



HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA
DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO

www.hcrp.fmrp.usp.br



MANUAL DE NORMAS TÉCNICAS E ROTINAS DO TESTE DE TRIAGEM NEONATAL

**Laboratório de Triagem Neonatal do Hospital das Clínicas
da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP**

2011

1. Introdução

A finalidade do Teste Triagem Neonatal (“Teste do Pezinho”) é o rastreamento neonatal de crianças portadoras de doenças que devem ser diagnosticadas e tratadas o mais precocemente possível a fim de evitar seqüelas para o paciente, como o Hipotireoidismo Congênito (HC) e a Fenilcetonúria (PKU), ou então, doenças que cursam com elevada morbi-mortalidade, a qual pode ser diminuída através de alguns cuidados básicos de saúde, como no caso da Anemia Falciforme e de outras hemoglobinopatias e da Fibrose Cística (FC) (uso profilático de antibióticos, vacinação adequada; uso de ácido fólico, etc).

O “Teste do Pezinho” faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), um programa de saúde pública que foi implantado em 2001 através da Portaria Ministerial Nº 822 de 06/06/01 do Ministério de Saúde e que determina a gratuidade e obrigatoriedade da realização dos testes para diagnóstico neonatal da PKU, HC, Hemoglobinopatias e FC. Este programa tem como objetivos ampliar a triagem neonatal já existente, ampliar a cobertura populacional da triagem neonatal para 100% dos nascidos vivos, realizar a busca ativa de pacientes suspeitos de serem portadores das patologias, a confirmação diagnóstica, o acompanhamento e tratamento adequados dos pacientes e criar um sistema de informações para cadastrar todos os pacientes num Banco de Dados Nacional ((*Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa de Triagem Neonatal – 2ª edição ampliada – Ministério da Saúde – Brasília-DF – 2004*).

Para que estes objetivos sejam alcançados, alguns passos devem seguidos: **1)** Coleta correta e em tempo adequado da amostra sangüínea; **2)** Rápido envio da amostra para o laboratório; **3)** Realização correta do exame pelo laboratório; **4)** Rápida comunicação dos resultados dos exames; **5)** Um centro de referência onde exista(m) médico(s) treinado(s) para estabelecer o diagnóstico correto e onde o seguimento das crianças afetadas possa ser realizado; **6)** Avaliações periódicas do programa quanto ao seu controle de qualidade, com reportagem dos resultados destas avaliações às autoridades responsáveis, a fim de que possíveis melhorias possam ser realizadas.

Sendo assim, é de extrema importância que a coleta, o preenchimento do pedido de exame e o envio do exame ao laboratório sejam feitos corretamente, a fim de que o resultado do teste seja confiável e liberado para o médico e para a família o mais breve

possível. Pra isto, contamos com a colaboração de todos os profissionais envolvidos na realização do exame.

2. História e Legislação sobre a Triagem Neonatal

Robert Guthrie demonstrou, na década de 60, que a PKU poderia ser precocemente detectada logo após o nascimento pela determinação da concentração de fenilalanina em amostras de sangue seco colhido em papel-filtro dos recém-nascidos. Desde então, programas de triagem neonatal incluindo o diagnóstico de diversas doenças foram implantados em todo o mundo, tornando-se parte fundamental dos programas de saúde pública.

A maioria desses programas teve início com a triagem da PKU e do HC, com posterior ampliação para outras doenças, as quais variam de país para país ou até mesmo dentro do mesmo país (Hemoglobinopatias, Fibrose Cística, Galactosemia, Hiperplasia Congênita de Adrenal, deficiência de Biotinidase, deficiência de Glicose 6 Fosfato, Toxoplasmose, Homocistinúria, etc).

No Brasil, o Programa Triagem Neonatal teve início em 1976 com o projeto pioneiro coordenado pelo Prof. Benjamin Schmidt para a triagem da PKU junto à Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo (APAE-SP). A partir de 1980 foi introduzida a triagem para Hipotireoidismo Congênito.

Em 1983, através da Lei Estadual Nº 3914 de 14/11/83, a triagem neonatal para estas duas doenças (Teste do Pezinho) tornou-se obrigatória no estado de São Paulo para as crianças nascidas em hospitais e maternidades públicos estaduais e, em 1990, esta obrigatoriedade foi estendida para as crianças nascidas em todo o país, seja na rede pública ou na rede privada (Lei Federal Nº 8069 de 13/07/90). Inicialmente, para atender as exigências da lei, o Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto (HCRP) – USP firmou um convênio com a Universidade Federal de São Paulo (Universidade Paulista de Medicina) para a realização do TSH Neonatal e com a APAE de São Paulo para a realização dos exames para a detecção da Fenilcetonúria. Com a montagem dos métodos necessários para a realização dos referidos exames, o HCRP efetivamente implantou o seu Programa de Triagem Neonatal para Hipotireoidismo Congênito em 1994 e para Fenilcetonúria em 1995. A partir de agosto de 1996, este programa passou a atender, não só as crianças

nascidas neste hospital, mas todas as crianças nascidas nos municípios que compõem a Divisão Regional de Saúde (DRS) de Ribeirão Preto (DRS13).

