



UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ  
INSTITUTO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE  
FACULDADE DE ENFERMAGEM

Cleide Laranjeira da Silva

Vanessa Marinho Teixeira

**A PREVALÊNCIA DAS DOENÇAS TRIADAS PELO PROGRAMA NACIONAL DE  
TRIAGEM NEONATAL NO ESTADO DO PARÁ NOS ANOS DE 2014 E 2015**

BELÉM  
2017

Cleide Laranjeira da Silva  
Vanessa Marinho Teixeira

A PREVALÊNCIA DAS DOENÇAS TRIADAS PELO PROGRAMA NACIONAL DE  
TRIAGEM NEONATAL NO ESTADO DO PARÁ NOS ANOS DE 2014 E 2015

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado a Faculdade de Enfermagem da Universidade Federal do Pará (UFPA) como requisito necessário para obtenção do título de Licenciatura e Bacharelado em Enfermagem.

Orientadora: Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Andressa Tavares Parente

BELÉM  
2017

Cleide Laranjeira da Silva  
Vanessa Marinho Teixeira

A PREVALÊNCIA DAS DOENÇAS TRIADAS PELO PROGRAMA NACIONAL DE  
TRIAGEM NEONATAL NO ESTADO DO PARÁ NOS ANOS DE 2014 E 2015

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado a Faculdade de Enfermagem da Universidade Federal do Pará (UFPA) como requisito necessário para obtenção do título de Licenciatura e Bacharelado em Enfermagem.

Orientadora: Profª Drª Andressa Tavares Parente

Banca Examinadora:

---

Enf.

---

Enf.

---

Enf.

Apresentado em: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Conceito: \_\_\_\_\_

BELÉM  
2017

*Dedico esse trabalho à meu pai João, minha mãe Ozimar, meu irmão Joãozinho e meu namorado, Luiz Paulo.*

*Dedico à minha mãe, Neide, meus avós, e minha Parainfa, Nilce. Por todo amor e carinho dedicado a mim.*

## AGRADECIMENTO

Agradeço a Deus por toda força que tem me dado até hoje, por não me negar abrigo e proteção quando precisei obrigado, Senhor pela tua fidelidade. Aos meus pais João e Ozimar por depositarem todo o esforço em mim, por serem meus exemplos, por mesmo de longe, me incentivarem tanto sentimentalmente, como financeira e espiritualmente, tudo que faço é por incentivo de vocês e por vocês.

Ao meu irmão por me amar do seu jeito, e ser amigo. Ao meu namorado, Luiz Paulo, por cada palavra de incentivo, pelo amor e carinho que me proporciona, por estar comigo nos bons e maus momentos sendo meu companheiro e melhor amigo. Ao meu filho de 4 patas, Einstein, por estar deitado perto de mim, todas as vezes que ia escrever esse trabalho e nunca fazer eu me sentir sozinha.

A minha dupla Vanessa, por ter me aturado desde o início, ter sorrido e chorado comigo nesse trabalho, e não apenas aqui, mas por ser minha dupla ao longo de todo o curso, que possamos ser amigas por muitos anos. As minhas fiéis companheiras de curso: Dayane, Michele, Melissa, Wesllana e Dairla por terem compartilhado felicidades, tristezas, derrotas e vitórias durante esses 4 anos e meio, Deus não poderia ter colocado pessoas mais especiais durante esse caminho do que elas, obrigada, Snakes, por tudo, sempre amarei vocês.

A professora Andressa pelo cuidado e carinho na elaboração desse trabalho, e pelo exemplo de orientadora. E a todos que de forma direta ou indireta foram responsáveis pela finalização deste tcc, meu muito obrigado!

Cleide Laranjeira da Silva

## AGRADECIMENTO

Infinitas graças ao Senhor Deus, por ter permitido viver todos esses momentos e concluir esta grande etapa da minha vida. Nas noites em claro de estudo, na ansiedade, nas aulas-práticas, nos nervosismos pré-seminários, nos conhecimentos adquiridos, e em toda minha vida acadêmica, sempre esteve presente para tranquilizar-me e fazer cada passo ter valido a pena.

Agradecimentos infinitos também à minha mãe Neide, meu porto seguro. É a pessoa mais importante da minha vida, a grande incentivadora dos meus estudos, que sempre esteve ao meu lado e me ensinou a ter princípios. Sei que minha felicidade também é sua. Aos meus avós Maria Francisca e Antério, que cuidaram de mim desde pequena, onde realizaram o papel de mãe e pai, e dedicaram todo seu tempo na minha educação. Aos meus tios e primos que tem um carinho especial por mim, sentimento que é recíproco, que dividem alegrias e que são essenciais para a minha felicidade.

Um agradecimento especial à todos os meus professores, que desde a alfabetização à faculdade, dedicaram muito empenho para tornarmos pessoas cada vez melhores e profissionais exemplares. Dentre eles, minha orientadora Prof<sup>a</sup> Andressa, que ajudou da melhor forma possível na conclusão desta etapa. Toda sabedoria, cada ensinamento, me fez querer sempre mais e foi fundamental para a realização deste sonho.

Às amigas que a UFPA proporcionou conhecer, Melissa, Michele, Dairla, Dayane, Wesllana e especialmente a minha parceira de TCC, Cleide, que dividiu comigo toda a construção desse trabalho, me aturou e orientou e que juntamente com as outras, tem um lugar guardado em meu coração. À minha turma, 2013.1, cheia de pessoas especiais, e agora colegas de trabalho, que tem participação fundamental em toda minha formação acadêmica.

Foram momentos especiais e de muito aprendizado os quais guardarei eternamente em minha memória, obrigada por tudo, Deus!

Vanessa Marinho Teixeira

## **LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS**

- APAE** - Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais
- BH4** - Tetra-hidrobiopterina
- CFTR** - Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator.
- HPLC** - Cromatografia Líquida de Alto Desempenho
- DATASUS** – Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde
- DF** – Doença Falciforme
- DNA** - Ácidodesoxirribonucléico
- FAH** – Enzima fenilalanina-hidroxilase
- FAL** - Fenilalanina
- FC** - Fibrose Cística
- FNC** – Fenilcetonúria
- Hb** - Hemoglobinopatias
- HC** - Hipotireoidismo Congênito
- HCFMRP** - Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto
- HFA** - Hiperfenilalaninemia
- HPLC** – High Performance Liquid Chromatography
- IBGE** – Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística
- IP** – Insuficiência Pancreática
- IRT** - Imunoreactivetrypsinogen
- LAPAD** - Laboratório de Pesquisa e Apoio Diagnóstico
- PAH** - Fenilalanina Hidroxilase
- PKU** - Phenylketonuria
- PNTN** - Programa Nacional de Triagem Neonatal
- PHE** - Aminoácido Fenilalanina
- REBRAFC** – Registro Brasileiro de Fibrose Cística
- RMB** – Região Metropolitana de Belém
- RN** – Recém-nascido
- SBTN** – Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal
- SESPA** - Secretaria do Estado de Saúde Pública do Pará
- SNC** – Sistema Nervoso Central
- SRTN** - Serviços de Referência em Triagem Neonatal
- SUS** - Sistema Único de Saúde

**TN** - Triagem Neonatal

**TSH** - Hormônio Estimulante da Tireoide

**TS** - Teste do Suor

**T4** - Tiroxina

**UEPA** - Universidade Estadual do Pará

## **LISTAS DE GRÁFICOS**

**Gráfico 1-** Distribuição dos casos de Hemoglobinopatias nas mesorregiões do Pará nos anos de 2014 e 2015.

**Gráfico 2-** Distribuição dos casos de Hipotireoidismo Congênito nas mesorregiões do Pará nos anos de 2014 e 2015.

**Gráfico 3-** Distribuição dos casos de Fibrose Cística nas mesorregiões do Pará nos anos de 2014 e 2015.

**Gráfico 4-** Distribuição dos casos de Fenilcetonúria nas mesorregiões do Pará nos anos de 2014 e 2015.

## LISTA DE FIGURAS

**Figura 1:** distribuição dos casos por mesorregiões do estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

## **LISTAS DE TABELAS**

Tabela 1 - Total de crianças triadas e diagnosticadas para a HB e prevalência da doença na população rastreada, no período de 2014 e 2015.

