

1 INTRODUÇÃO

A Triagem Neonatal, mais conhecida como teste do Pezinho, criado e implantado pela Portaria do Ministério da Saúde GM/MS nº. 822/01 (BRASIL, 2004) é um conjunto de exames que tem finalidade detectar patologias na população com idade de 0 a 30 dias de vida, e para melhor detecção das doenças triadas é importante para a saúde do bebê que o teste do pezinho seja feito entre as primeiras 48 horas até o sétimo dia de vida.

Neste trabalho abordaremos as características, a origem e a importância do teste do pezinho para a criança e seus pais, também discutiremos algumas doenças que podem afetar a vida da criança, caso não seja diagnosticada no início.

Este trabalho é feito com base na literatura especializada, no estudo exploratório visando discutir e analisar o papel do profissional de enfermagem na área de neonatologia, bem como sua divulgação e seu esclarecimento quanto à prevenção das doenças triadas.

Este estudo visa à contribuição na qualidade de vida do recém nascido e seus familiares. Portanto o papel da enfermagem no teste do pezinho é extremamente importante e necessário, desde a informação às mães até a entrega do resultado do exame.

Assim o objetivo desse estudo é descrever as orientações a respeito do Teste do Pezinho, discutir e analisar as doenças que são detectadas, a interpretação dos resultados e o aconselhamento aos familiares, fazendo um levantamento histórico em relação ao teste do pezinho na sociedade também citar os benefícios do teste do pezinho para a criança e por fim informar e orientar as mães sobre o teste.

2 TRIAGEM NEONATAL PELO “TESTE DO PEZINHO”

A triagem neonatal no Brasil e na América Latina teve início em 1976, no laboratório da APAE (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais) na cidade de São Paulo, que tinha como responsável o médico pediatra Benjamin José Schmidt sendo que um dos primeiros exames a fazer parte desta triagem foi a determinação da Fenilcetonúria. Pela forma como era realizada a colheita do material a ser utilizado na análise, o procedimento ficou conhecido como “teste do pezinho”.

Em 1978, o Laboratório APAE de São Paulo diagnosticou o primeiro caso de Fenilcetonúria no Brasil, dentro do prazo de ser iniciada a dieta terapêutica para a prevenção da deficiência mental. Em 1986, o Programa de triagem neonatal foi implementado com a pesquisa também do hipotireoidismo congênito (SILVA, 2003).

A fenilcetonúria ou PKU (abreviatura de Phenylketonuria em inglês) é uma doença genética, autossômico-recessiva, na qual o organismo não metaboliza o aminoácido fenilalanina, que se acumula nos tecidos devido à deficiência de uma enzima que o converte em importantes produtos biológicos. Os altos níveis de fenilalanina causam uma progressiva perturbação no desenvolvimento do sistema nervoso que após alguns meses, manifesta-se através de convulsões e retardo do desenvolvimento neuropsicomotor. A prevalência mundial da fenilcetonúria é um caso positivo para cada 12.000 nascidos vivos (SILVA, 2003).

O tratamento para esta enfermidade consiste em um leite especial e uma dieta com baixa quantidade de fenilalanina, programada e orientada por nutricionistas especializados. Este tratamento deve ter início precoce, preferencialmente na terceira semana de vida do bebê e com esta medida, pode-se reduzir a possibilidade do sistema nervoso ser afetado, permitindo um desenvolvimento satisfatório à criança sem sinais e sintomas da seqüela que é o retardo mental (SILVA, 2003).

A fenilcetonúria para ser diagnosticada é preciso que o bebê tenha ingerido leite. Auerback & Morrow (1983) alertam que as concentrações de fenilalanina podem não estar significativamente elevadas até que o lactente tenha ingerido proteína dietética durante as primeiras 48 horas de vida. Com a alta precoce de fenilalanina, pode ocorrer uma incompatibilidade na metabolização em relação ao tempo de mamada e apresentar um resultado de exame normal falso.

O hipotireoidismo congênito consiste em um distúrbio metabólico sistêmico caracterizado por uma secreção inadequada de hormônios tireoidianos tetraiodotironina (T4) e triiodotironina (T3) (REICHERT; PACÍFICO, 2003).

Os hormônios tireoidianos são essenciais para a síntese protéica, metabolismo dos carboidratos e lipídios, crescimento físico, desenvolvimento do sistema nervoso central e integridade muscular, sendo controlados por outros hormônios. A referida doença apresenta-se, na maioria das vezes, de forma assintomática se fazendo necessário o diagnóstico precoce para o início do tratamento (REICHERT; PACÍFICO, 2003).

O tratamento deve ser iniciado no máximo no 28º dia de vida. A ausência de tratamento no tempo adequado causa retardo mental na criança por volta dos seis meses de vida e não há forma alguma de reversão do quadro. O período ideal para se realizar a coleta na criança é no 5º dia de vida e não deve ultrapassar o 7º dia. O início do tratamento para as possíveis doenças, deve se iniciar no máximo no 28º dia (RAMOS et al., 2003).

Através de lei federal, o teste do pezinho se tornou obrigatório em todo o país, em 1992, embora ainda não alcance a totalidade dos recém-nascidos (OLIVEIRA et al, 2007).

2.1 Teste do pezinho e formas de detecção

O teste do pezinho é um exame laboratorial simples que tem como objetivo detectar precocemente doenças metabólicas, genéticas e infecciosas que poderão causar lesões irreversíveis no recém nascido, como por exemplo, retardo mental. A maioria das doenças pesquisadas pode ser tratada com sucessos desde que diagnosticadas antes mesmo de manifestar os primeiros sintomas. Este exame é realizado em todas as unidades de saúde gratuitamente (REZENDE;MONTENEGRO, 1992).

O teste do pezinho é um procedimento necessário para a manutenção da integridade física e mental dos recém nascidos oferecendo-lhes maior qualidade de vida. Realizado na primeira semana de vida o teste verifica principalmente a presença da fenilcetonúria e do hipotireoidismo congênito, sendo essas duas

doenças, as de maior incidência e gravidade em recém nascidos (REZENDE; MONTENEGRO, 1992).

Existem três tipos de triagem pelo teste do pezinho, sendo uma triagem básica que diagnostica aminoacidopatias, fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme e hemoglobinopatias, uma triagem ampliada que diagnostica além das doenças inseridas no teste básico ainda a hiperplasia congênita da supra-renal e fibrose cística e a triagem plus que detecta além de todos os anteriores citados, doenças como galactosemia, deficiência de biotinidase e toxoplasmose congênita (REZENDE; MONTENEGRO, 1992).

Tipos de testes			DETERMINAÇÕES	DOENÇAS
B A S I C O	A M P L I A D O	P	PKU/Cromatografia de Aminoácidos	Fenilcetonúria e outras Aminoacidopatias
			TSH	Hipotireoidismo Congênito
	L	L	T4	Hipotireoidismo Congênito
			17 - OH - Progesterona	Hiperplasia Adrenal Congênita
			IRT	Fibrose Cística
	U	U	Galactose e Galactose-1-Fosfato	Galactosemia
			Atividade de Biotinidase	Deficiência de Biotinidase
			IgM Anti-Toxoplasma	Toxoplasmose Congênita
S	S			

Figura 1: Tipos de testes existentes respectivos às doenças diagnosticadas

Fonte: FLORENCO, Márcia 2010.

2.2 Características do teste do pezinho

As doenças devem ser tratadas de maneira profilática, utilizando o diagnóstico como ferramenta auxiliando a saúde pública evitando gastos com tratamentos e a exaustão do serviço. O diagnóstico no período pré-sintomático ou sintomático inicial é de ampla importância fazendo-se necessária a realização no acompanhamento pré-natal das gestantes e a realização do teste do pezinho logo após o nascimento da criança. Porém o teste deve ser simples, seguro, confiável, barato e aceitável pelas pessoas que serão triadas, para associar-se a valores bem estabelecidos e que separem claramente os indivíduos “em risco” e daqueles “sem risco” (pontos-de-corte), ser sucedido, nos casos positivos, pela investigação diagnóstica, associar-se a um risco de causar danos físicos e/ou psicológicos às pessoas triadas menor do que a chance de que elas sejam beneficiadas pela triagem. O tratamento deve ser efetivo associando-se a um melhor prognóstico caso seja iniciado em período assintomático ou sintomático inicial da doença (SOUZA et al., 2002).