Em setembro de 1999, foi fundada a Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal com a finalidade de reunir os diversos serviços existentes e os profissionais ligados à área, e em 6 de junho de 2001, o Ministério da Saúde fez o lançamento do PNTN (Portaria GM/MS nº 822), dividindo os estados brasileiros em 3 fases de acordo com as doenças rastreadas: Fase I = diagnóstico de HC e PKU, Fase II = diagnóstico de HC, PKU e hemoglobinopatias e Fase III = diagnóstico de HC, PKU, hemoglobinopatias e FC.

Em janeiro de 2002, o Laboratório de *Screening* do HCRP foi credenciado pelo Ministério da Saúde como um dos centros de referência em Triagem Neonatal do Estado de São Paulo (fase II), o que tornou obrigatório, além do rastreamento neonatal do HC e da PKU, a triagem da Anemia Falciforme e outras hemoglobinopatias.

A partir de novembro de 2002, o Programa de Triagem Neonatal do HCRP assumiu a responsabilidade de realizar os testes de triagem neonatal das crianças nascidas nas cidades pertencentes à DRS de Franca (DRS 8) e, a partir de fevereiro de 2003, daquelas pertencentes à DRS de Barretos (DRS 5).

Em fevereiro de 2010, cumprindo o prazo previsto pela Justiça Federal de São Paulo, foi iniciada a fase III do PNTN neste Estado, sendo implantada a triagem de FC para todas as crianças nascidas vivas.

Atualmente todos os estados brasileiros estão habilitados no PNTN com pelo menos 1 serviço de referência credenciado pelo ministério da saúde (Figura 1) e o HCRP é um dos 6 centros de referência em Triagem Neonatal do Estado de São Paulo, estando credenciado na fase III do PNTN. Realiza a triagem neonatal de todas as crianças nascidas vivas nos municípios pertencentes às DRSs 5 (Barretos), 8 (Franca) e 13 (Ribeirão Preto), totalizando um atendimento a 67 municípios (140 postos de coleta), com uma média de 29.000 RNs triados por ano (Figura 2).

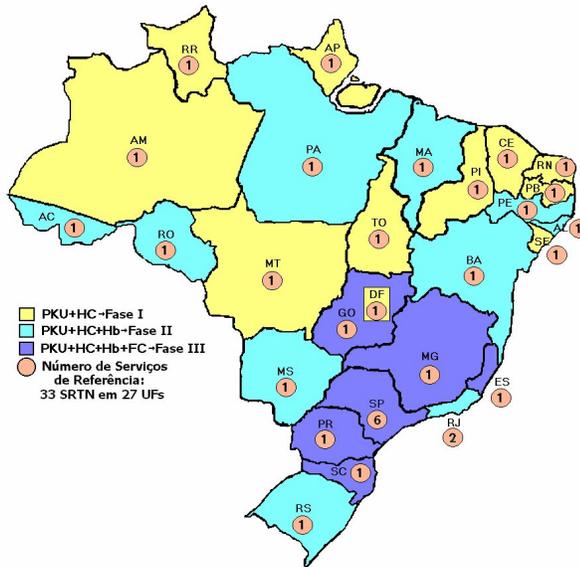


Figura 1 – Situação atual do credenciamento dos diferentes estados para a realização da triagem neonatal (fases do PNTN).

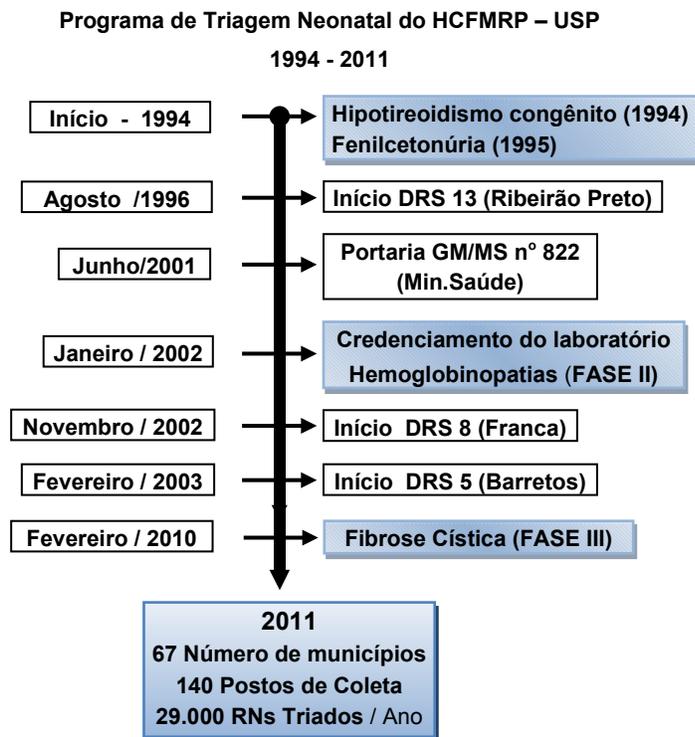


Figura 2 – Histórico do Programa de Triagem Neonatal do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP.