Tabela 2 - Total de crianças triadas e diagnosticadas para a HC e prevalência da doença na população rastreada, no período de 2014 e 2015.

Tabela 3 - Total de crianças triadas e diagnosticadas para a FC e prevalência da doença na população rastreada, no período de 2014 e 2015.

Tabela 4 - Total de crianças triadas e diagnosticadas para a FNC e prevalência da doença na população rastreada, no período de 2014 e 2015.

Tabela 5: Distribuição das patologias na mesorregião do Baixo Amazonas e seu percentual ao total de registro no estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

Tabela 6: Distribuição das patologias na mesorregião metropolitana de Belém e seu percentual ao total de registro no estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

Tabela 7: Distribuição das patologias na mesorregião do Marajó e seu percentual ao total de registro no estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

Tabela 8: Distribuição das patologias na mesorregião do Nordeste Paraense e seu percentual ao total de registro no estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

Tabela 9: Distribuição das patologias na mesorregião do Sudeste Paraense e seu percentual ao total de registro no estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

Tabela 10: Distribuição das patologias na mesorregião do Sudoeste Paraense e seu percentual ao total de registro no estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

Tabela 11: Levantamento da idade na coleta da 1ª amostra sanguínea para a triagem das patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

Tabela 12: Levantamento da quantidade de amostras necessárias para o diagnóstico laboratorial na triagem das patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

Tabela 13: Levantamento do sexo nos casos confirmados com patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

Tabela 14: Levantamento da cor nos casos confirmados com patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

Tabela 15: Levantamento sobre o aleitamento materno nas primeiras horas de vida dos casos confirmados com patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

Tabela 16: Levantamento sobre a prematuridade nos casos confirmados com patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

Tabela 17: Levantamento sobre a transfusão sanguínea nos casos confirmados com patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

Tabela 18: Levantamento sobre gemelaridade nos casos confirmados com patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

## SUMÁRIO

<b>1.</b>	<b>INTRODUÇÃO</b>	17
1.1	TEMA EM ESTUDO	17
1.2	JUSTIFICATIVA	19
1.3	PROBLEMA DE ESTUDO	20
1.4	OBJETIVOS	20
1.4.1	<b>Objetivo Geral</b>	20
1.4.2	<b>Objetivos Específicos</b>	20
<b>2.</b>	<b>REFERENCIAL TEÓRICO</b>	21
2.1	TRIAGEM NEONATAL	21
2.1.1	<b>Fenilcetonúria</b>	21
2.1.1.1	Manifestações Clínicas da fenilcetonúria	22
2.1.1.2	Diagnóstico da fenilcetonúria	22
2.1.1.3	Tratamento da fenilcetonúria	23
2.1.2	<b>Hipotireoidismo Congênito</b>	23
2.1.2.1	Manifestações Clínicas de Hipotireoidismo Congênito	23
2.1.2.2	Diagnóstico de Hipotireoidismo Congênito	24
2.1.2.3	Tratamento de Hipotireoidismo Congênito	24
2.1.3	<b>Hemoglobinopatias</b>	24
2.1.3.1	Manifestações Clínicas de Hemoglobinopatias	25
2.1.3.2	Diagnóstico de Hemoglobinopatias	26
2.1.3.3	Tratamento de Hemoglobinopatias	26
2.1.4	<b>Fibrose Cística</b>	26
2.1.4.1	Manifestações Clínicas de Fibrose Cística	27
2.1.4.2	Diagnóstico de Fibrose Cística	28
2.1.4.3	Tratamento de Fibrose Cística	29
2.2	O PAPEL DA ENFERMAGEM NO PNTN	29
<b>3.</b>	<b>METODOLOGIA</b>	31
3.1	TIPO DE ESTUDO	31
3.2	LOCAL DE ESTUDO	31
3.3	AMOSTRA	31

3.4	CRITÉRIOS DE INCLUSÃO	32
3.5	CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO	32
3.6	COLETA DE DADOS	32
3.7	ANÁLISE DE DADOS	32
3.8	ASPECTOS ÉTICOS	33
<b>4.</b>	<b>RESULTADOS E DISCUSSÕES</b>	<b>34</b>
4.1	A PREVALÊNCIA DAS DOENÇAS TRIADAS PELO PNTN NO ESTADO DO PARÁ NOS ANOS DE 2014 E 2015	34
4.1.1	<b>A prevalência de Hemoglobinopatias no estado do Pará</b>	<b>34</b>
4.1.2	<b>A prevalência de Hipotireoidismo Congênito no estado do Pará</b>	<b>35</b>
4.1.3	<b>A prevalência de Fibrose Cística no estado do Pará</b>	<b>36</b>
4.1.4	<b>A prevalência de Fenilcetonúria no estado do Pará</b>	<b>38</b>
4.2	DISTRIBUIÇÃO REGIONAL DAS DOENÇAS TRIADAS PELO PNTN NO ESTADO DO PARÁ	39
4.2.1	<b>Resultados do estudo na mesorregião do Baixo Amazonas</b>	<b>40</b>
4.2.2	<b>Resultados do estudo na mesorregião Metropolitana de Belém</b>	<b>40</b>
4.2.3	<b>Resultados do estudo na mesorregião do Marajó</b>	<b>41</b>
4.2.4	<b>Resultados do estudo na mesorregião Nordeste paraense</b>	<b>41</b>
4.2.5	<b>Resultados do estudo na mesorregião Sudeste Paraense</b>	<b>42</b>
4.2.6	<b>Resultados do estudo na mesorregião Sudoeste paraense</b>	<b>43</b>
4.3	LEVANTAMENTO DAS VARIÁVEIS ESPECÍFICAS ASSOCIADAS ÀS PATOLOGIAS	47
<b>5.</b>	<b>CONCLUSÃO</b>	<b>56</b>
<b>6.</b>	<b>REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b>	<b>56</b>
	<b>APÊNDICES</b>	<b>63</b>

## RESUMO

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) vem sendo implantado em cada estado brasileiro em três fases, que variam conforme as doenças triadas pelo exame, que tem como finalidade detectar precocemente doenças como fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, hemoglobinopatias e fibrose cística. A fenilcetonúria é uma doença genética, causada por uma mutação no gene que codifica a enzima fenilalanina-hidroxilase, ativa no fígado e responsável pela transformação do aminoácido fenilalanina (PHE) em tirosina. As hemoglobinopatias que resultam de mutações nos genes que codificam as cadeias globínicas alfa ( $\alpha$ ) e beta ( $\beta$ ) da molécula de hemoglobina. A fibrose cística, também denominada como Mucoviscidose, tem padrão de herança autossômico recessivo, são as desordens hereditárias mais comuns nos seres humanos, afetando aproximadamente 7% da população mundial e, é uma doença genética autossômica recessiva e crônica, de maior prevalência em povos de origem caucasiana. O hipotireoidismo congênito (HC) é uma doença causada pela deficiência ou ausência da ação dos hormônios tireoidianos nos vários tecidos do organismo. A pesquisa teve como objetivo levantar a prevalência das doenças triadas na Fase III do PNTN no estado do Pará. O público alvo foram exames de triagem, teste do pezinho, realizados com os recém-nascidos de 0 a 30 dias de vida, nos anos de 2014 e 2015. O presente estudo baseou-se em uma análise documental, retrospectivo, descritivo, epidemiológico de cunho quantitativo, sendo realizada com dados armazenados no Laboratório de Pesquisa e Apoio Diagnóstico (LAPAD), constituída de resultados com diagnóstico laboratorial das doenças triadas, com as seguintes variáveis: sexo, idade, evento da primeira coleta, cor, procedência e regional. Nos resultados, as hemoglobinopatias e hipotireoidismo congênito apresentaram maior prevalência e de menor prevalência, fibrose cística e fenilcetonúria. A coleta do exame ocorreu com maior frequência entre 6 a 30 dias de vida. A distribuição entre sexo das quatro doenças triadas diferenciou-se, sendo que hipotireoidismo congênito foi mais frequente no sexo feminino, e as hemoglobinopatias no sexo masculino. O comprometimento de profissionais da saúde divulgando a importância da realização do teste, desde o pré-natal, assim como dos profissionais que realizam, a coleta das variáveis fidedignas é capaz de modificar os resultados encontrados no estudo, aproximando-se ao que é preconizado pelo Ministério da Saúde.