Porém é um teste diagnóstico com algumas limitações e por este motivo é aceitável que tenha falsos negativos, embora isto não seja desejável, deve ter alta sensibilidade e especificidade, podendo estar associado a um grande número de falsos positivos, não deve substituir a capacidade do médico em diagnosticar precocemente certas patologias. Uma boa anamnese e exame físico também podem ser considerados métodos não evasivos de triagem (SOUZA et al., 2002).

2.3 Principais diagnósticos

2.3.1 Hiperglicemia não-cetótica (NKH)

A lesão metabólica da NKH se deve à incapacidade do sistema de clivagem da glicina (GCS), durante a descarboxilação oxidativa da glicina, levando a um acúmulo

deste aminoácido neurotransmissor, que resulta numa estimulação excessiva dos receptores N-metil-D-aspartato (NMDA) cerebrais.

O tratamento inclui redução da sobrecarga de glicina e o uso de antagonistas dos efeitos neurotransmissores da glicina (antagonistas NMDA) (BRASILIANA, Grazi,2006).

2.3.2 Hipermetioninemia

A maior parte dos casos de hipermetioninemia é devida a uma deficiência de metionina-adenosiltransferase (MAT) causada por mutações no gene MAT1A. Os efeitos clínicos e metabólicos destas mutações são muito variáveis. A maioria dos indivíduos são heterozigotos para uma mutação dominante, apresentando níveis plasmáticos moderadamente elevados de metionina e um quadro clínico benigno e assintomático.

No entanto um pequeno grupo de indivíduos são homozigotos para mutações recessivas, apresentando uma redução significativa da atividade da MAT, níveis muito elevados de metionina plasmática e sintomas neurológicos, incluindo alterações da substância cinzenta e desmielinização cerebral (NADAI, et al 2010).

2.3.3 Homocistinúria

Homocistinúria consiste na deficiência de cistationina b-sintase, que resulta na diminuição da transulfuração e hiper-homocisteinemia hipermetioninêmica. Também pode resultar de remetilação defeituosa, de distúrbio no suprimento, geração ou utilização do co-fator metilcobalamina da metionina sintase. O gene da cistationina- β -sintase reside no braço longo do cromossomo 21. Os portadores heterozigóticos geralmente são assintomáticos. Os sintomas se encontram tromboembolismo,

deslocamento do cristalino (que pode ocorrer mesmo com tratamento regular), escoliose, osteoporose, retardo mental, convulsões e distúrbios psiquiátricos.

O tratamento pode incluir uma dieta restrita de metionina, suplementada de cistina, assim como altas doses de Vitamina B6 (NADAI, et al 2010).

2.3.4 Tirosinemias

É uma doença metabólica que causa elevação dos níveis sanguíneos de tirosina, um aminoácido presente na maioria das proteínas. Os sintomas incluem déficit ponderal, vômitos, diarreia, e um odor como de repolho. Outros sintomas incluem fígado aumentado, edema e risco de doença hemorrágica. Se não tratada, a tirosinemia é fatal dentro do primeiro ano de vida.

O tratamento inclui restrições dietéticas (BRASILIANA, Grazi,2006).

2.3.5 Acidúria arginino-succínica

É causada pela deficiência de argininosuccinato-liase (ASA-liase). O argininosuccinato é clivado em duas moléculas menores arginina e fumarato numa reação catalisada pela ASA liase. Essa deficiência resulta em acúmulo maciço e excreção de argininosuccinato pelos túbulos renais. Os sintomas são hiperamonemia acompanhada por falta de apetite, vômitos, apatia, convulsões e coma. O início dos sintomas se dá normalmente no nascimento, mas podem não ser notados durante dias ou semanas. Sem tratamento, ocorrerá lesão cerebral, coma e morte.

O tratamento inclui uma dieta de alto teor calórico, restrita em proteínas, suplementação de arginina e administração de benzoato de sódio e fenilacetato de sódio. A diálise pode ser necessária (BRASILIANA, Grazi,2006).

2.3.6 Argininemia

Duas formas de arginase, A-I e A-II, são especificadas por genes distintos, ARG1 E ARG2. A isoenzima A-I contribui com 98% da atividade de arginase hepática e está ausente na argininemia. A doença se caracteriza por graus variados de hiperamonemia, paraplegia espástica com início aos 2 - 3 anos de idade, convulsões epiléticas e retardo mental de início mais tardio. Os níveis de arginina estão elevados no sangue e no líquido cefalorraquiano dos pacientes e intermediários nos heterozigotos. A doença pode permanecer sem diagnóstico em casos de paralisia cerebral, devido aos seus sintomas relativamente mais leves do que nos outros distúrbios do ciclo da uréia, nos quais a hiperamonemia é muito mais severa.

O tratamento é feito pela administração de benzoato e restrição de arginina (BRASILIANA, Grazi,2006).

2.3.7 Síndrome de hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinúria

Os sintomas clínicos estão relacionados à hiperamonemia e se assemelham àqueles dos outros distúrbios do ciclo da uréia. A fisiopatologia da doença envolve uma diminuição do transporte de ornitina para as mitocôndrias, resultando num acúmulo de ornitina citoplasmática e numa redução da capacidade de processar sobrecargas de amônia.

Não ocorrem problemas visuais ou alterações do fundo de olho como na ornitinemia com atrofia circular corio-retínica. Numa dieta restrita de proteína as concentrações plasmáticas de ornitina são geralmente mais baixas que na atrofia circular (BRASILIANA, Grazi,2006).

2.3.8 Tirosinemia tipo I

É a mais comum das tirosinemias e é causada por uma deficiência de fumarilacetoacetato hidrolase (FAH) que catalisa a última etapa do catabolismo da tirosina.

O diagnóstico pré-natal pode ser obtido pela medição da succinilacetona no líquido amniótico e por ensaio enzimático em biópsia das vilosidades coriônicas.

O tratamento é baseado na restrição de tirosina e fenilalanina, transplante hepático e, atualmente, usa-se um inibidor da degradação de tirosina que atua em nível de 4 hidroxifenilpiruvato dioxigenase com a 2-nitro-4-trifluorometilbenzoil e 1,3-ciclohexanedione (NTBC), esta última droga disponível desde 1996 (ARAUJO, et al 2010).

2.3.9 Tirosinemia tipo II

É causada por uma deficiência de tirosina-aminotransferase. É um distúrbio raro que resulta em retardo mental, hiperqueratose pontilhada palmar e plantar e úlceras herpetiformes da córnea. As lesões da córnea geralmente aparecem nos primeiros meses de vida, causadas por depósitos de tirosina, e as lesões na pele podem desenvolver-se mais tarde durante a vida. Em comparação à tirosinemia tipo I, as funções hepática e renal e as concentrações séricas de outros aminoácidos são normais. O tratamento consiste numa dieta pobre em tirosina e fenilalanina que resulta na correção das anormalidades químicas e numa acentuada resolução das lesões cutâneas e oculares.

O retardo mental pode ser evitado com uma restrição alimentar precoce de tirosina (ARAUJO et al 2010).

2.3.10 Tirosinemia tipo III

Os principais achados neurológicos foram atrasos do desenvolvimento, convulsões, ataxia intermitente e comportamento autodestrutivo. Não há anormalidades hepáticas ou renais.

O tratamento consiste em dieta pobre de tirosina e fenilalanina associada com vitamina C que causa diminuição dos níveis plasmáticos de tirosina. Não foram observados efeitos benéficos da dieta sobre as anormalidades neurológicas (ARAUJO, et al 2010).

2.3.11 Leucinose ou doença da urina em xarope de bordo

O diagnóstico no início da vida é de importância fundamental, uma vez que o tratamento instituído precocemente pode diminuir a mortalidade, além de reduzir o comprometimento neurológico envolvido na doença.

O tratamento deve ser orientado para fornecer dietas sintéticas com baixos teores de aminoácidos alifáticos e restrição protéica. Apesar do tratamento, a deterioração episódica é comum, necessitando de cuidados de apoio durante as crises. A crise aguda de descompensação metabólica na leucinose evidencia uma emergência clínica, potencialmente fatal, requerendo diminuição rápida dos níveis de leucina e de outros aminoácidos de cadeia ramificada no plasma. A terapia gênica já está sendo investigada para a leucinose (PINHEIRO, et al 2010).

