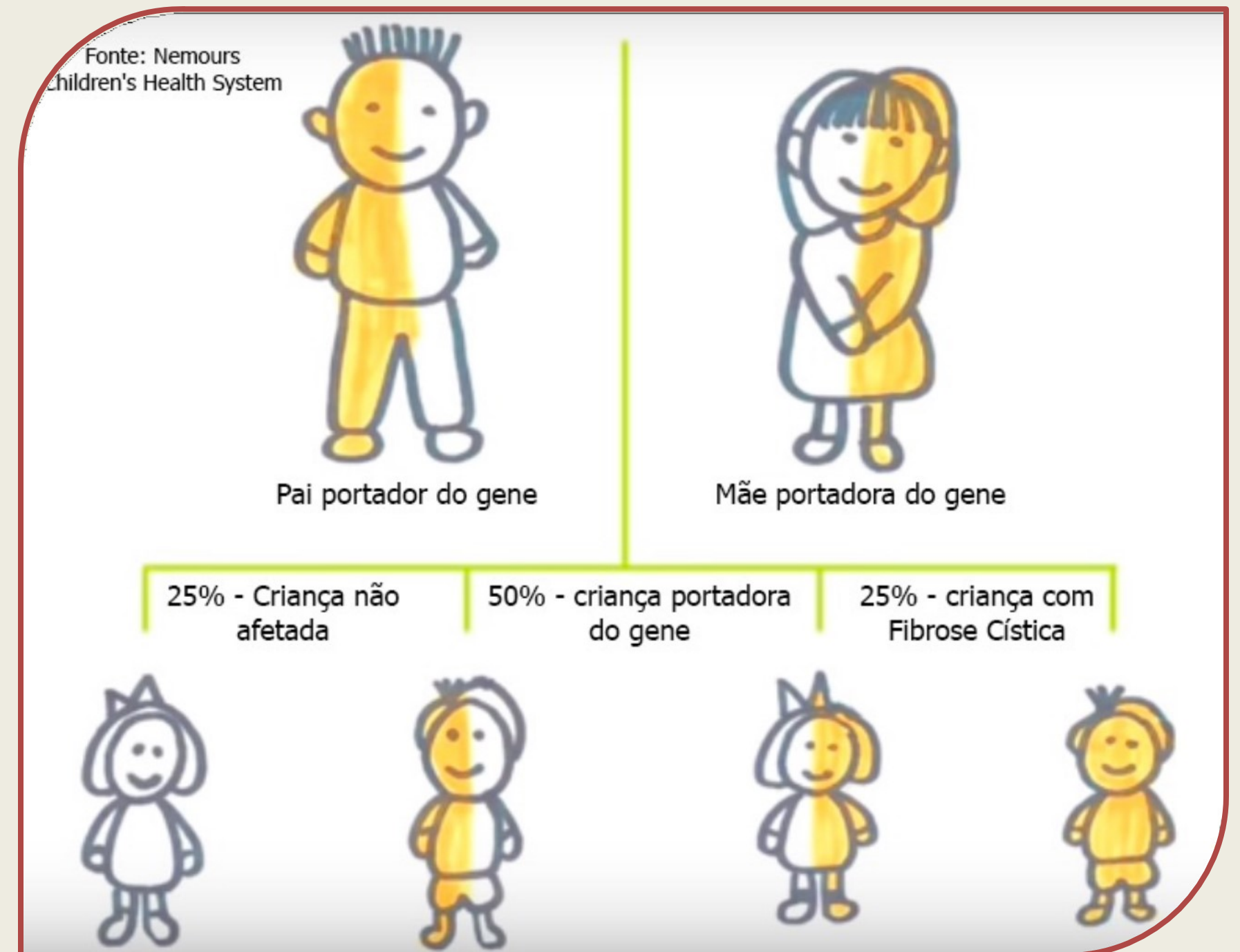
ANEMIA FALCIFORME



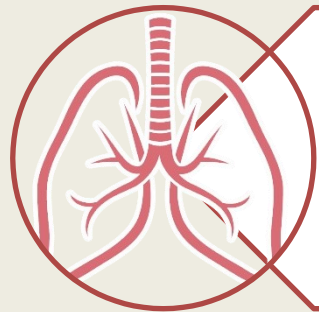
Fibrose cística

Definição:

Fibrose cística é determinada por um padrão de herança autossômico recessivo



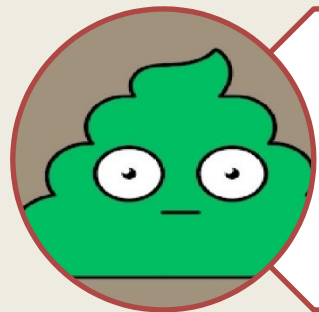
Fibrose cística



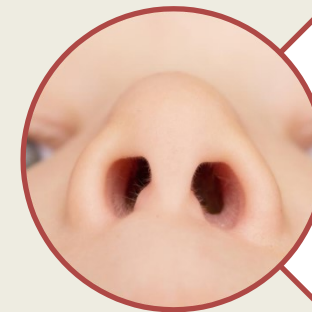
*Pneumonia de
repetição*



Tosse crônica



*Ileo meconial
(período neonatal)*



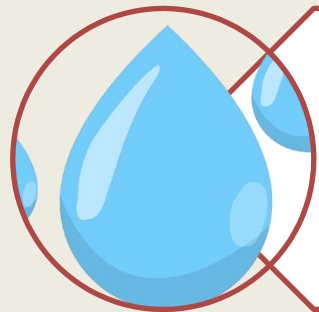
Pólipos nasais



*Dificuldade de
ganho de peso*



Diarreia



Desidratação



*Suor mais salgado
que o normal*

Fibrose cística

Interpretação:

Dosagem de tripsina imunorreativa (IRT) > 70 ng/ml

Acomete os pulmões e o pâncreas, num processo obstrutivo causado pelo aumento da viscosidade do muco