3. Como é feita a Triagem Neonatal no HCFMRP-USP

I) Fenilcetonúria (PKU)

A PKU é uma doença genética, autossômica recessiva, caracterizada pelo defeito ou ausência da enzima fenilalanina hidroxilase, responsável pela conversão da fenilalanina em tirosina. Quando existe a doença, esta reação enzimática não ocorre ou ocorre de maneira lentificada, levando a um acúmulo de fenilalanina no sangue do paciente. Sendo assim, o diagnóstico laboratorial da PKU se dá através da dosagem elevada de fenilalanina (FAL) no sangue do paciente. O 1º resultado de FAL raramente permite o diagnóstico imediato da fenilcetonúria. É necessária uma nova coleta o mais rapidamente possível para que possa ser avaliado como está evoluindo o metabolismo da fenilalanina naquela criança. Apenas após o 2º resultado é que se pode orientar melhor a família da criança. É considerado normal um resultado de FAL < 4 mg%.

II) Hipotireoidismo Congênito (HC)

O HC ocorre quando a glândula tireóide do RN não é capaz de produzir quantidades adequadas de hormônios tireoidianos (T_3 e T_4), o que resulta numa redução generalizada dos processos metabólicos e retardo mental, se não tratado precocemente. Na maioria das vezes, se deve a uma alteração primária na glândula tireóide, com conseqüente elevação do TSH, hormônio produzido pela hipófise e que regula a função tireoidiana. A Triagem Neonatal para HC pode ser realizada pela dosagem de TSH (no caso de um RN afetado, este hormônio está elevado) e/ou pela dosagem de T_4 (no caso de um RN afetado, este hormônio está diminuído). No HCRP, utiliza-se a dosagem de TSH em sangue colhido em papel filtro (TSH neo), sendo considerados resultados alterados aqueles $\geq 10 \mu\text{UI/ml}$. Valores maiores do que este sugerem o diagnóstico de HC e demandam uma avaliação clínica (história e exame físico) imediata do recém-nascido e confirmação diagnóstica através da dosagem sérica de TSH e T_4 .

III) Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias

A anemia falciforme é a doença hereditária mais freqüente no Brasil. É uma alteração genética, autossômica recessiva, causada por uma mutação no gene da globina beta da hemoglobina, originando, no lugar da hemoglobina A (HbA), uma hemoglobina mutante denominada hemoglobina S (HbS). Esta Hb S, em algumas situações, provoca a

distorção dos eritrócitos, fazendo-os tomar a forma de “foice” ou “meia-lua”, com conseqüente anemia, vaso-oclusão, dor e lesões de órgãos-alvos.

O termo anemia falciforme define a situação de homozigose (Hb SS), ou seja, a criança recebe de cada pai um gene para HbS. No caso de heterozigose (HbAS), quando a criança recebe um gene mutado (HbS) de um dos pais e um gene normal (HbA) do outro, ela é portadora de traço falciforme, o que não é doença (a criança não tem anemia e nem outras manifestações clínicas).

Além disso, o gene da HbS pode se combinar com outras alterações hereditárias das hemoglobinas, como Hb C, D e E, alfa e beta-talassemia, gerando doenças que se apresentam com sintomas semelhantes aos da anemia falciforme. Este conjunto de combinações SS, SC, SD, S-betatalassemia e outras, é denominado de doença falciforme.

O diagnóstico neonatal destas hemoglobinopatias é realizado, no HCFMRP-USP, através da análise do padrão de hemoglobinas por método HPLC associada à cromatografia de troca catiônica, sendo considerado normal a presença apenas do padrão HbA.

IV) Fibrose Cística (FC)

A FC é uma doença hereditária autossômica recessiva, caracterizada por uma grande heterogeneidade de manifestações clínicas. No entanto, a tríade clássica da doença é constituída de doença pulmonar crônica (infecções pulmonares recorrentes) insuficiência pancreática (diarréia e desnutrição) e teores elevados de cloreto de sódio no suor (“suor salgado”).

Existem vários protocolos de triagem neonatal, sendo utilizado no HCFMRP-USP o IRT1/IRT2, que consiste na dosagem da imunotripsina reativa (IRT), um precursor da enzima pancreática tripsina, cuja concentração costuma estar elevada no sangue dos recém-nascidos com FC. Como o IRT é um exame que se apresenta elevado em várias circunstâncias, que não propriamente a doença, tais como na prematuridade e na presença de infecções, com alta taxa de resultados falso-positivos, quando o primeiro exame (IRT1) mostra-se alterado, sempre deve ser coletada uma 2ª amostra para confirmação diagnóstica (IRT2). Este 2º exame deve ser realizado sempre entre a 3ª e 4ª semanas de vida do RN. Este tempo é de extrema importância, visto que há uma queda crescente dos níveis da enzima com o passar dos dias e, após 45 dias, o valor do IRT se normaliza mesmo a criança sendo afetada, dificultando o diagnóstico da FC. Aquelas

crianças que apresentam os 2 IRT alterados (valor de referência < 70 ng/ml), devem ser submetidas à avaliação clínica e ao teste do cloro no suor para confirmação diagnóstica.