Descritores: Triagem Neonatal, Epidemiologia, Saúde Pública

## ABSTRACT

The National Neonatal Screening Program (PNTN) has been implemented in each Brazilian state in several phases, which vary according to the diseases screened. It aims to detect diseases such as phenylketonuria that is a genetic disease, caused by a mutation in the gene that codes for the enzyme phenylalanine-hydroxylase, active in the liver and responsible for the transformation of the amino acid phenylalanine (PHE) into tyrosine; Hemoglobinopathies that result from mutations in the genes encoding the globin alpha ( $\alpha$ ) and beta ( $\beta$ ) chains of the hemoglobin molecule. With an autosomal recessive inheritance pattern, they are the most common hereditary disorders in humans, affecting approximately 7% of the world population, and cystic fibrosis, also called Mucoviscidosis, is an autosomal recessive and chronic genetic disease with a higher prevalence in people of Caucasian origin. The target audience for screening are newborns from 0 to 30 days of age. The aim of this study is to assess the prevalence of diseases triaged by the National Neonatal Screening Program in the state of Pará in the years 2014, 2015. The present study is a retrospective, descriptive, epidemiological, quantitative analysis, with data stored in the Laboratory of Research and Diagnostic Support (LAPAD) consisting of results with laboratory diagnosis of the diseases sorted, with the following variables: sex, age, first collection event, color, origin and regional. The study is expected to identify the number of diagnosed cases of diseases triaged by the PNTN in the state of Pará. As well as mapping the regions with the highest prevalence and highlighting the variables with the highest frequency / contribution in the cases.

Keywords: Neonatal Screening, Epidemiology, Public Health

# 1 INTRODUÇÃO

## 1.1 TEMA EM ESTUDO

Rastreamento ou triagem é a identificação presuntiva de uma doença ou de um defeito com a finalidade de separar as pessoas que, provavelmente, têm uma doença daquelas que não tem. O termo “triagem” se origina do vocabulário francês “triage” significando seleção e separação de grupos distintos (SILVA, 2006). Consiste em um exame laboratorial de caráter preventivo que tem por objetivo a detecção precoce de erros inatos do metabolismo e de outras patologias assintomáticas no período neonatal, permitindo a interferência no curso da doença e promovendo, assim, a diminuição ou até mesmo a eliminação das sequelas associadas a cada patologia (NUNES et al., 2013).

A realização dos testes modificou o curso de várias doenças, ao permitir que as crianças, tratadas antes mesmo de manifestações clínicas, evoluam com melhora significativa do seu prognóstico. Para a inclusão de uma doença em Programa de triagem neonatal, alguns requisitos devem ser atendidos: as doenças consideradas apropriadas devem ser relativamente frequentes na população triada, apresentar morbidade e mortalidade significativas quando não tratadas precocemente e ter resposta benéfica ao tratamento (LEÃO; AGUIAR, 2008 apud BARRA et al 2012, p. 460).

Em junho de 2001, o Ministério da Saúde publicou a Portaria GM/MS nº 822, criando o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), com o objetivo de beneficiar a totalidade dos recém-nascidos em território brasileiro. A partir de então, todos os Estados passaram a participar do PNTN. Onde se estabeleceu que o PNTN fosse executado de forma articulada pelo Ministério da Saúde e pelas Secretarias de Saúde dos estados e Distrito Federal através da criação de uma Rede Estadual de Triagem Neonatal, tendo como unidade central os Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), que são os instrumentos ordenadores e orientadores de toda a rede local de triagem neonatal. Aos SRTN são destinados à operacionalização, execução e controle do PNTN, na sua área de abrangência (SBTN, 2017).

Na Portaria nº 822 de 06 de junho de 2001, que instituiu o PNTN no âmbito do SUS, com o objetivo de atender a todos os recém-nascidos em território nacional, ficou estabelecido que o programa tornava-se responsável pela detecção, diagnóstico, acompanhamento e tratamento dos casos suspeitos de quatro patologias: Fenilcetonúria (FNC), Hipotireoidismo Congênito (HC), Fibrose Cística (FC) e Hemoglobinopatias (Hb). E que sua implantação nos estados brasileiros seria organizada nas seguintes fases:

Fase I - Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito; Fase II - Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito + Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias;

Fase III - Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias + Fibrose Cística (BRASIL, 2001, p. 02).

Relacionando esta temática ao estado do Pará, tem-se a informação de que em 1987, a Secretaria do Estado de Saúde Pública do Pará (SESPA) firmou convênio com a APAE – São Paulo e iniciou um Projeto de Pesquisa para Diagnóstico e Prevenção de Deficiência Mental da Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito, sendo que nesse período as amostras coletadas no Estado eram enviadas para São Paulo para serem analisadas. Somente em 1996 a SESP firmou convênio com o Laboratório de Pesquisa e Apoio Diagnóstico (LAPAD) da Universidade Estadual do Pará (UEPA), para a realização dos exames de TN, não sendo mais necessário enviar as amostras para São Paulo, conseqüentemente, transformando o projeto inicial no Programa de Triagem Neonatal do Estado (SESPA, 2009).

Na Portaria nº 422 de 11 de outubro de 2001, o estado do Pará foi habilitado na fase I do PNTN estabelecido pelo MS, por intermédio da portaria GM/MS nº 822 de 06 de junho de 2001, sendo assim responsável pela triagem de Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito (SESPA, 2009). Na Portaria SAS/MS nº 175, 19 de abril de 2010 o Estado foi habilitado na Fase II, passando a triar além das doenças da Fase I, as Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias.

Em 04 de dezembro de 2012, de acordo com a portaria nº 1.343 o estado do Pará ficou habilitado na Fase III de implantação do Programa Nacional de Triagem Neonatal, que prevê a triagem neonatal para fibrose cística, além da Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias, as quais já haviam sido habilitadas nas fases anteriores (BRASIL, 2012).

A Fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo, mais especificamente no metabolismo de aminoácidos, sendo uma doença de herança genética com característica autossômica recessiva. A modificação da sequência de bases do DNA (ácidodesoxirribonucleico) mutações gênicas, sendo que as aminoacidopatias (erros inatos do metabolismo de aminoácidos) são conseqüências dessas mutações (SANTOS et al., 2012). Segundo Monteiro et al., (2006) a elevação de fenilalanina no sangue, acima de 10mg/dl, permite a passagem em quantidade excessiva para o Sistema Nervoso Central, no qual o acúmulo tem efeito tóxico. O retardo mental é a mais importante sequela dessa doença.

O Hipotireoidismo Congênito, assim como a Fenilcetonúria, foi uma das primeiras doenças a serem triadas pelo PNTN, e tem como característica patológica, a incapacidade da glândula tireoide do recém-nascido em produzir quantidades suficientes dos hormônios tireoidianos e representa uma das principais causas tratáveis de retardo mental. A triagem é

feita com dosagens do hormônio estimulante da tireoide (TSH) e da tiroxina (T4). Após o resultado positivo inicial no Programa de Triagem Neonatal, devem ser realizadas as dosagens do T4 (total e livre) e do TSH em amostra de sangue venoso, para que haja a efetiva confirmação diagnóstica. Seguindo essa estratégia, a média de detecção dos casos suspeitos atinge em torno de 90% (NUNES et al., 2013).

As Hemoglobinopatias têm como características a variabilidade genética e clínica. No Brasil, cerca de 1:4000 crianças nascem com anemia falciforme e estima-se que mais de 200.000 apresentem o traço falciforme. Caso essas crianças não recebam o diagnóstico e acompanhamento terapêutico adequado, cerca 25% destas não conseguirão alcançar os cinco anos de idade. Dessa forma, é muito importante que o exame de triagem neonatal seja feito de forma e no período adequado, além do acompanhamento e aconselhamento contínuo dos portadores detectados para a melhoria da qualidade de vida destes pacientes (VESPOLI et al., 2011).