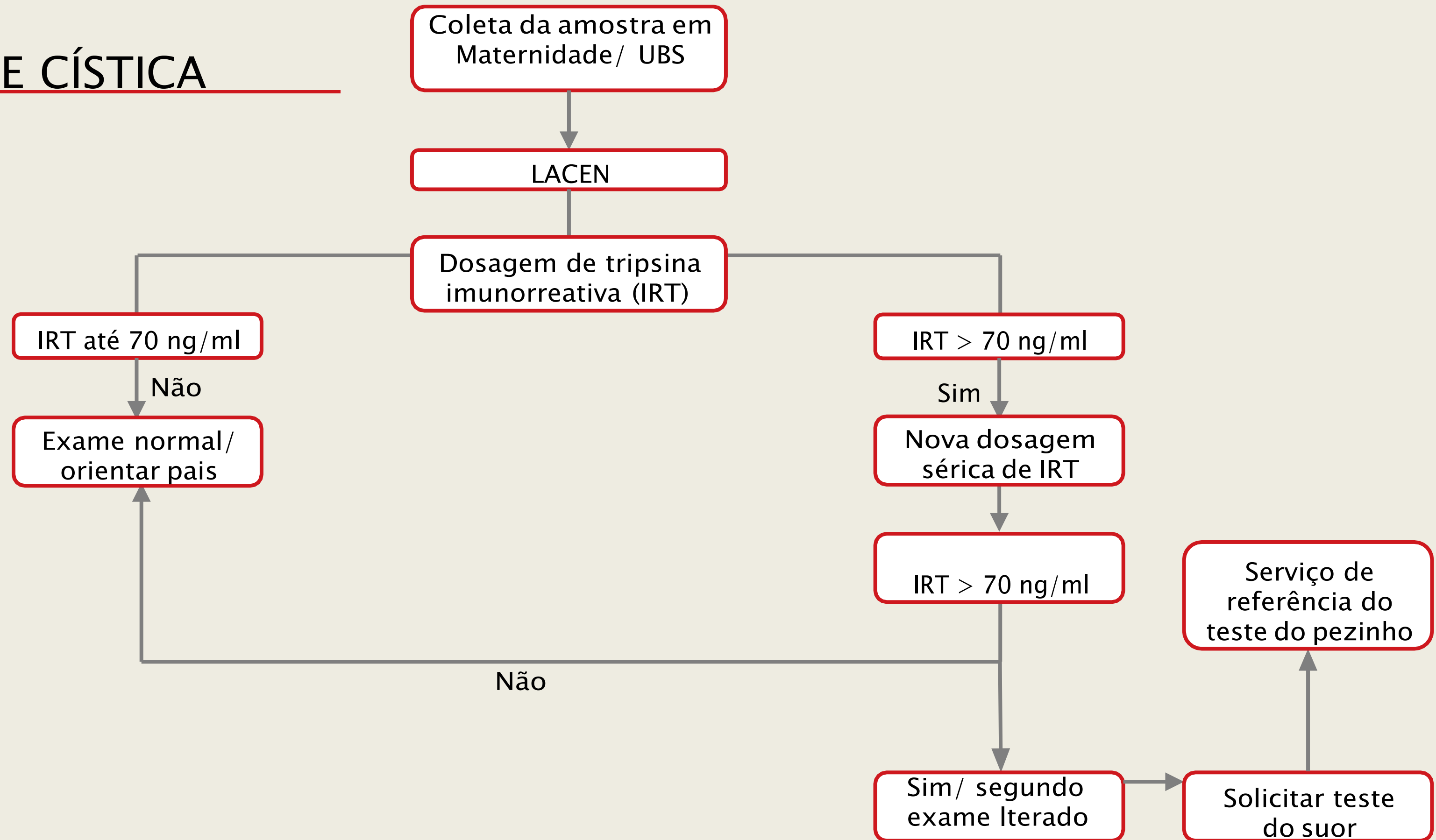
Fibrose cística

Tratamento:

- *Dieta hipercalórica*
- *Terapias respiratórias: fisioterapia*
- *Dieta hipercalórica*
- *Suplementos enzimáticos*
- *Medicamentos: broncodilatadores, mucolíticos e antibióticos*