3. Coleta do exame

O “Teste do Pezinho” deve ser colhido em todo recém-nascido (RN) com 3 a 5 dias de vida, **de preferência no 3º dia**. Apesar de ele poder ser realizado mais tardiamente, é de extrema importância a divulgação para o público o período ideal de coleta do exame, evitando assim que muitas crianças percam o período de diagnóstico e tratamento precoces e não se beneficiem da prevenção de seqüelas, principalmente neurológicas, que é o objetivo do teste. Este tempo é ainda mais importante no caso de crianças que tiveram sua primeira coleta devolvida como mal colhida.

Vale ressaltar que o teste, idealmente, **não** deve ser colhido antes de a criança ter pelo menos 48 horas de vida por 2 motivos: 1) evitar um resultado falso-negativo para “PKU”: para que o resultado do exame para diagnóstico de PKU seja confiável, o RN deverá ter mamado uma quantidade suficiente de leite para que a fenilalanina se acumule no sangue; se for colhido antes deste tempo, o leite ingerido pelo RN poderá não ser suficiente para que o resultado do teste se altere; 2) evitar um resultado falso-positivo para HC: logo que a criança nasce existe uma liberação fisiológica de TSH no sangue (hormônio dosado no teste para diagnóstico de HC) com posterior diminuição das concentrações, atingindo valores séricos menores do que 10 µUI/ml (nível de corte para resultado alterado), somente em torno de 72 horas de vida do RN.

No entanto, se houver necessidade de o bebê receber transfusão de sangue, o **“Teste do Pezinho” deve ser colhido antes da mesma**, não importando a data de nascimento.

No caso de crianças prematuras (Idade Gestacional < 37 semanas), a coleta de sangue deve ser realizada preferencialmente no final da 1ª semana de vida. Para estas crianças, **o teste deve também ser repetido quando elas completam 1 mês de vida**, o que será comunicado no resultado de exame da 1ª coleta.

Com o método utilizado no Laboratório de triagem Neonatal do HCFMRP-USP, a avaliação de possíveis alterações de hemoglobinas é prejudicada em crianças com mais de 1 mês de vida. Portanto, se o teste de triagem neonatal for colhido após os 30 dias de

vida do RN, não será possível a realização da triagem para hemoglobinopatias, sendo necessária a coleta da eletroforese de hemoglobina após o 4º mês de vida.

Favor observar rigorosamente as instruções para coleta de sangue para a realização do Teste de Triagem Neonatal, pois isso é imprescindível para a realização do exame.

I) O teste é realizado somente em papel filtro fornecido por nosso laboratório. Fique atento e solicite mais material na medida que for necessário.

II) Na sala de coletas, a enfermeira ou outro profissional responsável pela coleta deverá ter as fichas já preenchidas com o código ou nome da entidade. A seguir, o cartão deverá ser preenchido com as outras informações solicitadas, como identificação da criança (**sempre colocar o nome da mãe: RN de**), cor, sexo, data e peso de nascimento, se é ou não prematuro, se é ou não gemelar, se recebeu ou não transfusão de sangue, data da última transfusão, tipo de aleitamento, nome da mãe, pai e/ou responsável, endereço, telefone, hospital onde nasceu, nome do médico responsável e data da coleta (figura 3). **Não deixar de preencher nenhum campo.** Entregar uma 2ª via ao responsável pela criança, indicando o prazo para a retirada dos resultados.

HOSPITAL DAS CLÍNICAS DE RIBEIRÃO PRETO
LABORATÓRIO DE TRIAGEM NEONATAL

RN de:	
Código Município:	
Reg.	Gemelar: Não <input type="checkbox"/> I <input type="checkbox"/> II <input type="checkbox"/> III <input type="checkbox"/>
Data Nasc.	Data coleta:
F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Prematuro: S <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> Transfusão: S <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/>	
Cor: Branca <input type="checkbox"/> Negra <input type="checkbox"/> Amarela <input type="checkbox"/> Parda <input type="checkbox"/>	
Semana da Gestação:	Data da Última Transfusão:
Peso Nascimento: _____	____ / ____ / ____
Aleitamento: Materno <input type="checkbox"/> Art. <input type="checkbox"/> Misto <input type="checkbox"/>	
Nome: Mãe/Pai:	
Rua:	Nº:
Cidade:	
Telefone:	
1ª Coleta: <input type="checkbox"/> Reconvocado <input type="checkbox"/> Coletado por: _____	

Figura 3 – Cartão de coleta do “Teste do Pezinho” do Programa de Triagem Neonatal do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP.

Evite tocar nos círculos do papel filtro antes ou após a coleta para prevenir contaminação da amostra ou interferência na camada de papel e não faça nada que possa interferir na padronização do papel filtro.

III) Peça ao acompanhante para ficar em pé e segurar o bebê em pé e de costas para a enfermeira, a qual deverá estar sentada (Figura 4).