A última patologia a ser habilitada para triagem no PNTN foi a fibrose cística. Firmida e Lopes (2011) destacam que a FC é a doença genética autossômico-recessiva mais frequente em populações brancas descendentes de Caucasianos, como aquelas da Europa, América do Norte e Austrália. A primeira menção quanto à denominação da doença foi conferida pelo patologista Landsteiner em 1905, ao descrevê-la como “FC do pâncreas”, uma enfermidade do pâncreas exócrino, não envolvendo as ilhotas de Langherans. Ele foi o primeiro a relacionar o íleo meconial com alterações histológicas pancreáticas associadas. Segundo ele, o pâncreas demonstrou um aumento inter e intralobular do tecido conjuntivo, a infiltração de células redondas e ductos marcadamente dilatados (RIZZO, 2012).

## 1.2 JUSTIFICATIVA

O PNTN está presente em todos os Estados brasileiros e Distrito Federal, onde se encontram habilitados em diferentes fases de implantação. O Pará foi habilitado em 2012 para a fase III, como Nunes et al (2013, p. 361) afirmam “[...] Em 2012, mais oito Estados (Bahia, Distrito Federal, Mato Grosso, Pará, Pernambuco, Ceará, Maranhão e Mato Grosso do Sul) foram homologados na Fase III do PNTN”.

O presente estudo visa conhecer a prevalência das doenças triadas pelo PNTN no Pará, mapear os locais com maiores registros de doenças e demonstrar a situação que o Estado apresenta em relação a informações sobre incidência das patologias, revelando como o estado do Pará se encontra quanto à fase III do Programa. Justificando-se, ainda, por não haver dados

que informem a situação do Estado em relação aos números de casos registrados nos anos de 2014 e 2015, nem artigos na literatura que tratem do assunto na região.

Conhecer a realidade e a prevalência das doenças que acometem a população neonatal favorece a elaboração e o aprimoramento das políticas públicas voltadas para a saúde da criança, minimiza gastos desnecessários em serviços de alta complexidade e contribui para a redução da taxa de mortalidade infantil (LUZ et al., 2008).

### 1.3 PROBLEMA DE ESTUDO

As doenças triadas pelo PNTN apresentam alta taxa de morbidade e mortalidade, no entanto, não há informações sobre a prevalência das doenças triadas pelo PNTN no Pará, sendo assim, torna-se importante um estudo que apresente tal prevalência, pois o Estado foi habilitado na fase III do PNTN através da Portaria 1343, de 04 de dezembro de 2012 que prever a triagem, confirmação, diagnóstico, tratamento e acompanhamento da Fibrose Cística, além das outras doenças triadas nas fases I e II.

Informações sobre a TN no Estado podem auxiliar muitos profissionais de saúde a nortear suas ações de forma a divulgar sobre a importância da realização do Teste e acompanhamento dos resultados. Visto que, essas doenças afetam o desenvolvimento nos primeiros anos e influenciam no decorrer de toda a vida do indivíduo e de sua família.

Diante desse contexto, questiona-se: como se encontra a prevalência para as doenças triadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal no estado o Pará?

### 1.4 OBJETIVOS

#### **1.4.1 Objetivo Geral:**

Levantar a prevalência das doenças triadas na Fase III do Programa nacional de Triagem Neonatal no estado do Pará.

#### **1.4.2 Objetivos Específicos:**

- Identificar as regiões de maior prevalência das doenças triadas pelo PNTN no Estado.
- Verificar o número de casos registrados de cada patologia.
- Levantar as variáveis específicas associadas a cada uma das doenças.

## **2. REFERENCIAL TEÓRICO**

### **2.1 TRIAGEM NEONATAL**

Triagem significa seleção, separação de um grupo ou mesmo escolha entre inúmeros elementos e define, em saúde pública, a ação primária dos Programas de triagem, ou seja, a detecção, por meio de testes aplicados em uma população, de um grupo de indivíduos com probabilidade elevada de apresentarem determinadas patologias. Quando essa metodologia de triagem é realizada especificamente na população com idade entre 0 e 30 dias de vida, aplica-se a definição triagem neonatal (BRASIL, 2004).

Os Programas de Triagem Neonatal iniciaram em diversos países na década de 60, e no Brasil, a primeira tentativa ocorreu em 1976, na cidade de São Paulo, numa associação dedicada ao atendimento a crianças portadoras de deficiência mental (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE-SP), uma iniciativa pioneira na América Latina. Inicialmente realizava-se somente o diagnóstico de fenilcetonúria, porém a partir de 1980 incorporou-se a detecção precoce do Hipotireoidismo Congênito (BRASIL, 2004).

Distúrbios metabólicos e genéticos como o hipotireoidismo congênito e a fenilcetonúria são doenças consideradas problemas de saúde pública por causarem, na criança, deficiência mental, se não forem detectadas precocemente. Com isso, autoridades em saúde resolveram implantar um exame que diagnosticava essas doenças. Daí surgiu o Screening Neonatal, ou popularmente como é chamado, “Teste do Pezinho” (REICHERT; PACÍFICO, 2003).

Entre os benefícios da triagem neonatal está a detecção de doenças graves e tratáveis antes do aparecimento dos sintomas, prevenindo problemas como retardo mental ou mesmo o óbito. Além disso, a identificação dos portadores de algumas doenças possibilita o aconselhamento genético e a reprodução consciente (LEÃO; AGUIAR, 2008 apud MENDES et al., 2013, p. 113).

Conhecer a realidade e a prevalência das doenças que acometem a população neonatal favorece a elaboração e o aprimoramento das políticas públicas voltadas para a saúde da criança, minimiza gastos desnecessários em serviços de alta complexidade e contribui para a redução da taxa de mortalidade infantil (LUZ et al., 2008).

#### **2.1.1 Fenilcetonúria**

Fenilcetonúria (FNC) é uma doença genética, autossômica recessiva, causada por mutações no gene de um cromossomo que codifica a enzima hepática fenilalanina-hidroxilase

(FAH). A ausência ou deficiência desta enzima impede a conversão hepática de fenilalanina (FAL), um dos aminoácidos essenciais e mais comuns do organismo, em tirosina, causando acúmulo de FAL no sangue e em outros tecidos. A FNC é o mais frequente erro inato do metabolismo dos aminoácidos. O alto nível sanguíneo leva à excreção urinária aumentada de FAL e de seus metabólitos, as fenilcetonas, fenilacetato e fenilactato. Aproximadamente 75% do catabolismo da FAL da dieta é realizado via FAH, que catalisa sua conversão em tirosina. Na FNC, os níveis de FAL estão aumentados enquanto os de tirosina são praticamente normais ou baixos. O cofator enzimático tetra-hidrobiopterina (BH4) é necessário para a atividade da FAH e defeitos no seu metabolismo são responsáveis por aproximadamente 2% dos casos de hiperfenilalaninemia (HFA), definida pelo valor sanguíneo de FAL maior que 2 mg/dL (MS, 2013).

A FNC é a mais grave das hiperfenilalaninemias, causada pela deficiência da enzima fenilalanina-hidroxilase, e o não tratamento é associado com o alto risco do desenvolvimento cognitivo prejudicado. Não há anormalidades aparentes ao nascimento, pois o fígado materno protege o feto. Os níveis sanguíneos de fenilalanina do recém-nascido fenilcetonúrico aumentam nas primeiras semanas com alimentação protéica, incluindo o leite materno (MONTEIRO; CANDIDO, 2006).

#### 2.1.1.1 Manifestações clínicas de Fenilcetonúria

Os recém-nascidos portadores de HFA são assintomáticos antes de passarem a receber alimentos que contenham FAL (leite materno ou fórmulas infantis próprias da idade). Se a doença não for detectada pelo rastreamento metabólico, seu início é insidioso e só se manifestará clinicamente em torno do 3º ou 4º mês de vida. Nessa época, a criança começa a apresentar atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor, podendo mostrar irritabilidade ou apatia, perda de interesse pelo que a rodeia, convulsões, eczema crônico, hipopigmentação cutânea, cheiro característico da urina, da pele e dos cabelos (odor de rato pela presença do ácido fenilacético) e padrão errático do sono (MS, 2013).