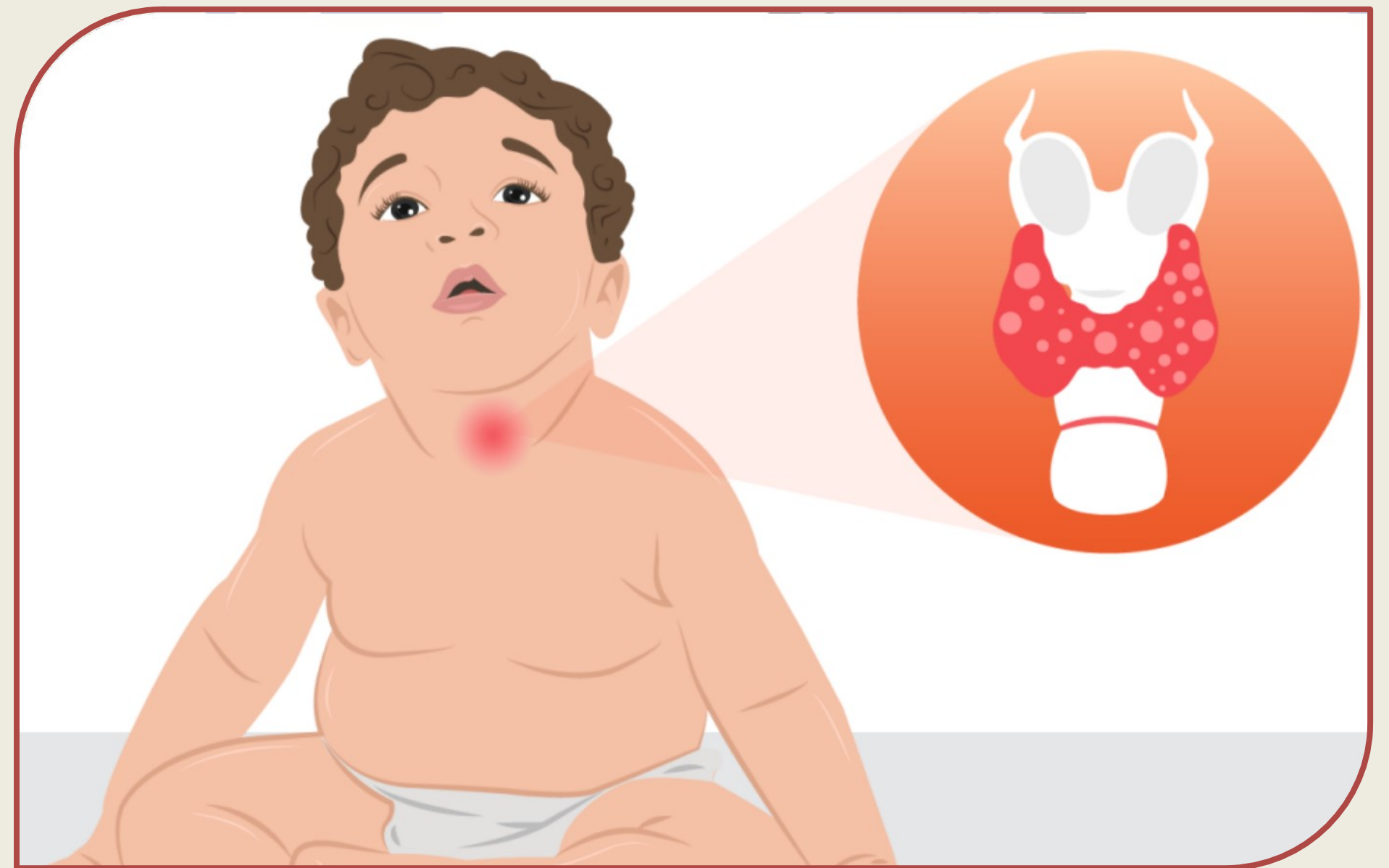
FIBROSE CÍSTICA



Hipotireoidismo Congênito

Definição:

Incapacidade da glândula tireóide do recém-nascido em produzir quantidades adequadas de hormônios tireoideanos



Hipotireoidismo Congênito

- *Anemia*
- *Bradycardia*
- *Cianose*
- *Icterícia prolongada*
- *Deficit de crescimento pômdero-estatural*



- *Atraso na dentição*
- *Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor*
- *Constipação*
- *Hipotonia muscular*

Hipotireoidismo Congênito

Deficiência de hormônios tireóideos poderá causar alguma lesão neurológica a partir da segunda semana de vida