IV) Aqueça previamente o pé do bebê e, em seguida, segure-o com uma das mãos para imobilizar e facilitar a punção.

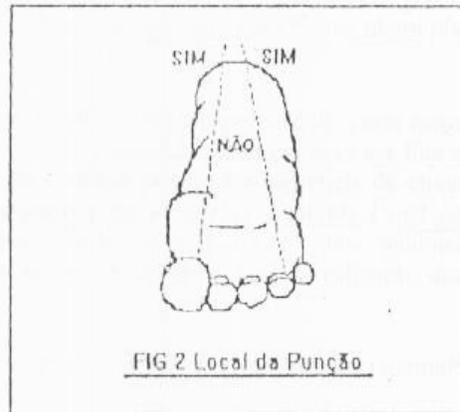
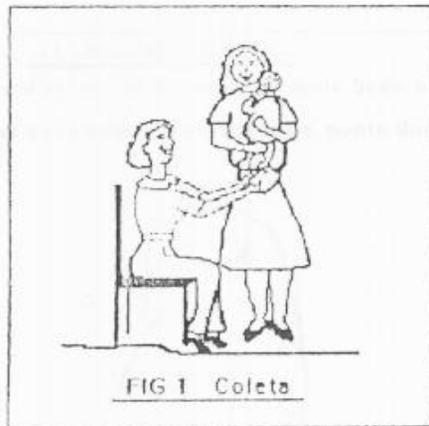
V) Escolha o local de coleta: borda interna ou externa do calcanhar do bebê (Figura 4). Faça a assepsia do local com algodão umedecido em álcool 70°GL, massageando bem para ativar a circulação. Não utilize álcool iodado, PVPI, merthiolate ou qualquer outra substância que não tenha sido indicada, pois elas interferem no exame.

VI) Espere o álcool da assepsia secar antes de iniciar a coleta (caso contrário, a mostra ficará mal colhida).

VII) Quando o calcanhar estiver avermelhado, puncione 1 vez o local escolhido com lanceta de ponta fina, enxugue a 1ª gota de sangue e utilize a 2ª gota para a coleta. Evite o sangramento abundante, que resulta em camada excessiva de sangue no papel (mal colhido). Se isto acontecer, estanque o sangue com algodão seco e aguarde o sangramento lento e contínuo.

VIII) Encoste a 2ª gota de sangue no verso do primeiro círculo do papel filtro. Deixe formar a gota de sangue espontaneamente, sem “espremer” ou “ordenhar” o local da punção para extrair o sangue. A “ordenha” libera plasma do tecido, diluindo o material colhido (mal colhido).

IX) Faça movimentos circulares com o papel, não deixando coagular o sangue no pezinho e nem no papel durante a coleta. A camada de sangue deve ser fina e homogênea, sem excesso ou manchas (mal colhido). Permita que o sangue preencha a superfície do círculo completamente. Não aplique sangue mais de uma vez no mesmo círculo e nunca use frente e verso do papel para preencher o círculo (mal colhido). Espere o sangue atravessar o papel naturalmente. Nunca use capilar. Coletas feitas com seringa não são adequadas porque resultam em camada excessiva de sangue. Amostras bem colhidas, se observadas contra a luz quando ainda molhadas, devem ter aspecto homogêneo e transparente.



TECNICA DE COLETA

- 1 - Faça a assepsia do calcanhar do bebê, massageando bem, ativando a circulação.
- 2 - Punção 2 vezes o local escolhido com lanceta de ponto fino.

- 3 - Espere formar a gota de sangue naturalmente. Nunca faça ordenho.
- 4 - Colha apenas pelo verso encostando no gota, até que os círculos da frente do papel fiquem totalmente preenchidos.

Figura 4 – Técnica de coleta do “Teste do Pezinho”.

- X)** Aplique um curativo na punção.
- XI)** Proteja a amostra que acabou de ser colhida de contaminação.
- XII)** Deixe secar as amostras de sangue à temperatura ambiente por 2 a 4 horas, em **posição horizontal**, evitando o contato do sangue com qualquer superfície. A amostra depois de seca deve ficar de cor amarronzada. Amostras escurecidas indicam excesso de sangue na coleta e, portanto, devem ser desprezadas. Neste caso, a criança deverá ser localizada com urgência para a realização de nova coleta.
- XIII)** Depois de completamente seco, dobre o papel de proteção dos círculos de papel-filtro. Nunca expor o papel-filtro, depois de colhido o exame, ao calor direto (sol, ar quente, estufa) ou à umidade. Depois de seco, o material poderá ser empilhado e guardado dentro de um saco plástico bem vedado na geladeira ou em caixa de isopor, evitando assim o ressecamento das amostras, o que é prejudicial aos testes (o material não consegue eluir do papel filtro).
- XIV)** As amostras deverão chegar ao Laboratório de Triagem Neonatal do HCFMRP-USP o mais rápido possível. Nunca as retenha no serviço por um tempo maior do que o estritamente necessário (não deixe “acumular” exames para somente depois enviar ao laboratório), pois isso estará atrasando a realização do exame e liberação do resultado, o que poderá estar prejudicando uma criança afetada, causando nela seqüelas irreparáveis.
- XV)** Sempre enviar ao laboratório, juntamente com os testes colhidos, a lista nominal de exames, em 2 vias, na qual deverá constar os nomes das mães, a data de nascimento do RN, a data de coleta do exame e o nome do responsável pela coleta. Esta lista será assinada por alguém responsável do laboratório e uma via será devolvida ao posto de coleta. Confira sempre, pois esta é a garantia do envio do material.