2.3.12 Distúrbios do metabolismo do ciclo da uréia

O ciclo da uréia é uma via metabólica constituída de cinco etapas, em que duas moléculas de amônia e uma de bicarbonato são convertidas à uréia atóxica excretada com relativa facilidade. São cinco as enzimas envolvidas no ciclo, os

genes de cada enzima já foram clonados e são disponíveis para definir mutações, para o diagnóstico pré-natal e para a realização de estudos populacionais (NADAI, et al 2010).

2.3.13 Citrulinemia

É causada pela deficiência da enzima argininossuccinato sintetase . Esta enzima citoplasmática condensa a citrulina sintetizada pela ornitina transcarbamoilase com aspartato, para formar argininossuccinato, numa reação que introduz o segundo nitrogênio da amônia para excreção na forma de uréia. O diagnóstico é confirmado pela medição da atividade enzimática que está normalmente presente em fibroblastos cultivados e o diagnóstico pré-natal se baseia num ensaio da atividade enzimática em células amnióticas cultivadas. A terapia normalmente exige suplementação específica com arginina para síntese protéica. (COUTINHO et al, 2010).

2.3.14 Hiperargininemia

As manifestações clínicas são de início tardio, mais graduais e inexoráveis em sua progressão. A criança geralmente permanece assintomática nos primeiros meses ou até anos de vida. O retardo mental é progressivo e as convulsões são comuns.

No entanto, a excreção urinária destes aminoácidos pode ser normal. Portanto, a determinação de aminoácidos plasmáticos é crucial para que o diagnóstico de argininemia seja excluído.

O diagnóstico é confirmado pela medição da atividade de arginase nos eritrócitos e o diagnóstico pré-natal ainda não é possível.

O tratamento consiste numa dieta pobre em proteína e isenta de arginina. A administração de uma proteína sintética feita de aminoácidos essenciais geralmente

resulta em diminuição acentuada da concentração de arginina no plasma e melhora das anormalidades neurológicas (COUTINHO, et al 2010).

2.3.15 Aminoacidopatias

É um mecanismo tóxico baseado no princípio do bloqueio enzimático. Intoxicação é progressiva e somente se manifesta depois de vários meses, até mesmo anos, mediante uma encefalopatia progressiva, cuja forma mais conhecida é a fenilcetonúria.

Os sintomas das aminoacidopatias são: de modo autossômico recessivo; A baixa estatura familiar aparece na maioria dos casos isoladamente em um mesmo grupo de irmãos; A identificação dos sinais clínicos bioquímicos é a chave do diagnóstico; Deve ser considerada com a mesma importância das patologias comuns e não como uma hipótese de exclusão (TRINDADE, et al 2010).

O diagnóstico das aminoacidopatias se baseia na análise inicial de dados proporcionados pelos exames bioquímicos básicos. Sendo que um pequeno número de aminoacidopatias se manifesta como uma anomalia isolada de aminoácidos (leucinose, fenilcetonúria, hiperglicinemia não cetótica etc.). Algumas modificações secundárias se tornam específicas em um contexto clínico ou bioquímico particular, como a hiperglicinemia das acidúrias orgânicas e as hiperamonemias primárias.

Portanto as dosagens enzimáticas são indispensáveis para a confirmação do diagnóstico. Sua prática sistemática, como consequência do melhor conhecimento destas patologias, permite a identificação do tipo de déficit e proporciona, assim, a base necessária para adotar as pautas de um eventual diagnóstico pré-natal. Este pode ser feito para quase todas as aminoacidopatias e os métodos dependem da anomalia em causa.

Entretanto em todos os casos se tenta o tratamento com vitaminas, embora se saiba que poucas formas neonatais são sensíveis a vitaminas, uma considerável quantidade de formas de manifestação aguda e tardia responde a doses farmacológicas de co-fatores. O objetivo de uma dieta controlada é corrigir o desequilíbrio induzido pelo déficit enzimático mediante redução do aporte do precursor ou dos precursores tóxicos.

O controle dietético supõe o controle de a contribuição alimentar de proteínas e de um ou vários aminoácidos essenciais. Uma manipulação deste tipo induz uma carência de aporte dos demais nutrientes necessários a um crescimento normal, o que devem ser compensados. As dietas destas enfermidades requerem um conhecimento profundo da nutrição e um controle rígido do crescimento e do equilíbrio metabólico (TRINDADE, et al 2010).

2.3.16 Deficiência de carnitina palmitoil transferase tipo II (CPT II)

O jejum pode desencadear os sintomas, cujos mais importantes são mialgia, fadiga e urina marrom-avermelhada.

Normalmente torna-se aparente em adultos, mas uma forma mais severa afeta crianças.

O tratamento inclui uma dieta restrita em proteínas e gorduras e rica em carboidratos, hidratação adequada, evitar jejum e manter a criança aquecida. A suplementação de carnitina pode ser eficaz (BRASILIANA, Grazi,2006).

2.3.17 Deficiência de múltiplas acil-CoA desidrogenase

A Deficiência de múltiplas acil-CoA desidrogenase também conhecida como Acidemia Glutárica Tipo II (GA II) manifesta-se sob três formas, sendo a forma neonatal bastante severa e freqüentemente fatal dentro de algumas semanas.

Os sintomas de GA II neonatal em crianças com anomalias congênitas podem incluir hipoglicemia severa, acidose metabólica, hipotonia, hepatomegalia e freqüentemente um odor de "pés suados".

O tratamento inclui uma dieta rica em carboidratos, restrita de proteínas e gorduras, com refeições freqüentes. A suplementação com riboflavina e carnitina pode ser útil (BRASILIANA, Grazi,2006) .

2.3.18 Deficiência de desidrogenase de 3-hidroxi-acil-CoA de cadeia longa (LCHAD)

São defeitos hereditários da β -oxidação de ácidos graxos. Pacientes afetados por essas deficiências apresentam acúmulo de 3-hidroxiácidos de cadeia longa, como os ácidos 3-hidroxidodecanóico (3HDA), 3-hidroxitetradecanóico (3HTA) e 3-hidroxi palmítico (3HPA) em tecidos e líquidos biológicos. Os sintomas típicos de LCHAD são hipoglicemia, letargia, déficit ponderal e retardo de desenvolvimento, freqüentemente acompanhadas por hipotonia e cardiomiopatia. Alguns episódios de Síndrome de Morte Súbita do Lactente (SMSL) são possivelmente causados por LCHAD.

O diagnóstico e tratamento precoces podem prevenir episódios de risco de vida. O jejum deve ser evitado e, além disso, deve-se instituir uma dieta rica em carboidratos (BRASILIANA, Grazi,2006).

2.3.19 Deficiência de desidrogenase de acil-CoA de cadeia média (MCAD)

Os sintomas tipicamente começam no lactente ou em crianças jovens. MCAD ocorre principalmente entre brancos descendentes do norte europeu. Os episódios iniciais são freqüentemente desencadeados por jejum e podem levar à morte em 20 a 25 por cento dos casos.

Aproximadamente 25% das mortes atribuídas à Síndrome de Morte Súbita do Lactente (SMSL) são, provavelmente, resultantes de MCAD. Evitar o jejum é imperativo.

A administração de glicose IV é necessária quando houver intolerância alimentar. Ingesta elevada de ácidos graxos de cadeia média e longa deve ser evitada. Suplementos de carnitina são recomendados para estas crianças (BRASILIANA, Grazi,2006).

2.3.20 Deficiência de desidrogenase de acil-CoA de cadeia curta (SCAD)

Os sintomas iniciais de SCAD são o déficit ponderal e a hipoglicemia. Ao longo prazo, há um retardo do desenvolvimento.

Como os outros distúrbios da oxidação dos ácidos graxos, o jejum pode precipitar uma crise e deve ser evitado.

A dieta deve ser controlada e suplementos de carnitina devem ser administrados (BRASILIANA, Grazi,2006).