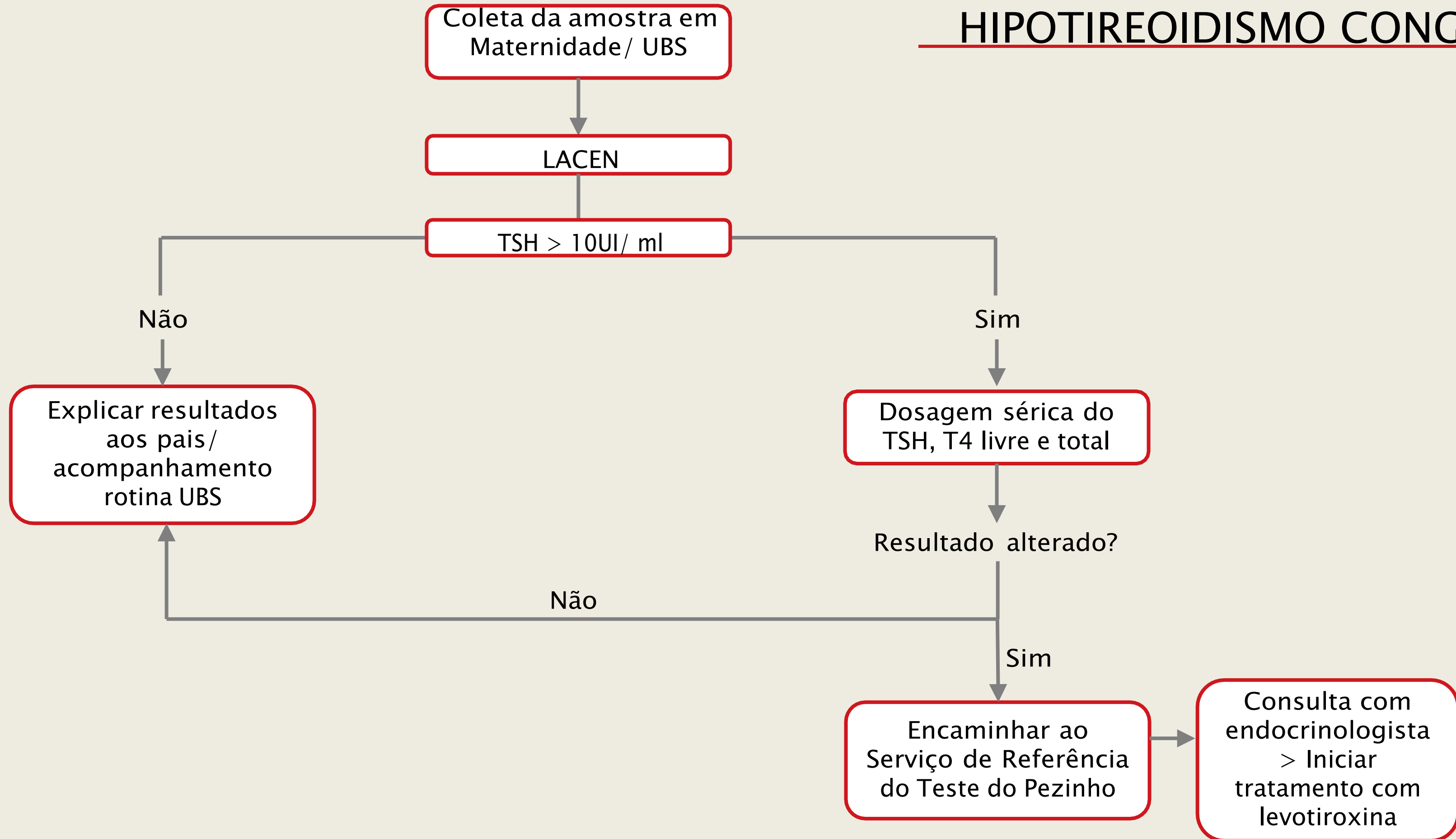
Interpretação:

TSH > 10 UL/ml (resultado alterado)

Tratamento: *Levotiroxina
(orientado uso em jejum)*



HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO



Fenilcetonúria

Definição:

Erro inato do metabolismo, deficiência da enzima hepática hidroxilase, levando ao acúmulo do aminoácido fenilalanina



Fenilcetonúria

Quadro clínico:



Atraso do desenvolvimento neuropsicomotor



Agitação comportamental



Convulsões

Fenilcetonúria

Interpretação:

Dosagem sérica de fenilalanina (PKU) > 4 mg/dl (Exame alterado)

Dosagem sérica de PKU < 4 mg/dl (Exame normal)