Abaixo estão alguns exemplos pelos quais o material poderá ser devolvido como mal colhido. Nestes casos **a criança deverá ser chamada para nova coleta o mais breve possível**, para que o exame possa ser realizado ainda na fase de prevenção de seqüelas para a criança:

- Inadequado: sangue não homogêneo, contacto com superfície estranha, papel amassado ou raspado, etc.
- Insuficiente: os círculos não estão totalmente preenchidos de sangue.
- Concentrado: aspecto escurecido, papel duro e retorcido, indicando excesso de sangue.

- Diluído: contacto com algum líquido estranho, plasma ou álcool durante a coleta, borrado.

4. Recebimento do material pelo Laboratório de Triagem Neonatal do HCFMRP-USP

O laboratório do HCFMRP-USP, quando recebe um lote de exames de qualquer posto de coleta, examina o material segundo os critérios abaixo:

- Dados do cartão de coleta: todos eles devem estar preenchidos de maneira clara.
- Material coletado: os 4 círculos de cada um dos cartões devem estar devidamente preenchidos de acordo com as instruções acima. Se o exame não estiver adequado, será retirado do lote para ser devolvido ao posto de coleta como mal colhido.
- Lista dos nomes das crianças que colheram o exame naquele posto de coleta, em duplicata: deve ser encaminhada juntamente com cada lote de exames enviados ao HCFMRP-USP. Uma via será devolvida ao posto de coleta assinada (garantia do posto de coleta de envio e recebimento das amostras pelo laboratório) e uma via será arquivada no laboratório (garantia do laboratório de quais amostras foram enviadas pelo posto de coleta).

Amostras poderão ser rejeitadas para análise se as informações estiverem incompletas ou se a amostra de sangue for insatisfatória (mal colhida ou insuficiente) ou se for enviada sem a lista dos nomes das crianças daquele lote.

5. Convocação dos mal colhidos

Deverão ser reconvocadas para nova coleta de exame todas as crianças cujo material foi devolvido por ser mal colhido.

A coleta deve ser realizada conforme as instruções deste manual, da mesma maneira e no mesmo tipo de cartão de coleta usado por crianças que estão colhendo o material pela 1ª vez. Apesar de ser a 2ª coleta, estas crianças ainda não tiveram seu sangue testado e, portanto, para o laboratório este será considerado seu 1º material recebido para teste.

6. Recebimento dos resultados dos exames pelos postos de coleta

Após a realização dos testes, o laboratório enviará aos postos de coleta os resultados dos exames em 2 tipos de documentos:

- Uma relação contendo os nomes das crianças e seus respectivos resultados dos exames colhidos naquele serviço, em 2 vias, com a indicação dos reconvocados para que providências sejam tomadas. Uma via desta relação deverá permanecer no posto de coleta anexada aos resultados (garantia do posto de coleta do envio dos resultados de exames pelo laboratório) e a outra deverá ser devolvida ao laboratório de Triagem Neonatal do HCFMRP-USP, assinada pela pessoa responsável pelo recebimento dos exames (garantia do laboratório do recebimento dos resultados de exames pelo posto de coleta).
- Certificados emitidos pelo computador, individuais, contendo os resultados dos exames para serem entregues aos pais ou responsáveis pela criança. Estes certificados terão também a indicação de um possível procedimento que deverá ser adotado naquele caso: repetição do exame (Ex.: “Colher nova amostra / prematuro” ou “Colher nova amostra / hemotransfundido”, etc), necessidade de consulta médica, etc. Informar aos pais ou responsáveis que o certificado deverá ser anexado à carteira de vacinação da criança.

6. Convocação dos reconvocados

É de extrema importância que todos os casos suspeitos façam a repetição do teste para confirmação e diagnóstico. É de obrigação da entidade responsável pela coleta do teste que esta convocação seja feita o mais rapidamente possível. Caso a criança não seja trazida para nova coleta, o Promotor ou Conselho Tutelar da cidade deverá ser informado para providências legais.

Os responsáveis pela criança deverão ser orientados de que, muitas vezes, apenas depois da 2ª dosagem realizada é que se pode dar um resultado final. Até então, o paciente é apenas “um suspeito” de ser afetado. Os responsáveis deverão ainda estar cientes de que o “teste do pezinho” é um programa de prevenção e que, portanto, um caso positivo diagnosticado precocemente será tratado e tem grandes chances de resultar num indivíduo com desenvolvimento normal.