2.3.21 Hipotireoidismo Congênito

O Hipotireoidismo pode se manifestar clinicamente, dependendo da idade, e da intensidade da deficiência hormonal. São sinais inespecíficos, e é bom lembrar que na primeira semana de vida são quase transparentes, isto é, podem estar presente em recém-nascidos que apresentam ser saudáveis. Já para Murahovschi (2006) os sinais de Hipotireoidismo Congênito começam a aparecer no terceiro mês de vida, como a letargia (a criança chora pouco e dorme muito), dificuldade de alimentação (sucção fraca), dificuldades respiratórias, choro rouco, cianose periférico e padrão mosqueado, constipação, macroglossia (língua grande e protusa), palidez, extremidades frias, icterícia neonatal prolongada e etc, e para o NUPAD (Núcleo de pesquisa em apoio diagnóstico; 2008), após o terceiro mês de vida os sinais citados por Murahovschi são mais evidentes com o retardo do crescimento e do desenvolvimento neuropsicomotor.

A comprovação do diagnóstico é realizado através do Teste do pezinho, realizado depois de alguns dias de vida do neonato, esse exame laboratorial utilizado no Hipotireoidismo Congênito, se dá através da dosagem de TSH e T4 livre, e se caso o exame der positivo para HC, deve ser feito outros exames como ultrassom da tireóide; o tireograma com iodo 131 ou a captação de iodo 131 na 6ª e na 24ª hora e o teste de descarga do perclorato, para ter a confirmação correta de que a criança tenha o HC, e possa fazer o tratamento correto (MURAHOVSKI, 2006).

O tratamento para o Hipotireoidismo Congênito deve ser iniciado assim que confirmado na criança, deve ser feito através de reposição hormonal como o Levo-Tiroxina (L T4), sendo a única esperança para minimizar as seqüelas neurológicas, que o Hipotireoidismo pode vir a causar, a terapia se dá por drogas (medicamentosas) como: tiroxina sintética, que pode ser em dose única diária, essa dose diária (mg/kg) e individualizada é diminuída conforme o tempo vai passando (NUPAD, 2008).

2.3.21.1 Hipotireoidismo Congênito primário

O Hipotireoidismo Congênito primário é causado por anormalidade na formação ou na função da glândula tireóide e pode ser permanente ou transitório. As formas permanentes são as mais importantes, por serem mais freqüentes e pelo fato de necessitarem de tratamento por toda vida (NUPAD, 2008).

2.2.21.2 Hipotireoidismo Congênito secundário

O Hipotireoidismo Congênito secundário, basicamente dito por Murahovschi (2006) e Robbins e Cotran (2005) é uma doença da hipófise, que não consegue fazer o hormônio TSH (hormônio tireo-estimulante ou tireotrofina), uma deficiência, por isso acaba ficando em falta no organismo (NUPAD, 2008).

2.3.22 Fibrose cística

A fibrose cística é diagnosticada na fase de lactante ou no início da infância, porém pode ser diagnosticada tardiamente no decorrer da vida.

A fibrose cística apresenta sintomas extremamente variáveis, desde sintomas mais leves até os mais graves. Do início do nascimento ou durante a vida,

aproximadamente cerca de 5 a 10% dos casos chamam a atenção clínica ao nascer ou logo depois, devido a uma crise de íleo meconial (ROBBENS;COTRAN, 2005).

Uma das maiores complicações da Fibrose Cística são as manifestações pulmonares, como tosse produtiva, ruídos sibilares, hiperinsuflação diagnosticado após a radiografia torácica e resultados de provas de função pulmonar compatíveis com a doença obstrutiva das vias aéreas, fraqueza muscular cianose (SMELTZER; BARE, 2006).

O tratamento médico e medicamentoso vem decorrente para a minimização dos sintomas que a Fibrose Cística desperta, dependendo dos sintomas o paciente deve ser tratado com antibióticos, suplementação vitamínica (vitamina A, D, E, K), broncodilatadores, para diminuir a obstrução do fluxo de ar, fisioterapias respiratórias, após a inalação, deve ser realizado a drenagem postural (e manter por toda a vida), antiinflamatórios, corticóides, oxigênio suplementar para evitar a hipoxea (MURAHOVSKI, 2006).

2.3.23 Toxoplasmose congênita

O diagnóstico da Toxoplasmose congênita pode ser clínico e laboratorial. O teste laboratorial é de extrema importância para a identificação de crianças infectadas, para esse diagnóstico nos recém-nascidos, sendo necessário identificar o anticorpo IgM/ IGA específico contra o *Toxoplasma gondii*. Esse anticorpo pode ser detectado por várias técnicas sendo uma das mais sensíveis e específicas o imunoenensaio enzimático o ELISA-IgM ou IGA (NUPAD, 2008).

O tratamento fornecido pelo NUPAD (2008) é o adotado por especialistas que trata a doença em todo o mundo e consiste no uso da sulfadiazina e da pirimetamina, associadas ao ácido folínico, durante todo o primeiro ano de vida.

Depois dos 12 meses de idade faz-se o controle oftalmológico semestral, independente de queixa ou não de déficit visual, até o início da puberdade e, depois, o controle oftalmológico anual pelo resto da vida. Se durante esse período a criança tiver alguma queixa de déficit visual (diminuição de campo visual, dor ocular, etc) ela deverá fazer e refazer quantos exames oftalmológicos forem necessários.

2.3.24 Fenilcetonúria

Os sinais e sintomas de uma criança que apresenta a Fenilcetonúria são variáveis, quando não começa o tratamento a tempo, mesmo o recém-nascido (RN) tenha aparência normal. Durante o segundo mês de vida, ocorrem vômitos e irritabilidade, o retardo do desenvolvimento intelectual começa a acontecer por volta dos 4 aos 9 meses, e em torno dos 18 meses de vida a criança começa a apresentar episódios de convulsão, afirma Rowland (2007). Também pode estar presente a microcefalia e haver ligeiro aumento no tônus muscular, principalmente nas pernas e 35% dos pacientes é visto um tremor irregular fino das mãos.

O tratamento para os fenilcetonúricos é basicamente uma dieta com baixo teor de fenilalanina. Os alimentos ricos em proteínas que não deveriam ser consumidos, devendo assim ser evitados são os ovos, a carne, o pão, o leite e seus derivados, sendo essencialmente dietéticos. Todos os alimentos de origem animal não são aconselháveis a ingestão (BRASIL, 2004), os alimentos permitidos são: óleos, açúcar, groselha, goiabada, tapioca, chás, amido de milho, sagu, entre outros.

Também têm os considerados de baixo teor de fenilalanina: leite materno ou fórmula infantil, alguns legumes, verduras, raízes, frutas e cereais (por exemplo: arroz, beterraba, cenoura, tomate, cebola, batata, batata baroa, brócolis, repolho, abóbora, abobrinha, berinjela, couve-flor, chuchu, almeirão, couve, maçã, mamão, abacaxi, banana, figo, laranja, maçã, manga, melancia, melão, pêra, pêssego, entre outros), esses devem ser administrado em quantidade oferecida pelo nutricionista (CLUBE PKUP,2007).

Para suprir as necessidades e complementar todos os aminoácidos, vitaminas e minerais que faltam na dieta, o nutricionista ou médico deve prescrever a Fórmula especial PKU (existe fórmulas especiais para cada idade), pois todos os grupos têm necessidade de nutrientes diferentes e precisam manter o nível baixo de fenilalanina no sangue, essa Fórmula especial PKU é fornecida gratuitamente pelo Ministério da Saúde. A pessoa portadora da Fenilcetonúria deve manter dieta durante a vida toda, pois a Fenilcetonúria não tem cura (CLUBE PKUP,2007).

2.3.25 Anemia falciforme

A anemia falciforme é causada por uma mutação no cromossomo 11 que resulta na substituição do ácido glutâmico pela valina na cadeia beta da globina, se tornando em forma de foice, essa mutação no DNA está localizada no braço curto do cromossomo 11 explica Murahovschi (2006). O gene anormal é resultante da hemoglobina falcêmica ou anormal (HbS) (gene normal: HbA).

Esse defeito genético faz com que as hemácias distorçam, transformando em forma de foice ou folha de azevinho, Robbins & Cotran (2005), quando isso acontece o nível de oxigênio no sangue venoso pode-se apresentar baixo e gerar alterações, desde então, o eritrócito portador de HbS perde a sua forma de disco bicôncavo, arredondado, maleável e assume a forma falciforme, rígido e deformado, esses eritrócitos (HbS) podem se juntar ou empilhar ao endotélio dos pequenos vasos sanguíneos, reduzindo o fluxo sanguíneo para outras regiões do corpo, citou Smeltzer & Bare apud Hoffman et al., (2006).