#### 2.1.1.2 Diagnóstico de Fenilcetonúria

O diagnóstico da FNC deve ser feito precocemente por meio de exames laboratoriais que quantificam a fenilalanina sanguínea, pois aguardar manifestações clínicas pode provocar sequelas irreversíveis no indivíduo portador da doença. Os métodos laboratoriais utilizados para avaliar a fenilalanina (FAL) são espectrometria de massa em tandem, cromatografia líquida de alto desempenho (HPLC), cromatografia gasosa e testes enzimáticos e

fluorimétricos. Níveis de FAL acima de 2 mg/dl devem ser confirmados com uma segunda análise de FAL e tirosina. Em casos confirmados de FNC, geralmente a razão FAL/tirosina é 3 ( SANTOS; HAACK, 2012).

#### 2.1.1.3 Tratamento de Fenilcetonúria

De acordo com o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para Fenilcetonúria, a dieta restrita em FAL é eficaz em reduzir os níveis sanguíneos de FAL e melhora o QI e o prognóstico neuropsicológico dos pacientes com HFA. O tratamento deve ser iniciado tão cedo quanto possível, sendo ideal até o 10º dia de vida. O aleitamento materno deve ser encorajado e associado ao uso de fórmula isenta de FAL. Os níveis de FAL devem ser diminuídos rapidamente. Também recomenda-se tratamento dietético para toda a vida (MS, 2013).

#### 2.1.2 Hipotireoidismo Congênito

O hipotireoidismo congênito (HC) é uma doença causada pela deficiência ou ausência da ação dos hormônios tireoidianos nos vários tecidos do organismo (SILVA, 2005). O hormônio tireoidiano é essencial para a maturação e o funcionamento de diversos órgãos do corpo, principalmente do SNC e do tecido esquelético. As repercussões da deficiência nesses tecidos dependem da época de início, intensidade, duração ou ausência do hormônio e, sobretudo, da normalização de seus níveis pela reposição hormonal precoce. Como o desenvolvimento do SNC ocorre mais intensamente no primeiro ano de vida, a deficiência ou a ausência do hormônio tireoidiano nessa fase provocarão lesões neurológicas irreversíveis, na maioria das vezes (LAFRANCHI,1999; JANUÁRIO et al.,1998).

##### 2.1.2.1 Manifestações Clínicas de Hipotireoidismo Congênito

O hipotireoidismo congênito (HC) é uma patologia que decorre da redução (ou ausência) da ação dos hormônios tireoideanos no organismo podendo promover o surgimento de retardo mental, atraso neuropsicomotor e déficit estatural (BOTTLE, 1996; SILVA et al., 2005).

Em estudo realizado por Maciel et al., (2013) as crianças afetadas, tipicamente, apresentam peso e estatura dentro da faixa de normalidade. Um dos primeiros sinais observados é a icterícia neonatal prolongada. À medida que o tempo passa a criança sem diagnóstico se apresentara letárgica, com movimentos lentos, choro rouco, engasgos

frequentes, constipação, macroglossia, hérnia umbilical, fontanela ampla, hipotonia, pele seca, cabelos ralos e adquire a facies típica com nariz em sela.

#### 2.1.2.2 Diagnóstico de Hipotireoidismo Congênito

Seu diagnóstico por meio do rastreamento neonatal e início do tratamento precoce previne suas consequências. Atualmente, recomenda-se que o tempo adequado entre o nascimento e o início do tratamento seja de até 14 dias, principalmente nos casos mais graves de HC (BARONE et al., 2013).

#### 2.1.2.3 Tratamento de Hipotireoidismo Congênito

O tratamento da doença consiste na reposição dos hormônios tireóideos deficitários, no caso, reposição de levotiroxina sódica, sal sódico do isômero sintético da Tiroxina (T4). Sua utilização produz a normalização do estado metabólico que se encontra deficiente no hipotireoidismo. O acompanhamento deve incluir a avaliação hormonal, avaliações de crescimento, puberdade, além de testes psicométricos. Todos devem estar dentro da variação normal. O desenvolvimento físico e neuropsicomotor também devem ser levados em conta na orientação do cálculo das doses de reposição hormonal. O tratamento deverá ser monitorado laboratorialmente, por meio da determinação das concentrações plasmáticas de T4 total e de T4 livre, assim como da concentração de TSH (BRASIL, 2016).

### 2.1.3 Hemoglobinopatias

A hemoglobina (Hb) é uma das proteínas mais abundantes e importantes do organismo humano. É a transportadora primordial do oxigênio na corrente sanguínea, permitindo assegurar as necessidades metabólicas das células, e exerce também funções importantes no transporte do CO<sub>2</sub> e na manutenção do equilíbrio ácido-base. A sua estrutura molecular, determinada geneticamente, e o equilíbrio da síntese das globinas que a constituem desempenham um papel crucial na manutenção da sua função (TEIXEIRA, 2014).

As hemoglobinopatias resultam de mutações nos genes que codificam as cadeias globínicas alfa ( $\alpha$ ) e beta ( $\beta$ ) da molécula de hemoglobina. Com padrão de herança autossômico recessivo, são as desordens hereditárias mais comuns nos seres humanos, afetando aproximadamente 7% da população mundial (SOMMER et al, 2006). As doenças falciformes são as doenças genéticas mais comuns no Brasil e em todo o mundo. Ocupam uma posição única na genética médica, com uma morbidade considerável. Teve origem na

África e difundiu-se para a Península Arábica, sul da Itália e Índia sendo trazida às Américas pela imigração forçada de 3 a 4 milhões de africanos como escravos. No Brasil, distribuiu-se heterogeneamente com maior frequência em herdeiros de raça negra (PINTO et al., 2008).

A hemoglobina predominante em humanos adultos é chamada de hemoglobina A (padrão Hb AA). A hemoglobina predominante em humanos recém-nascidos é a Hemoglobina F (padrão Hb FA). As hemoglobinopatias podem ser resultantes de mutações que afetam os genes reguladores promovendo um desequilíbrio no conteúdo quantitativo das cadeias polipeptídicas e conseqüentemente nos tipos normais de hemoglobina, causando as talassemias. Também podem ser originadas de alterações envolvendo genes estruturais que promovem a formação de moléculas de hemoglobinas com características bioquímicas diferentes das hemoglobinas normais, denominadas hemoglobinas variantes. As hemoglobinas variantes mais frequentes são a hemoglobina S (Hb S) e hemoglobina C (Hb C). O indivíduo heterozigoto é popularmente conhecido como “traço falcêmico” ou “traço falciforme” (Hb AS). Poderão também ser identificadas outras hemoglobinas variantes (Hb D, Hb E, Hb Hasharon, etc.) com ou sem significado clínico. Nos procedimentos de triagem neonatal em recém-nascidos, é possível identificar de forma diferenciada os indivíduos heterozigotos (Hb FAS) dos indivíduos homozigotos, ou seja, doentes (Hb FS). O termo doença falciforme (DF) é usado para definir as hemoglobinopatias nas quais o fenótipo predominante é o da Hb S, mesmo quando associada a outra hemoglobina variante. Os tipos de DF mais frequentes são Hb SS, a S-beta Talassemia e as duplas heterozigoses Hb SC e Hb SD. Essas variações causadas por heterozigoses compostas podem apresentar quadros clínicos variados. (BRASIL, 2016).

#### 2.1.3.1 Manifestações clínicas de Hemoglobinopatias

Apesar da manifestação clínica da anemia falciforme ser observada na lactância, uma característica marcante deve-se ao fato da criança afetada não apresentar os sintomas até a segunda metade do primeiro ano de vida (MARQUES, 2006).