7. Coleta de sangue dos reconvocados

Independentemente da faixa etária, todas as crianças cujo resultado de exame contiver a mensagem “colher nova amostra”, deverão ter nova coleta efetuada em papel filtro, conforme técnica habitual. **No cartão de coleta deverá ser informado que esta é uma 2ª coleta (reconvocação).**

Como no “teste do pezinho” são realizados 4 exames distintos, poderemos ter 4 tipos de reconvocados:

- reconvocados de “PKU”, que são crianças que se enquadram em uma das seguintes possibilidades:
 - resultado do teste maior do que o limite da normalidade ($> 4\text{mg}\%$) → colher nova amostra imediatamente
 - dosagem não pode ser realizada por problema técnico; por exemplo porque o material não eluiu por ressecamento do sangue → colher nova amostra imediatamente
 - dosagem não pode ser realizada porque a coleta do sangue foi feita com menos de 48 horas de vida do bebê → colher nova amostra imediatamente
 - crianças que receberam transfusão de sangue → colher nova amostra 1 semana após data da última transfusão

- reconvocados de “TSH neo”, que são crianças que se enquadram em uma das seguintes possibilidades:
 - resultado do teste maior do que o limite da normalidade (> 5 e $< 10 \mu\text{UI/mL}$) → colher nova amostra imediatamente
 - dosagem não pode ser realizada por problema técnico; por exemplo porque o material não eluiu por ressecamento do sangue → colher nova amostra imediatamente
 - crianças que receberam transfusão de sangue → colher nova amostra 1 semana após data da última transfusão
 - crianças prematuras → colher nova amostra com 1 mês de vida.

- reconvocados de “hemoglobinopatia”, que são crianças que se enquadram em uma das seguintes possibilidades:
 - dosagem não pode ser realizada por problema técnico; por exemplo porque o material não eluiu por ressecamento do sangue → colher nova amostra imediatamente
 - crianças que receberam transfusão de sangue → será enviada carta agendando consulta no HCFMRP-USP para coleta de eletroforese de hemoglobina.
 - crianças cujo primeiro exame foi compatível com algum tipo de hemoglobinopatia, como por exemplo doença falciforme (Hb FS) ou doença SC (Hb FSC) → colher nova amostra imediatamente.
- reconvocados de “FC (IRT)”, que são crianças que se enquadram em uma das seguintes possibilidades:
 - resultado do teste maior do que o limite da normalidade (≥ 70 ng/ml) → colher nova amostra na 3ª ou 4ª semana de vida do RN.
 - dosagem não pode ser realizada por problema técnico; por exemplo porque o material não eluiu por ressecamento do sangue → colher nova amostra imediatamente
 - crianças que receberam transfusão de sangue → colher nova amostra 1 semana após data da última transfusão

Assim como no caso dos exames colhidos pela 1ª vez, o material coletado destas crianças reconvocadas deverá ser encaminhado o mais breve possível ao HCFMRP-USP e acompanhado de uma relação nominal de exames, em 2 vias, indicando o nome da criança (RN de...), qual o exame que deverá ser repetido e **especificando ser uma 2ª. coleta.**

8. Recebimento dos resultados dos exames dos reconvocados pelos postos de coleta

Assim como os resultados dos exames normais, a entidade receberá os resultados dos exames reconvocados que foram enviados para teste. Além das vias individuais com os resultados que deverão ser entregues aos pais ou responsáveis, o posto de coleta receberá uma carta com os nomes e respectivos resultados em 2 vias: uma deverá ser

arquivada e a outra deverá ser devolvida para o laboratório devidamente assinada acusando recebimento dos resultados.

Crianças reconvocadas, cujo 2º resultado se apresentou dentro dos limites normais, não precisarão repetir mais coletas para teste.

Os casos, cuja repetição dos testes voltou a apresentar um resultado fora dos limites da normalidade, receberão orientação específica quanto ao procedimento a ser adotado (Ex.: “Colher nova amostra”). Não serão obrigatoriamente positivos.

Os postos de coleta receberão periodicamente uma listagem contendo os reconvocados pendentes que ainda não compareceram para nova coleta. **Fiquem atentos: se quisermos fazer um bom programa de prevenção, um dos nossos objetivos deverá ser manter esta lista com o menor número possível de crianças.**

9. Interpretação dos resultados

I) “PKU”

- **FAL < 4 mg%** → é um resultado considerado normal para crianças que tenham colhido o sangue após 48 horas de vida, não sendo necessária a repetição do exame.

- **FAL ≥ 4 mg% e < 10 mg%** → são solicitadas mais 2 coletas de sangue em papel filtro com intervalo de 1 mês entre cada coleta. Caso o resultado mantenha-se alterado, a criança é encaminhada ao médico neuropediatra para avaliação e seguimento.

- **FAL ≥ 10 mg%** → a criança já é chamada para uma consulta com o médico neuropediatra e coleta de sangue venoso para confirmação do diagnóstico.

II) “TSH neo”

- **TSH neo < 5 µUI/mL** → é um resultado considerado normal para crianças que tenham colhido o sangue após 48 horas de vida, não sendo necessária a repetição do exame.