O tratamento da anemia falciforme é o foco de pesquisa continuada relatada Smeltzer & Bare apud Steinber (2006), pois essa doença não possui cura e o tratamento tem a finalidade amenizar os sintomas das crises. A crise deve ser tratada com emergência, os médicos orientam os pacientes em manter repouso em leito, para diminuir o gasto de energia e oxigênio, ter uma dieta nutrida, mantendo-se hidratado por via oral, analgésicos para evitar a dor, e transfusão de sangue para tratar a anemia. Alguns médicos recomendam o uso de penicilina via oral para quem apresenta dificuldade respiratória, oxigenação em curto prazo para evitar que o sistema entre em hipóxia grave que pode ser fatal.

2.3.26 Galactosemia

A Galactosemia é uma doença autossômica recessiva, causada pela deficiência das enzimas galactose-1 -fosfato-uridil-transferase (forma clássica), uridina-difosfatogalactose-4-epimerase e da galactoquinase. Acarreta no acúmulo da

galactose no sangue e nos tecidos. Incidência de 1 em 60.000 a 80.000 nascidos para a forma clássica .

Os sintomas mais comuns da doença são vômitos, aumento do fígado e pigmentação amarelada. Ela se manifesta, normalmente, após os primeiros dias de vida, por causa da ingestão do leite materno. A boa notícia é que ela pode ser identificada assim que o bebê nasce, através de um exame de sangue, o conhecido “teste do pezinho”. Esse é o momento ideal de se detectar o problema, pois os danos causados pela galactosemia poderão ser reduzidos quando ela é diagnosticada precocemente.

O tratamento para a galactosemia é a restrição completa de alimentos que contenham lactose ou galactose. Isso quer dizer que todos os produtos que contenham leite ou derivados de leite deverão ser totalmente excluídos da dieta, bem como algumas frutas que contêm galactose, como mamão papaya, figos secos, abacaxi, melancia, entre outras. Ao introduzir alimentos sólidos na dieta do bebê, é importante verificar todos os rótulos de alimentos que sejam industrializados, de forma a evitar por completo a ingestão da galactose. É fundamental que o bebê com galactosemia seja acompanhado desde o início por um nutricionista para que ele possa ter uma alimentação adequada ao seu crescimento. A dieta isenta de lactose e galactose deverá ser permanente, e um controle constante dos níveis de galactose no sangue devem ser realizados periodicamente e acompanhados por um especialista (BALDO, 2008).

3. BENEFÍCIOS DO TESTE PEZINHO

Alertados a tempo sobre o risco de recorrência das doenças acometidas na família, os pais podem se beneficiar do aconselhamento genético ou diagnóstico pré-natal para uma futura gestação.

O benefício que o teste do pezinho insere na saúde pública é extremamente significativo, sendo que o diagnóstico precoce dessas crianças e a prevenção do risco de retardo mental, invalidez ou morte compensam os custos de uma avaliação criteriosa e permanente oferecida pela metodologia do teste do pezinho. Estudos recentes relacionados à triagem neonatal resultaram em favorável relação custo-benefício para o rastreio de qualquer doença.

Quando a enzima (Deficiência da Desidrogenase dos Ácidos gordo da cadeia media) MCADD, não está funcionando ou em falta, o organismo não consegue utilizar certos tipos de gordura para obter energia. Isto pode levar a baixa de açúcar no sangue, ou hipoglicemia, e o acúmulo de substâncias nocivas no sangue. Quando os pacientes MCADD são geralmente saudáveis, episódios repetidos de crise metabólica podem causar danos permanentes no cérebro. Isso pode resultar em problemas de aprendizagem e retardo mental (PROSSER 2010).

O custo-efetividade da triagem neonatal para MCADD,(Deficiência da Desidrogenase dos Ácidos gordo da cadeia media), é comparável à relação custo-eficácia para intervenções na infância, tais como vacinas (PROSSER 2010).

Segundo Prosser (2010), conforme aumenta o número de rastreio condições, os custos de falsos positivos e associados também aumentam, juntamente com a possível identificação e tratamento de crianças que não podem ter experimentado problemas médicos relacionados na ausência de seleção. Podemos encontrar benefícios possíveis em termos de doenças pulmonares reduzidas e os danos em curto prazo, recém-nascidos após o diagnóstico, mas não à longo prazo. Isto foi atribuído à vários fatores de confusão, que também influenciaram os resultados do pulmão à longo prazo.

A triagem neonatal envolve um grande esforço da saúde pública para que, através da identificação precoce, as crianças se beneficiem de medidas preventivas que amenizem ao máximo a morbidade apurada.

Seleção (Diagnosticado Imunodeficiência combinada severa) SCID, poderá resultar em um grande benefício para as crianças, fazendo análise de custo relativamente eficaz, apesar da baixa incidência da doença.

As evidências convincentes de impacto na saúde tem a ver com a nutrição e crescimento. Estudos têm demonstrado que os recém-nascidos identificados com FC (fibrose cística), através de triagem neonatal e que recebem tratamento precoce, melhoraram o estado nutricional, crescimento e desenvolvimento físico, que, por sua vez, ajuda na prevenção de alterações na função cognitiva (NOTA INFORMATIVA 2006).

Outros benefícios estão relacionados ao psicossocial e o aconselhamento genético é um importante recurso para auxiliar os pais na tomada de decisões de planejamento familiar subsequente. A triagem neonatal envolve um grande esforço de política de saúde para que, através da identificação precoce, crianças se beneficiem de medidas preventivas que amenizem ao máximo a morbidade apurada.

Uma das estratégias que podem ser utilizadas na saúde pública é a triagem que significa identificar aqueles indivíduos que estão em risco de desenvolver uma doença específica e que se beneficiariam de investigação adicional. A possibilidade de um tratamento eficaz e de uma relação custo-benefício favorável, da triagem neonatal para esta doença tornou-se obrigatória em quase todos os países (SOUZA, et al.,2002)

É preciso enfatizar que o benefício mais importante é a ampla cobertura e o diagnóstico precoce de uma doença. A estrutura para um apoio permanente às famílias e ao paciente para que este realmente se trate a vida toda e seja uma criança saudável, um cidadão produtivo (GOLDBECK, 2001).

Alem dos benefícios que serão oferecidos à sociedade, é preciso que se prepare para a procura de soluções para novas questões, não só as técnicas científicas, mas também filosóficas (MALUF JUNIOR, 2008)

3.1 Informações para pais e leitores

As orientações relacionadas à triagem neonatal devem ser realizadas através de uma linguagem simples, e o pré-natal é um dos momentos mais propícios para que as mães recebam orientações a respeito dos cuidados a serem prestados ao recém-nascido e que essas informações são reforçadas durante a internação na maternidade.

Sendo assim é preciso haver também orientações à mãe na saída da maternidade para o comparecimento na US (unidade de saúde), mais próxima de sua casa, para coletar o Teste do Pezinho sendo que o período mais ideal para coleta é do 3º ao 7º dia, explicando da importância e já esclarecendo algumas dúvidas que a mãe possa apresentar.

Entretanto a maioria das pessoas não sabe, que o teste feito no SUS tem garantia de todo o encaminhamento e acompanhamento clínico, exames complementares e tratamento disponível para um recém-nascido rastreado com algumas doenças, e por ser um programa do Ministério da Saúde, deve ser gratuito.

Todos os pais deveriam ser informados, antes da coleta da TN, (triagem neonatal) sobre as doenças que estão sendo pesquisadas, sobre a chance de ocorrência de falso-negativos e falso-positivos, e sobre a eventual necessidade de recoleta de amostra de sangue do recém-nascido.

É fundamental que as famílias saibam que as maiores partes das doenças triadas no Teste do Pezinho são assintomática no período neonatal e que, portanto, não devem demorar em procurar a confirmação diagnóstica dos casos suspeitos. Pois o risco de gerar seqüelas graves e irreversíveis no desenvolvimento da criança, que só serão perceptíveis tardiamente (FLORENCO 2010).