Os pacientes de anemia falciforme apresentam suas manifestações clínicas nos dois primeiros anos de vida, como falta de desenvolvimento, esplenomegalia, infecções repetidas, infartos vasoclusivos em vários tecidos originando lesões em órgãos, necrose papilar renal, úlceras nas pernas, entre outros. As vasoclusões originam ainda crises dolorosas que podem perdurar por dias e semanas. Esses fenômenos de asplenia funcional acabam acarretando o aumento da suscetibilidade em desenvolver infecções bacterianas, tais como sepses pneumocócicas, osteomielite por *Salmonella*. A infecção é considerada uma causa importante

das mortes em qualquer idade, no entanto, uma insuficiência renal e pulmonar progressiva comumente serão as causas de morte na quarta ou quinta década de vida (THOMPSON; THOMPSON, 2002).

Ocorrem ainda as crises abdominais, onde surgem pequenos infartos de vísceras abdominais com episódios de dor grave com sinais de irritação peritoneal. A patologia cardíaca é a manifestação clínica que mais contribui para a morbidade e mortalidade dos portadores da doença, todos os pacientes apresentam hipertrofia cardíaca, destacando as lesões orovalvares, que levam ao sopro sistólico. A complicação das artérias cerebrais (vasculopatia) é a que apresenta maior importância, haja vista está diretamente associada ao desenvolvimento da criança. O pulmão é o mais afetado nas complicações crônicas e agudas, apresentando como principais manifestações clínicas, febre, taquipnéia, dor torácica, leucocitose, infiltrações pulmonares (MARQUES, 2006).

#### 2.1.3.2 Diagnóstico de Hemoglobinopatias

O diagnóstico da anemia falciforme pode ser dado através de exame laboratorial ou por imagem, a detecção precisa das diversas formas de hemoglobinopatias requer diagnóstico exato, baseado em técnicas eletroforéticas, hemograma, e dosagens da hemoglobina fetal (ANVISA, 2002).

#### 2.1.3.3 Tratamento de Hemoglobinopatias

De acordo com o Ministério da Saúde (2016), através do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas Doença Falciforme, o tratamento de doenças falciformes é voltado para a prevenção de crises e complicações e infecções. Fazendo parte o tratamento medicamentoso e o não medicamentoso.

#### 2.1.4 Fibrose Cística

Fibrose Cística é uma doença de caráter hereditário, autossômico e recessivo. É considerada a doença genética letal mais comum na população branca. É caracterizada pela disfunção generalizada das glândulas exócrinas, com a produção de muco espesso e anormal, que pode obstruir os ductos dos vários órgãos afetados, causando doença pulmonar crônica, insuficiência pancreática, infertilidade masculina e concentração elevada de sódio e cloro no suor (FIATES, 2001; GASPAR, 2002 apud CABRAL, 2011, p. 14).

A doença ocorre pela mutação do gene que é responsável por codificar a proteína que realiza o transporte de cloro para o meio intracelular. Esta proteína recebe o nome de Regulador de Condutância da Fibrose Cística (CFTR– *cystic fibrosis transmembrane*

*regulator*). Quando há a presença de dois alelos com mutações no gene da FC, provoca ausência de atividade ou funcionamento parcial da CFTR, que causa redução da excreção de cloro, e conseqüentemente de água, aumentando desta forma a eletronegatividade no interior da célula (GOMIDE et al., 2007).

#### 2.1.4.1 Manifestações clínicas de Fibrose Cística

Na fibrose cística (FC), a função defectiva da proteína reguladora da condutância transmembrana (CFTR) nas células epiteliais e glândulas submucosas das vias aéreas leva ao comprometimento crônico do trato respiratório, caracterizado por obstrução das vias aéreas e infecções nos pulmões de início precoce na vida do indivíduo. Essas infecções contribuem para a morbidade dos fibrocísticos e são agravadas pela intensa resposta inflamatória do hospedeiro. Como consequência, observa-se a evolução progressiva para a doença pulmonar suprativa, bronquiectasias e insuficiência respiratória (MARQUES et al, 2009).

A presença de secreções espessas e infectadas leva à obstrução das pequenas vias aéreas e desencadeamento de um processo inflamatório crônico. A inflamação, presente, inclusive, em pulmões anatomicamente normais de recém-nascidos, leva à formação de bronquiectasias e lesão pulmonar com progressão, em última instância, para insuficiência respiratória e morte (MAGALHÃES et al., 2004).

Nos estágios iniciais da FC ocorrem, com maior frequência, as infecções por vírus, *Haemophilus influenzae* não capsulado e *Staphylococcus aureus*. Segue-se a infecção pela *Pseudomonas aeruginosa*, patógeno oportunista mais frequentemente isolado nas secreções respiratórias dos pacientes (GIBSON, 2003).

A FC apresenta manifestações gastrointestinais e geralmente são secundárias à Insuficiência Pancreática (IP) (ROSA et al., 2008). A obstrução dos canalículos pancreáticos por tampões mucosos impedem a liberação das enzimas para o duodeno, determinando má digestão de gorduras, proteínas e carboidratos. Há também diarreia crônica, com fezes volumosas, gordurosas, pálidas, de odor característico e, finalmente, desnutrição energético proteica, acentuada por outros fatores inerentes à fibrose cística. (EVANS; WOOD apud ROSA et al., 2008, p. 729).

A má absorção é predominantemente ocasionada pela disfunção pré-epitelial e decorre da rejeição de nutrientes não hidrolisados no lúmen pela insuficiente secreção pancreática. Em 85% dos pacientes fibrocísticos, o pâncreas não produz enzimas suficientes para completa digestão dos alimentos ingeridos, e uma das primeiras manifestações é a má-absorção de nutrientes (FIATES et al, 2001). As proteínas requeridas para o crescimento e reparo de

tecidos do corpo não são totalmente utilizadas. A gordura, o nutriente mais energético não é absorvido; assim, o crescimento é atrasado e as deficiências de vitaminas lipossolúveis podem ocorrer. Outra consequência desta doença no pâncreas é a diminuição da secreção de bicarbonato de sódio, que evitaria influxos de ácidos gástricos no duodeno, reduzindo a eficácia das enzimas pancreáticas e precipitação de sais biliares. A baixa concentração de bicarbonato no suco pancreático faz com que o pH do duodeno seja ácido, e isso contribui para a má-absorção (ROSA et al., 2008).

#### 2.1.4.2 Diagnóstico de Fibrose Cística

De acordo com Leão e Aguiar (2008), o diagnóstico precoce é fundamental para diminuir a morbidade e também para aumentar a sobrevida dos pacientes, pois a doença tem complicações frequentes com implicações clínicas multissistêmicas que envolvem importantes correlações socioeconômicas.

O diagnóstico pode ser feito em várias oportunidades: antenatal, quando já houver casos na família (por biópsia de vilosidade coriônica, seguida de análise genética), o que poderia reduzir a prevalência de FC após o aconselhamento genético; no primeiro ano de vida, por manifestações precoces, como íleo meconial; pela realização da triagem neonatal ou, finalmente, quando há manifestações clínicas da doença (SANTOS et al, 2005).

O teste mais utilizado é o que mede o nível de tripsinogênio (imunoreactivetrypsinogen - IRT), baseado no refluxo dessa enzima pancreática para o sangue, decorrente da obstrução dos ductos pancreáticos. A taxa de IRT é duas a cinco vezes mais alta em recém-nascidos com FC, em relação a dos normais, levando a suspeita da doença. O teste confirmatório se dá pelo Teste do Suor (TS), que é um termo genérico que se refere à análise quantitativa ou qualitativa do suor para determinar a concentração de eletrólitos ou a sua condutividade ou osmolaridade para a confirmação do diagnóstico de FC (ADDE, 2014).

Os exames radiológicos não são usados especificamente para o diagnóstico, e sim para o monitoramento da evolução da doença, desta forma contribuindo para a caracterização morfológica das alterações pulmonares (CERQUEIRA, 2010). A radiografia (Rx) do tórax é mais acessível por ter baixo custo e uma menor exposição à radiação e tem sido utilizada para o diagnóstico e acompanhamento da FC, em alguns casos como os dos lactentes, pois apresentam dificuldade na realização de prova de função respiratória. Os achados radiológicos são compatíveis com uma doença pulmonar obstrutiva crônica, espessamento brônquico,

áreas de aeração não uniformes, atelectasias, sinais de hiperinsuflação pulmonar, como diafragma rebaixado, hiperlucencia, cifose e entre outros achados (VALENTIM, 2008).