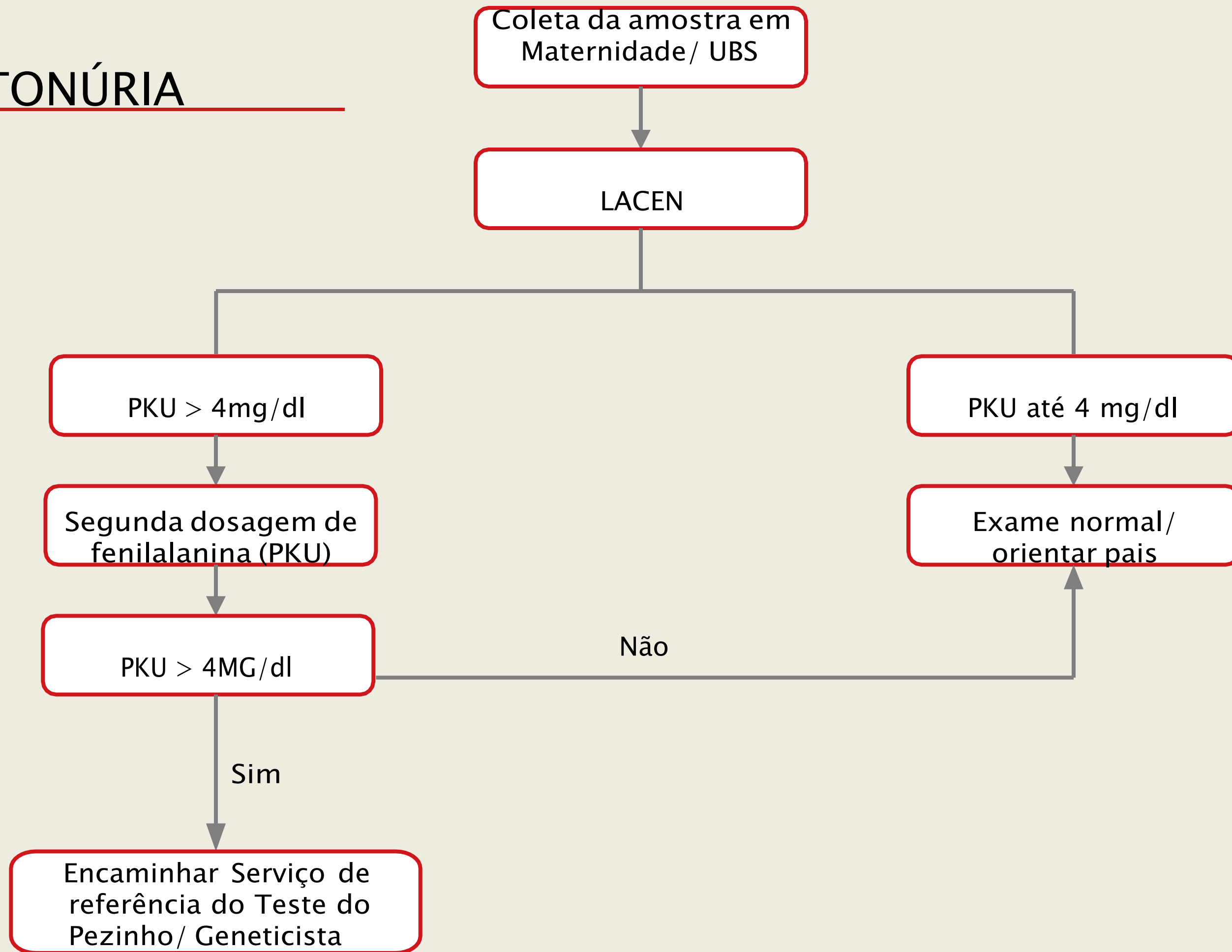
Fenilcetonúria

Tratamento:

- *Dieta com baixo teor de fenilalanina*
- *Fórmula metabólica rica em aminoácidos, porém isenta de fenilalanina. (ALTO CUSTO)*