Dependendo da doença detectada, pode-se obter adequada orientação sobre o tratamento nos Serviços de Referência em Triagem Neonatal, e que contam com uma equipe multidisciplinar especializada, ou buscar apoio com especialistas. As demais doenças triadas requerem orientações específicas que podem ser obtidas com o pediatra, nos Serviços de Referência em Triagem Neonatal ou junto ao laboratório que realiza o exame.

Sabendo-se que todas as crianças que apresentam alterações no teste do pezinho são automaticamente encaminhadas para os serviços de referência para cada doença, onde são acompanhadas.

Sendo assim é importante que a família saiba que o tratamento só deve ser interrompido sob orientação médica. Informando as pessoas sobre a importância do teste do pezinho, por meio da conscientização, da sensibilização.

As crianças não tratadas precocemente são acometidas de retardo mental de graus variáveis, retardo de crescimento, surdez e outros sintomas metabólicos graves.

Orientar bem os pais dos recém-nascidos, e tranquilizá-los, que o teste do pezinho serve para detectar doenças e garantir ao bebê a certeza de uma qualidade melhor de vida.

Portanto é preciso que a família compreenda que suas responsabilidades com o sucesso da ação e com a prevenção das seqüelas da doença no seu recém-nascido. Estas responsabilidades serão informadas pelo médico e pela equipe multidisciplinar, mas precisam ser continuamente reiteradas pelo profissional de saúde da atenção básica do município.

E se a família não cooperar em realizar o tratamento prescrito pelo médico, todos os nossos esforços não terão valido a pena. E possivelmente o recém-nascido sofrerá as seqüelas da doença na interrupção do tratamento de qualquer uma das patologias.

4 ASSISTÊNCIA DA ENFERMAGEM NO TESTE DO PEZINHO

Devido a tal importância no diagnóstico precoce de tais doenças na realização do exame, é importante e necessária a realização de maneira correta da coleta do material e uma melhor conscientização às famílias do procedimento que envolve esta triagem neonatal, que por vezes recai sobre as ações de responsabilidade da enfermagem. Portanto a equipe de enfermagem tem participação importante e intransferível no Programa Nacional de Triagem Neonatal, porque é o profissional de enfermagem quem mais tem contato com a mãe e o recém-nascido (SILVA et al., 2003).

Sendo assim o profissional designado como responsável pela coleta em cada posto é a pessoa que será acionada pelo (serviço de referencia em triagem neonatal) SRTN, toda vez que o contato com a família se fizer necessário. Geralmente é um profissional de enfermagem, cuja atividade é regulamentada por legislação específica.

As equipes de enfermagem durante o pré-natal, nas unidades básicas de saúde, devem informar e orientar a gestante que, quando o seu bebê nascer fará um exame chamado teste do pezinho, no qual serão coletadas algumas gotinhas de sangue do calcanhar do bebê, para uma prevenção de possíveis danos como retardo mental e outros comprometimentos. A informação deve ser realizada sendo que é um exame gratuito e exigido por lei, portanto elas todos tem o direito ao exame. Eles deverão apresentar os resultados ao pediatra que acompanha a criança, que fará a transcrição dos mesmos na carteira de vacinação. Assim, a futura mãe já estará informada e ciente de que deverá exigir o exame quando seu filho nascer (BOAS 2010).

A técnica correta de coleta das amostras de sangue para o teste do pezinho é um procedimento de enfermagem. O profissional deverá estar ciente do e por que irá fazer essa coleta. Deve haver uma preocupação no preenchimento da ficha de coleta, pois é nela que se encontram a informação necessária sobre a criança, e, se houver caso de reconvocação do bebê para nova coleta por resultado alterado ou

erro técnico, a busca da mãe será mais rápida e eficiente. Realizar sempre o preparo psicológico da mãe e, se possível, intervir para que ela participe do momento da coleta (NUPAD, 1998).

4.1 Procedimento da coleta

Após o registro dos dados da coleta, deve-se fazer o aquecimento do pé do recém-nascido. Primeiramente deve-se ferver água, atingindo em média 53°C e colocá-la em bolsa térmica que reduzirá a temperatura para 44°C. Conferir com a mão se a temperatura não está muito excessiva. Manter o pé a ser aquecido coberto com uma peça fina, podendo ser meia ou sapatinho. Dobrar a bolsa de modo a envolver o pé, fixando-a com um garroteador de borracha ou elástico. Deixar a bolsa de água quente por 5 minutos sobre o pé, mantendo a criança com o pé abaixo do nível do coração. O aquecimento prévio do pé do bebê leva à vasodilatação e, conseqüentemente, a um aumento do fluxo sangüíneo, que favorece a boa coleta (BRASIL, 2002).

Este procedimento só deverá ser realizado quando necessário e sob atenta supervisão de todos os passos, a fim de evitar queimaduras no pé da criança. O enfermeiro especialmente treinado, responsável pela execução do teste do pezinho deve lavar as mãos e calçar as luvas e em seguida pedir a pessoa responsável pela criança que a coloque em decúbito ventral em seu ombro (posição de arrote) ou inclinado (posição de amamentar), o profissional deve ficar sentado em frente às costas da criança e retirar a bolsa de água quente realizando a anti-sepsia do calcanhar da mesma com o algodão ligeiramente umedecido no álcool a 70% e aguardar à secagem massageando o pé do bebê até a área do calcâneo, ativando a circulação, certificando-se de que o calcanhar esteja avermelhado (NUNES, 2009).

Aguardar a secagem completa do álcool, sendo que não é indicado à realização da punção enquanto existir álcool, porque sua mistura com o sangue leva à diluição da amostra e rompimento dos glóbulos sangüíneos (hemólise). Não é indicado à utilização de álcool iodado ou anti-séptico colorido, porque eles interferem

nos resultados de algumas das análises. Siga as normas de anti-sepsia da Comissão de Controle de Infecção Hospitalar para evitar infecção local.

A escolha do local adequado da punção é muito importante. Um procedimento seguro evita possíveis 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, como mostradas na figura 2. 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.

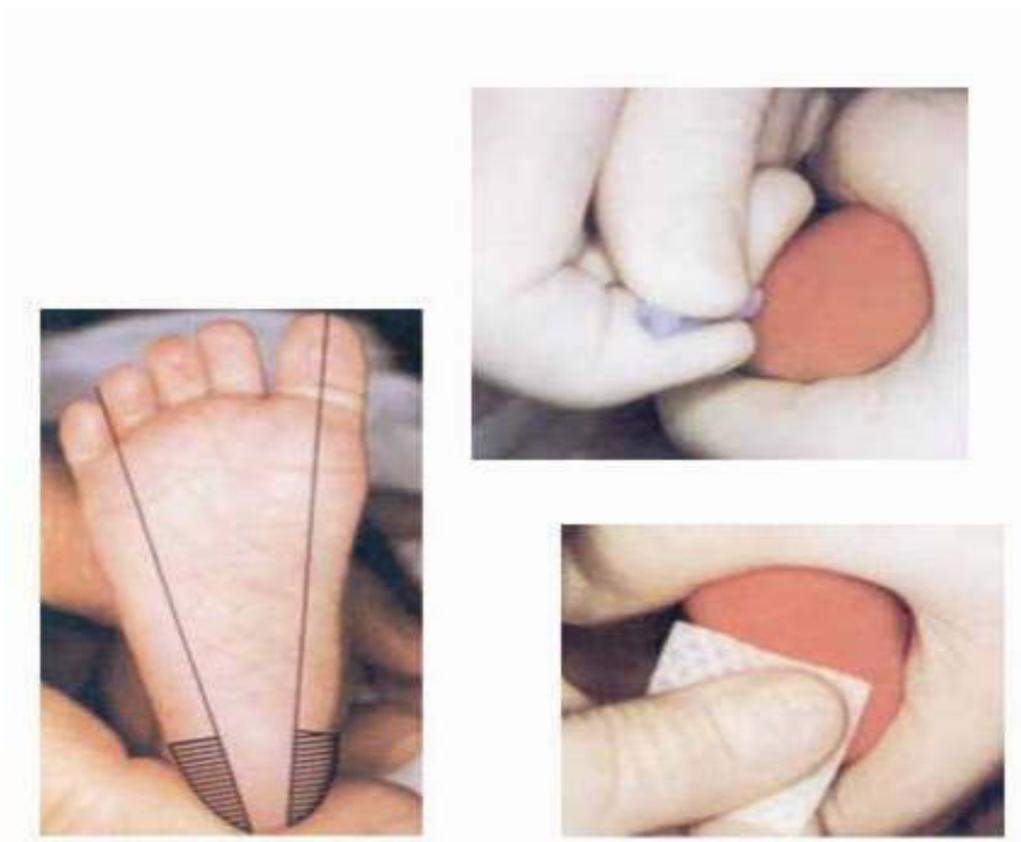


Figura 2: Procedimento da coleta de sangue para a realização do teste do pezinho

FONTE: CARVALHO, Francimeiry, 2009

Um procedimento eficiente irá prevenir a re-coleta por devolução de amostra inadequada e, conseqüentemente, evitar transtornos de localização da família para agendamento de nova coleta (BRASIL, 2002).