#### 2.1.4.3 Tratamento de Fibrose Cística

O tratamento para FC pode incluir: antibioticoterapia, broncodilatadores, anti-inflamatórios, mucolíticos, fisioterapia respiratória, oxigenoterapia, tratamento cirúrgico, terapia de reposição enzimática, suporte nutricional e enfoque psicológico e social (CABRAL, 2011).

## 2.2 O PAPEL DA ENFERMAGEM NO PNTN

A Enfermagem, Obstetrícia e Pediatria são fundamentais para sucesso da TN, pois esses profissionais atuam no atendimento da gestante, parturiente, RN e puérpera e devem ter conhecimento dos distúrbios metabólicos, bem como da importância do diagnóstico precoce das enfermidades pesquisadas no PNTN. Dentre esses profissionais de saúde, o enfermeiro é quem mais interage com a clientela alvo: a mãe e o RN (MARQUI, 2016).

Para que um Programa de Triagem Neonatal consiga atingir plenamente os seus objetivos, é essencial que algumas metas sejam cumpridas: coleta da amostra sanguínea obtida corretamente e em tempo adequado; encaminhamento rápido da amostra ao laboratório de referência; realização dos exames pelo laboratório obedecendo a rigoroso controle de qualidade; rápida comunicação dos resultados dos exames; centro de referência dotado de médico(s) treinado(s) para estabelecer (em) o diagnóstico preciso e de estrutura para o seguimento clínico das crianças afetadas; avaliações periódicas da qualidade do programa, reportando-se os resultados destas avaliações às autoridades responsáveis, a fim de que eventuais melhorias possam ser implementadas (MAGALHÃES et al., 2009)

O enfermeiro, responsável por promover saúde bem como por todas as etapas da triagem, precisa desde o pré-natal problematizar com as gestantes a finalidade, a forma de coleta e os benefícios desse exame. Para o alcance das metas do PNTN, o papel educativo não pode iniciar somente após o nascimento (ACOSTA et al., 2013).

O ideal é que a orientação seja realizada durante o pré-natal, pois nesse período a gestante tem tempo, está mais atenta e tem condições de assimilar melhor as informações. No período puerperal, a mulher está mais preocupada com os cuidados ao neonato, a alimentação, a higiene, a vacinação e a adaptação para o acolhimento do novo membro da família. Nesse momento, as puérperas vivem diversas emoções que as deixam

sobrecarregadas, o que pode influenciar na orientação fornecida após a alta hospitalar (ARDUINI et al., 2017).

O pré-natal é o período, em que as gestantes, através da atuação dos profissionais de saúde devem ser informadas, conscientizadas e sensibilizadas através do conhecimento técnico-científico dispensado por estes profissionais sobre as enfermidades pesquisadas no teste do pezinho e as sequelas irreversíveis, quando não diagnosticadas e tratadas precocemente (ABREU; BRAGUINI, 2011). Na maternidade/hospital, novamente a Enfermagem deverá reforçar tais informações aos pais, especialmente para mães primigestas (SILVA et al., 2003).

### 3 METODOLOGIA

#### 3.1 TIPOS DE ESTUDO

O presente estudo baseou-se em uma análise documental, retrospectivo, descritivo, epidemiológico de cunho quantitativo. A análise documental consiste em identificar, verificar e apreciar os documentos com uma finalidade específica e, nesse caso, preconiza-se a utilização de uma fonte paralela e simultânea de informação para complementar os dados e permitir a contextualização das informações contidas nos documentos (SOUZA et al., 2011). O estudo retrospectivo realiza-se a partir de registros do passado, e é seguido adiante a partir daquele momento até o presente. É fundamental que haja credibilidade nos dados de registros a serem computados, em relação à exposição do fator e/ou à sua intensidade (HOCHMAN, 2005).

A Epidemiologia é definida como o estudo da distribuição e dos determinantes das doenças ou condições relacionadas à saúde em populações especificadas. Os estudos descritivos têm por objetivo determinar a distribuição de doenças ou condições relacionadas à saúde, segundo o tempo, o lugar e/ou as características dos indivíduos (COSTA; BARRETO, 2003). No que diz respeito à pesquisa quantitativa, Mattar (2001), destaca que ela busca a validação das hipóteses mediante a utilização de dados estruturados, estatísticos, com análise de um grande número de casos representativos, recomendando um curso final da ação. Ela quantifica os dados e generaliza os resultados da amostra para os interessados.

#### 3.2 LOCAL DE ESTUDO

A pesquisa foi realizada no Laboratório de Pesquisa e Apoio Diagnóstico (LAPAD) da Universidade do Estado do Pará (UEPA) localizado na cidade de Belém-PA. O LAPAD passou a ser o responsável pela TN no Pará em 1996. Ao longo de 20 anos, o laboratório apresenta um significativo aumento no número de crianças triadas. O laboratório participa do Controle de Qualidade Internacional do CDC – Atlanta, o qual recebe trimestralmente dos Estados Unidos amostras de sangue coletadas em papel filtro, que são analisadas e os resultados enviados para avaliação com laboratórios participantes de outros países, obtendo ótimo desempenho.

#### 3.3 AMOSTRA

A amostra dessa pesquisa foram os testes da Triagem Neonatal disponíveis no sistema de informação do LAPAD com resultados alterados, o que levou ao diagnóstico laboratorial para as doenças triadas pelo PNTN no Estado. O LAPAD recebe coletas oriundas de 824 postos, sendo estes distribuídos nos 144 municípios do Pará.

### 3.4 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO

Todos os resultados de amostras da TN que se apresentaram positivas e confirmatórias para Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria, Fibrose Cística e Hemoglobinopatias entre os anos de 2014 e 2015 no LAPAD.

### 3.5 CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO

Todas as amostras que se apresentaram negativas para Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria, Fibrose Cística e Hemoglobinopatias, além de amostras que não foram analisadas ou encaminhadas ao LAPAD.

### 3.6 COLETA DE DADOS

A coleta de dados foi realizada no período de junho a julho de 2017 através de dois sistemas de informações do LAPAD, VEGA REPOST e VEGA, que armazenam os dados de todos os testes triados pela TN no Estado, como os resultados das amostras, a reconvocação, os testes de controle, o município de origem da coleta, a data de nascimento, idade na data da coleta, peso, cor, sexo, se foi amamentado nas primeiras horas de vida, casos de gemelaridade e prematuridade. As informações da pesquisa foram preenchidas no instrumento de coleta de dados que continha as variáveis citadas anteriormente (Apêndice B).

### 3.7 ANÁLISES DE DADOS

As informações colhidas na coleta de dados foram organizadas em planilhas do Excel e passaram por tratamento estatístico para o cálculo da prevalência proposta neste estudo, o qual também teve o auxílio do Programa Bioestat, versão 5.0 para análise dos resultados. A partir das informações coletadas, foi realizado um levantamento bibliográfico para o embasamento dos resultados.

### 3.8 ASPECTOS ÉTICOS

O projeto foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa, tendo o CAAE: 67277917.5.0000.0017, respeitando a resolução 466/12 do Conselho Nacional de saúde, que regulariza e normatiza a pesquisa envolvendo seres humanos. E, por se tratar de coleta de dados secundários, foi isento o uso do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido – TCLE, conforme estabelecida na justificativa para não utilização do TCLE (Apêndice C), sendo elaborados os termos de compromissos de consentimento e autorização para coleta de dados no LAPAD.

## 4 RESULTADOS E DISCUSSÕES

No ano de 2014, um total de 107.794 mil crianças foram triadas para as patologias Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística e Hemoglobinopatias no PNTN através do LAPAD no Estado do Pará. Sendo realizados no Estado aproximadamente, 431.176 mil exames. Em contrapartida, em 2015, somente 75.265 mil crianças foram triadas, sendo realizados 301.060 mil exames. Este ano apresentou um decréscimo de 30,1% da triagem em relação ao ano anterior.