FENILCETONÚRIA



Toxoplasmose Congênita

- **Definição:** *Doença infecciosa decorrente da transferência transplacentária do *Toxoplasma gondii* para o conceito, associada a infecção primária da mãe na gestação.*

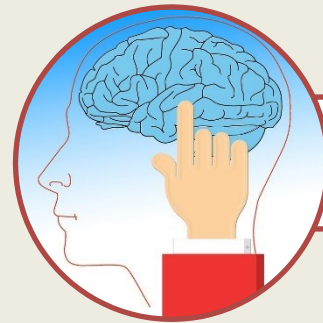


**Não faz parte das doenças do teste do pezinho básico até o momento.*

Toxoplasmose Congênita



Acometimento visual



Alterações neurológicas

Quadro clínico:



Surdez



Alterações motoras

Toxoplasmose Congênita

Interpretação:

Pesquisa de anticorpos IgM anti-Toxoplasma gondii no sangue colhido em papel filtro.

Toxoplasmose Congênita

Tratamento:

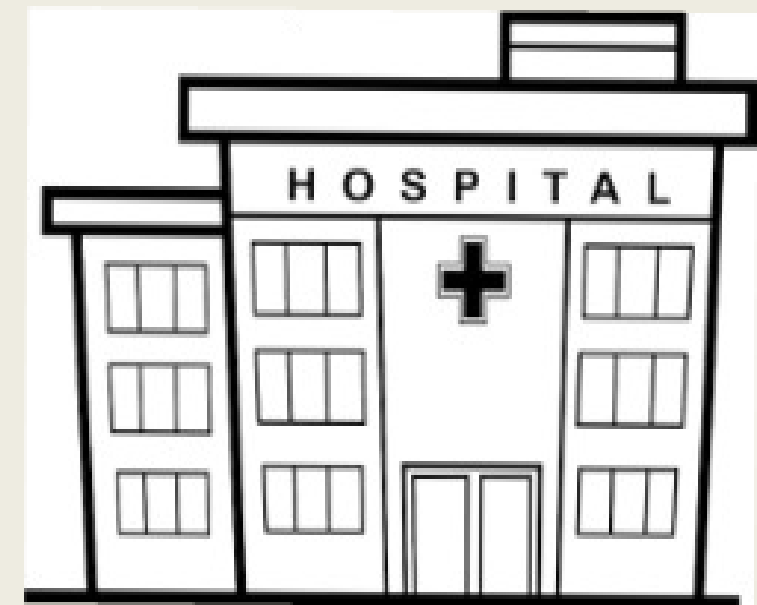
Sulfadiazina, pirimetamina e ácido folínico



Informações Extras

No Ceará, o serviço de referência do Teste do Pezinho na rede pública de saúde encontra-se no:

✓ *Hospital Infantil Albert Sabin - Fortaleza - CE*



Referências

Abreu J. Teste do pezinho 10 anos de triagem ampliada no DF. [Internet]. 2023.. Disponível em: <https://www.saude.df.gov.br/web/guest/w/sus-do-df-%C3%A9-refer%C3%Aancia-na-am%C3%A9rica-latina-em-teste-do-pezinho-ampliado>

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem neonatal biológica: manual técnico / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – Brasília: Ministério da Saúde, 2016

Bachega, T; Miranda. Triagem neonatal da hiperplasia adrenal congênita-como interpretar resultado alterado? In: Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia. Ciclo 9. Porto Alegre: Artmed Panamericana; 2017. p. 67-103.

Fanaroff AA; Martin RJ; Walsh MC. Medicina Neonatal e Perinatal: doenças do feto e do neonato. 10ª edição. Rio de Janeiro: Elsevier, 2017.

Ministério da Saúde. Indicadores da Triagem Neonatal no Brasil. [Internet]. 2023. . Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/programa-nacional-da-triagem-neonatal/indicadores-da-triagem-neonatal>

ISBN: 978-65-89839-72-9

BR



9 786589 839729