De acordo com Costa (2003), a punção é feita com a penetração de uma lanceta em uma das regiões plantares do calcanhar em um movimento único e firme

e logo após realiza-se um movimento de rotação para esquerda e direita. A primeira gota de sangue deve ser desprezada. Atentar para não comprimir excessivamente o pé do bebê, evitando desta forma a hemólise.

Após a punção deixar o sangue pingar no papel filtro, observando os círculos e o preenchimento completo nos dois lados do papel. Assim que a gota de sangue pingar, movimentar o papel para auxiliar o preenchimento total do círculo e para evitar excesso local de sangue, no caso pingar gota sobre gota como podemos ver na figura 3 . Deve-se ter o cuidado para não coagular a gota no pé ou no papel filtro diz Mattozo (2005). Caso não sejam obtidas gotas suficientes após todas as manobras recomendadas, pegar outra lanceta e puncionar outro ponto do mesmo pé.



Figura 3. Coleta de sangue na porção do calcanhar do recém-nascido e o preenchimento do cartão de análise.
FONTE: FLORENÇO, Márcia, 2010

Não é indicado retornar um círculo já coletado no sangramento para completar áreas mal preenchidas. A superposição de camadas de sangue interfere nos resultados dos testes.

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. Após cada punção deve-se desprezar a lanceta em local apropriado (BRASIL, 2004).

Após a coleta e o preenchimento do cartão, deve-se observar visualmente ou com o papel contra a luz, para ter certeza de que o sangue passou para o outro lado, evitando assim a insuficiência de material (BRASIL, 2004).

Ao término do procedimento o local da punção será comprimido com algodão ou gaze para estancar o sangramento, não havendo a necessidade de se fazer curativo.

Terminada a coleta, as amostras devem ser colocadas em uma prateleira à temperatura ambiente por três horas de maneira isolada e em posição horizontal, como mostra a figura 4. Quando as amostras estiverem completamente secas no papel filtro, são colocadas em um envelope e enviadas para análise no laboratório credenciado pelo SUS (Sistema único de Saúde). Caso essas amostras não forem enviadas ao laboratório logo após a secagem completa das mesmas, podem ser empilhadas (processo de acondicionamento), neste caso, recomenda-se a preservação das amostras em geladeira, no meio ou parte baixa, dentro de um recipiente tampado em uma caixa de isopor ou de plástico, cobrindo-se os envelopes com uma toalha de papel para reter a umidade (BRASIL, 2004).

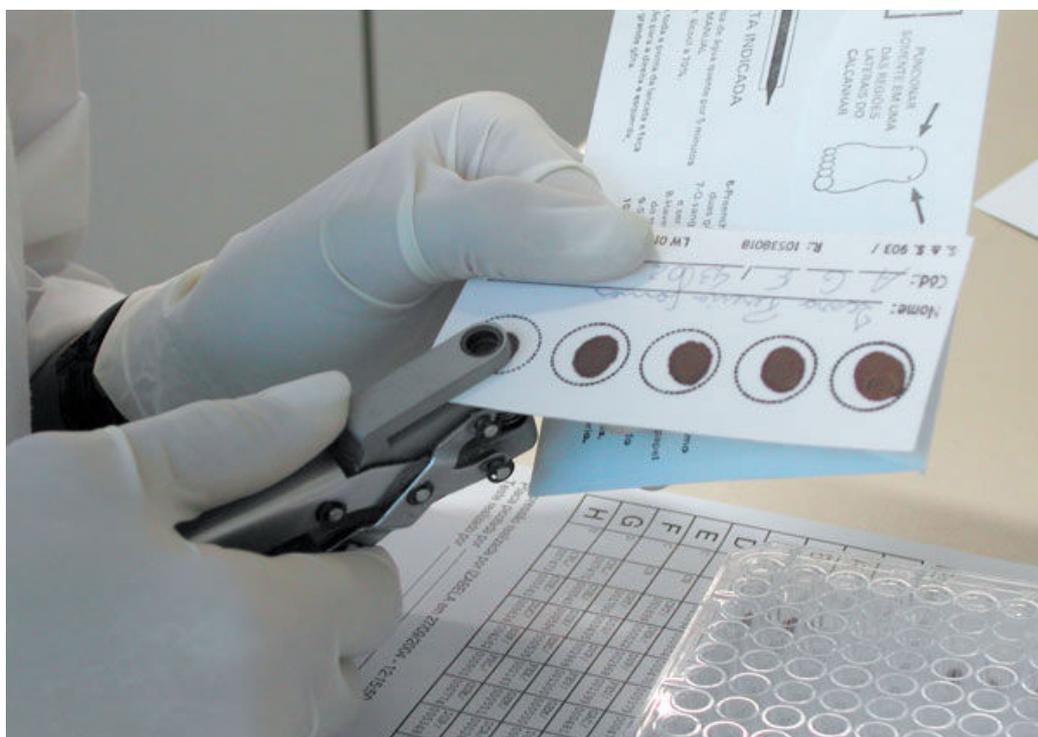


Figura 4 Coleta de sangue e acondicionamento do mesmo sobre o cartão

FONTE: FAIOLI, Elder, 2008

Após o procedimento, destacar o informativo destinado aos pais da ficha de coleta e entregar à mãe, reforçar a importância do exame e orientá-la a buscar o resultado dentro de 15 dias, na secretaria da maternidade ou da unidade de saúde onde foi efetuada a coleta, para apresentá-lo ao médico. Caso o resultado seja positivo para alguma doença prevista no (Programa Nacional de Triagem Neonatal) PNTN, o laboratório responsável faz uma busca ativa para localizar o bebê e realizar uma segunda coleta para o exame urgente de confirmação e diagnóstico final (BRASIL, 2006).

O papel da enfermagem no teste do pezinho é extremamente importante e necessário, desde a informação às mães até a volta delas na busca do resultado do exame. No entanto, para que o PNTN tenha êxito, atingindo o seu maior objetivo, que é a prevenção das seqüelas, faz-se necessário um trabalho de base. Em um primeiro momento, a enfermagem, interagindo com as futuras mães ainda no pré-natal, com os familiares e até com as comunidades, informando as pessoas sobre a importância do teste do pezinho, por meio da conscientização, da sensibilização, pois, segundo Mazza (1998), é no processo de interação entre seres humanos que a enfermagem se desenvolve.

De acordo com Marton (2002), a enfermagem, é como um conjunto de ações interativas entre pessoas, visando ao bem-estar do outro em toda a sua complexidade, por meio de atitudes humanizadas de prevenção, cuidado e educação, por ações simples e rotineiras como a coleta de sangue para o teste do pezinho, ajudar crianças portadoras de doenças congênitas a atingirem um futuro mais promissor, evitando que seu desenvolvimento normal seja interrompido ou retardado. Existem ainda outros fatores que devem ser observados pelos profissionais de enfermagem no momento da coleta. É muito importante, por exemplo, que o profissional coloque-se no lugar da mãe e principalmente do recém-nascido, procurando sempre desenvolver a técnica de maneira correta, com uma concepção humanizada para "o cuidar", visando o bem-estar e o conforto do paciente e não o que é mais fácil e mais cômodo para si, a fim de evitar seqüelas irreparáveis na criança, destaca SILVA et al., (2003).

Todos os profissionais de saúde que têm contato com o público alvo devem disponibilizar informações corretas e completas sobre o Teste do Pezinho. Segundo Silva (2003), são os profissionais da enfermagem os responsáveis pela orientação e divulgação das informações relativas.