- **TSH neo ≥ 5 e < 10 µUI/mL** → é um resultado considerado limítrofe e será solicitada nova coleta do “teste do pezinho”, a qual deverá ser realizada imediatamente. Caso o resultado mantenha-se alterado, o RN será convocado para consulta com um pediatra ou endocrinologista do HCFMRP-USP, coleta de sangue venoso e conduta.

- **TSH neo $\geq 10 \mu\text{UI/mL}$** → a criança é considerada suspeita de ser portadora de Hipotireoidismo Congênito. Neste caso é chamada para comparecimento ao HCFMRP-USP o mais rápido possível para avaliação por um pediatra ou endocrinologista, coleta de sangue venoso para confirmação do diagnóstico e conduta.

III) **“Hemoglobinopatia”**

Os resultados de exames para pesquisa de hemoglobinopatias serão fornecidos de acordo com a tabela abaixo:

Hb	Significado do Resultado	Observação
FA	Exame normal para Doença Falciforme	–
FS	Exame alterado para Doença Falciforme. Padrão compatível com Anemia Falciforme	Colher 2ª amostra
FAS	Portador do Traço Falciforme	–
FC	Exame alterado para Doença Falciforme. Padrão compatível com Hemoglobinopatia C	Colher 2ª amostra
FAC	Padrão compatível com heterozigose para Hemoglobinopatia C	–
FSC	Exame alterado para Doença Falciforme. Padrão compatível com Doença SC	Colher 2ª amostra
FD	Exame alterado para Doença Falciforme. Padrão compatível com presença de Hemoglobinopatia D	Colher 2ª amostra
FE	Exame alterado para Doença Falciforme. Padrão compatível com presença de Hemoglobinopatia E	Colher 2ª amostra

As crianças, cujo primeiro exame for compatível com Doença Falciforme (ou outra Hemoglobinopatia), deverão colher uma nova amostra imediatamente. Se confirmado o diagnóstico por este segundo exame, elas serão avaliadas aos 2 meses de idade no Pronto Atendimento (PA) de Pediatria do HCFMRP-USP por um pediatra geral. Já nesta consulta com o pediatra deverá ser iniciada a profilaxia com antibiótico, de preferência com penicilina. Serão, então, referendadas ao Hemocentro do HCFMRP-USP para confirmação diagnóstica e seguimento.

O Traço Falciforme não é uma doença. No entanto, é essencial que os pais de crianças portadoras do Traço Falciforme recebam orientações gerais e de

aconselhamento genético. Isto deverá ser realizado imediatamente nos Postos de Saúde por alguém treinado para este fim (médico ou enfermeiro). Vale ressaltar, que se a criança portadora de Traço Falciforme (**Hb = FAS**), ou dos resultados **FAC ou FAD ou FAE**, apresentar anemia, é recomendável excluir anemia ferropriva. Uma vez excluída ou tratada a deficiência de ferro, se a criança continuar apresentando anemia, ela deve ser encaminhada para avaliação e realização de eletroforese de hemoglobina.

IV) “IRT”

- **IRT1 < 70 ng/ml** → é um resultado considerado normal para crianças que tenham colhido o sangue entre 3 e 30 dias de vida, não sendo necessária a repetição do exame.

- **IRT1 ≥ 70 ng/ml** → é um resultado considerado alterado e será solicitada nova coleta do “teste do pezinho”, a qual deverá ser realizada entre a 3ª e 4ª semanas de vida do RN (IRT2). Caso o resultado do IRT2 mantenha-se alterado (≥ 70 ng/ml), o RN será convocado para consulta com um gastroenterologista infantil do HCFMRP-USP, realização do Teste do Cloro no Suor e conduta.

10. **Considerações finais**

Apesar de todos os resultados serem enviados aos postos onde os exames foram colhidos, aquelas crianças cujos resultados se apresentem alterados sugerindo um caso suspeito (“**TSH neo**” > 10 μ UI/ml ou “**PKU**” > 10 mg% ou “**IRT2**” ≥ 70 ng/ml) serão chamadas para uma consulta com médico especialista, seja endocrinologista ou neuropediatra ou gastroenterologista no Ambulatórios Especializados do HCFMRP-USP. Aquelas crianças com resultado alterado para Doença Falciforme (**Anemia Falciforme, Hemoglobinopatia C ou Hemoglobinopatia SC**) terão uma consultada agendada no PA de Pediatria do HCFMRP-USP aos 2 meses de idade.

Todas estas convocações serão realizadas imediatamente após a liberação do resultado pelo laboratório e, portanto, antes de o posto de coleta receber o resultado por escrito. O contato será feito diretamente com a mãe ou responsável, por telefone, mais uma vez confirmando a importância do preenchimento completo e correto das informações do cartão de coleta. Quando isso não é possível, a Assistente Social do HCFMRP-USP entrará em contato com o posto de coleta para que um responsável se dirija à residência do RN para convocação.

Em caso de qualquer dúvida, entrar em contato com o Laboratório de Triagem Neonatal do HCFMRP-USP pelo telefone **0 xx (16) 3602-2666** ou **3602-2664**.