Os profissionais envolvidos no processo da Triagem neonatal, devem se esforçar ao máximo para atender as necessidades de aprendizagem e assimilação da população, adotando maneiras mais fáceis de conscientizar o público alvo. Aquecer sempre o pezinho do bebê com bolsa de água morna ou compressa morna, para melhor obtenção do sangue, fazer anti-sepsia no local correto do pé, com o algodão ligeiramente umedecido no álcool 70%, puncionar com lanceta estéril e descartável num movimento único e firme, desprezar sempre a primeira formação de gota de sangue, não comprimir demasiado, evitando a hemólise e iniciar a coleta, deixando sempre o sangue pingar no papel filtro, observando os círculos e o preenchimento completo nos dois lados do papel.

O papel da Enfermagem no PNTN (Programa Nacional de Triagem Neonatal), “Teste do Pezinho” é extremamente importante e necessário desde a informação às mães até a volta delas na busca do resultado do exame. É preciso que o profissional de enfermagem se conscientize do seu papel como agente multiplicador de informações e orientações no trabalho preventivo da Saúde Mental.

Os profissionais de saúde, através da assistência, da educação para a saúde e do encaminhamento, contribuem para que as mães busquem caminhos e meios para o atendimento adequado aos seus filhos.

Os profissionais de saúde, em especial os enfermeiros, ao orientar as mães a respeito da finalidade do teste, devem enfatizar seus benefícios, especificando a prevenção de agravos.

Na área da saúde, em especial na enfermagem, a educação permanente é um instrumento importante para inserir o profissional no cenário de mudanças. A qual deve ser entendida como um processo amplo que percorre toda a vida do indivíduo, garantindo o acesso ao conhecimento, propiciando o desenvolvimento profissional e pessoal, bem como a melhoria na qualidade da assistência, respaldada pela sistematização e humanização no processo assistencial da enfermagem.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com este estudo descrevemos a história do Teste do Pezinho no Brasil e também na América - latina que teve início do ano de 1976. Abordamos também a importância da coleta correta para o rápido diagnóstico de algumas possíveis doenças que possam trazer seqüelas irreversíveis para criança.

Este trabalho teve por finalidade colaborar na orientação dos profissionais de enfermagem em relação á importância da Triagem Neonatal e a sua Prevenção de doenças genéticas que poderão causar distúrbios graves, pois são estes profissionais que acompanharão a gestante até o nascimento do bebê.

É importante também esclarecer que as doenças triadas diagnosticadas pelos Programas de Triagem Neonatal, são devidamente encaminhadas para o tratamento ideal, evitando o agravamento do estado clínico e melhorando a qualidade de vida dos afetados.

Sabe-se que cabe ao profissional de enfermagem informar aos pais os resultados o mais breve possível, para que o tratamento inicie rapidamente, caso a criança seja diagnosticada com algumas das patologias.

Algumas doenças devem ser prestadas sempre que possível e da forma mais adequada, para que juntos, mãe e profissional de saúde, alcancem através de uma única diretriz a manutenção da saúde e, conseqüentemente, a prevenção de agravos e uma melhoria da qualidade de vida da população infantil.

Neste estudo abordamos informações sobre a compreensão que os pais e cuidadores têm acerca do teste do pezinho como importante elemento na identificação e na prevenção de conseqüências de doenças crônicas na infância

REFERENCIAS

ARAUJO, F. F., GUEDES, H.M. . Grau de conhecimento das puérperas do bairro São Domingos, Coronel Fabriciano, sobre a importância da triagem neonatal. Disponível em: (www.unilestemg.br) **revista online** ,v.02. Acesso 22 jun 2010

AMORIM, J. F., SOUZA, M.H.N. O conhecimento das mães acerca da triagem neonatal. **Rev. Enf. UERJ** 13:27-31 2005. Disponível em: (base.bireme.br/.../online). Acesso em 11 de set..2010

BOAS, N. K. V. A Importância da triagem neonatal no teste do pezinho. Publicado em 12 de julho 2010. Disponível em: (www.webartigos.com). Acesso em 25 agosto 2010.

BRASILIANA, G. O teste do pezinho consegue detectar o autismo. 05 de setembro de 2006. Disponível em: (br.answers.yahoo.com/question/index). Acesso em: 09 Outubro 2010

CARVALHO, F. triagem neonatal (teste do pezinho). Dezembro de 2009. Disponível em: (enfermagempiaui.blogspot.com/2010/04/triagemneonatal). Acesso em: 12 outubro 2010.

FAIOLI, E. Números da triagem neonatal de Minas Gerais são destaque em relatório do Ministério da Saúde. 13 novembro 2008. Disponível em: (www.medicina.ufmg.br). Acesso em: 02 outubro 2010.

FLORENCO, M. Sistematização da assistência de enfermagem (sae). 06 junho 2010. Disponível em: (enfermagem - sae-blogspot.com/2010/06/teste-do-pezinho.htm). Acesso em 28 de jun.2010.

GOLDBECK, A. S. Manual_teste_pezinho. Ano de 2001. Disponível em: (www.portalcorem_rs.gov.br). Acesso em: 25 agosto 2010.

JRDB,B., LM,B., DSKINNER,D. Mudancas de perpesctiva sobre beneficios . Deu Disabilretard Ment Res. Rev. 12 de abril 2006. Disponível em: (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/).Acesso em 04 de set. 2010

MALUF JUNIOR, P. T. Do teste do pezinho para medicina genomica. **Pediatria**. São Paulo 30 de mar 2008,142-143. Disponível em: (www.pediatriasãopaulo.usp.br). Acesso em 07 de set. 2010.

NADAI, C. P. et al. Aminoacidopatias: caraterísticas clínicas e genéticas. Setembro 2005. Disponível em: (www.cibersaude.com.br). Acesso em: 10 outubro 2010.

NOTA INFORMATIVA. Universal triagem neonatal para fibrose cística em connecticut. DPH instituto virtual de Genomica. Julho de 2006. Disponível em (www.ct.gov/lib/dph/genomics). Acesso em 07 de set. 2010.

NUNES,N. A importância do teste do pezinho para o enfermeiro na promoção da saúde na atenção básica. 24 outubro 2009. Disponível em: (www.webartigos.com). Acesso em 29 junho 2010.

OLIVEIRA, D. F. L.; VINHEIRAS, C. S. L.; SOUZA, D. F. Gerenciamento Da Assistência A Criança: Abordando Sobre O Teste Do Pezinho. Ano 2007. Disponível em: (www.uff.br/revista_gerenciamento_da_assistencia_a_crianca). Acesso 23 de julho 2010.

PHILIPPA, B. Revista Benefícios da triagem neonatal para fibrose cística. 09 fevereiro 2009. Disponível em: (www.phgfoundation.org/news/4475). Acesso em 07 de set. 2010.

PROSSER, L. A. et al. Benefícios superam os riscos associados com a triagem neonatal para desordem. Revista Sience Daly 1 fevereiro 2010 . Disponível em: (www.sciencedaly.com/releases/ 2010). Acesso em: 06 de set. 2010.

RIBEIRO et al. Revista a importância do teste do pezinho. Disponível em: (www.pdfpdf.com,Create PDF with PDF4U). If you wish ... Acesso 29 jul. 2010

SILVA, M.B.G.; LACERDA, M.R. "Teste do pezinho": por que coletar na alta hospitalar. **Revista Eletrônica de Enfermagem**, v. 5 n. 2 p. 50 - 54 2003. Disponível em:(<http://www.fen.ufg.br/revista>). Acesso 04 agos 2010.

SILVA, M.B.G.; LACERDA, M.R. - "Teste do pezinho": por que coletar na alta hospitalar. **Revista-60. Eletrônica de Enfermagem**, v. 5 n. 2 p. 60 – 64 2003. Disponível em: (<http://www.fen.ufg.br/revista>). Acesso 10 agos. 2010

SOUZA, SCHWARTZ, GIUGLIANI. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. Ciências saúde coletiva vol.7 n1 são paulo 2002. disponível em: (www.scielosp.org Scielophppid=51413). Acesso: 05 jun 2010

TONIN, A. M. Investigação dos efeitos de ácidos graxos de cadeia longa. 13 de maio 2010. Disponível em: (www.lume.ufrgs.br). Acesso em: 17 de agosto 2010.