De acordo com DATASUS, em 2014, o Pará obteve o registro de 143.503 mil nascidos vivos, e 2015, 143.657 mil nascidos vivos. O percentual de triados pelo Programa de Triagem Neonatal em relação ao número de nascidos vivos foi de 75,1% em 2014 e 52,3% em 2015. Cada criança realizou os testes para as quatro doenças da fase III de implantação do PNTN. É importante ressaltar que o presente estudo não abrange os exames de triagem da rede privada de laboratórios.

### 4.1 A PREVALÊNCIA DAS DOENÇAS TRIADAS PELO PNTN NO ESTADO DO PARÁ NOS ANOS DE 2014 E 2015

Considerando as médias obtidas com os valores dos anos estudados, observou-se que a patologia com maior prevalência em 2014 foi o Hipotireoidismo Congênito, com 1:2913,3 seguidos das Hemoglobinopatias com 1:2706,0, Fibrose Cística com 1:5134,4 e Fenilcetonúria com 1:35936. No ano de 2015 a patologia com maior prevalência no estado foi as Hemoglobinopatias com 1: 5836,5, na segunda posição o Hipotireoidismo Congênito, 1: 3136,seguido de Fibrose Cística com 1:15057 e Fenilcetonúria com 1: 37646 . E, a partir dos dados coletados no LAPAD, foi possível destacar as regiões de maior prevalência das patologias triadas no Estado, assim como as variáveis específicas associadas a cada doença.

#### 4.1.1 A prevalência de Hemoglobinopatias no estado do Pará

As Hb totalizaram 40 casos no ano de 2014, dos quais 28 apresentaram a hemoglobina variante FS, 5 crianças apresentaram a hemoglobina FC, 5 a FSA e 2 a hemoglobina FSC. No ano em questão, houve uma prevalência de 1:2706,0 indivíduos estudados e uma taxa de 0,3694 para cada 1000 nascidos vivos. Em 2015, bem como nos anteriores houve uma diminuição nos casos diagnosticados, sendo 13 triados para hemoglobinopatias: 7 para hemoglobina variante FS, 3 para FSA e 3 para hemoglobina FSC. Sendo a prevalência de 1: 5836, 5 e uma taxa de 0,1713 para 1000 nascidos vivos.

**Tabela 1:** Total de crianças triadas e diagnosticadas para a HB e prevalência da doença na população rastreada, no período de 2014 e 2015.

<b>Ano</b>	<b>Número de crianças triadas para a HB</b>	<b>Casos confirmados de HB</b>	<b>Prevalência na população rastreada</b>
2014	108.242	40	1: 2706,0
2015	75.875	13	1: 5836,5

Fonte : Instrumento de coleta de dados, 2017.

Uma pesquisa divulgada pelo Ministério da Saúde mostrou que Bahia (prevalência de 5,3% de Hb AS), Pernambuco (prevalência de 4%), Rio de Janeiro (prevalência de 4%) e Minas Gerais (prevalência 3% de Hb AS) foram os estados onde se observaram as maiores prevalências do traço falciforme (CANÇADO, 2007).

Em um estudo realizado por Rocha e Fonseca (2011) no estado do Pará foi demonstrado que a cada 1000 crianças que realizaram o teste do pezinho, 28 foram classificadas como portadoras do traço, ou seja, a cada 36 crianças, uma foi portadora do traço falciforme, o que significou um percentual de 2,8% na população paraense que realizou a triagem neonatal. Em comparação com o cenário internacional, a prevalência de traço no estado do Pará pode ser considerada baixa. Haja vista que, quando observaram as estimativas do traço falciforme no continente africano, asiático ou no oriente médio, a prevalência chegou até 50% em algumas regiões (ROCHA; FONSECA, 2011).

No continente africano existem países como Gana, onde se encontra traço falciforme em 13,27% da população, e países como Quênia onde se estima a presença do traço em 3% da população. No primeiro inquérito sobre traço falciforme na Uganda em 1949, relatou um percentual de 45% de prevalência, contudo 60 anos depois foi feita outra pesquisa que mostrou uma grande redução, mas, ainda expressivo, passando a ser 17,5% de portadores de Hb AS no leste da Uganda (OKWI et al., 2010).

Em países da Europa, como o Reino Unido, onde a frequência de descendentes de negros e imigrantes é alta na população, estima-se o nascimento de três mil crianças com traço falciforme por ano. Na Ásia, a prevalência da hemoglobina S na população é em até 25%. O Oriente Médio é a região de maior incidência de traço falciforme, podendo alcançar 11% da população, fazendo parte de países cujo governo investe em Programas de triagem e aconselhamentos genéticos, a fim de prevenir o nascimento de crianças com hemoglobinopatias (DINIZ, 2009).

#### **4.1.2 A prevalência de Hipotireoidismo Congênito no estado do Pará**

O número de casos de HC em sua totalidade no ano de 2014 foi de 37 crianças, o que resulta em uma prevalência 1: 2913,3 na população estudada, sendo a taxa para cada 1000 nascidos vivos de 0,00034 casos. No ano de 2015 houve uma diminuição nos casos, devido a menor taxa de exames triados, sendo 24 crianças diagnosticadas com HC, com uma prevalência de 1:3136 crianças, e uma taxa de 0,3188 para cada 1000 nascidos vivos.

**Tabela 2:** Total de crianças triadas e diagnosticadas para a HC e prevalência da doença na população rastreada, no período de 2014 e 2015.

<b>Ano</b>	<b>Número de crianças triadas para a HC</b>	<b>Casos confirmados de HC</b>	<b>Prevalência na população rastreada</b>
2014	107.794	37	1: 2913,3
2015	75.265	24	1:3136

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

Stranieri e Takano (2009) realizaram uma pesquisa com dados do SRTN no estado do Mato Grosso, de janeiro de 2003 a dezembro de 2004, onde foi registrado 3 casos em 2003 e 4 em 2004 dos 66.337 testes triados, o qual obteve a prevalência para hipotireoidismo congênito de 1:9.448 nascidos vivos triados. Este dado revela que no comparativo com Mato Grosso, a prevalência de HC no estado do Pará é, consideravelmente, maior.

Em estudo realizado no Programa de Triagem Neonatal do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (HCFMRP), com análise de dados de 1994 a 2005, entre as 197.265 crianças triadas para hipotireoidismo congênito, foram encontradas 76 afetadas pela doença, revelando uma incidência de 1:2.595 (MAGALHÃES et al., 2009).

A incidência de HC é de quatro a cinco vezes maiores que a da fenilcetonúria, para a qual os Programas de triagem foram originalmente desenvolvidos. É de aproximadamente 1: 3.000 a 1: 4.000 recém-nascidos, sendo maior em hispânico e menor em negros. Algumas variações de incidência entre diferentes regiões geográficas parecem estar mais relacionadas com a deficiência de iodo do que com as características étnicas populacionais (PEZZUTI et al., 2009).

#### **4.1.3 A prevalência de Fibrose Cística no estado do Pará**

O número de casos de FC em 2014 totalizou 21 crianças, esse valor corresponde a 1: 5134,4 na população estudada, com 0,1947 casos para 1000 nascidos vivos. Em 2015, 05

casos foram diagnosticados para FC, sendo sua prevalência nesse ano de 1: 15057,8, uma taxa de 0,0664 para cada 1000 nascidos vivos.

**Tabela 3:** Total de crianças triadas e diagnosticadas para a FC e prevalência da doença na população rastreada, no período de 2014 e 2015.

<b>Ano</b>	<b>Número de crianças triadas para a FC</b>	<b>Casos confirmados de FC</b>	<b>Prevalência na população rastreada</b>
2014	107.823	21	1: 5134,4
2015	75.289	05	1: 15057,8

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

No Brasil, estima-se que a incidência da doença seja de 1:10.000 nascidos vivos, embora haja variação na frequência das mutações em diferentes regiões geográficas, o que possivelmente refletiria também uma diferente prevalência da doença (SANTOS et al., 2005).

Raskin (2001) estimou que a incidência de FC seja de 1 em cada 7.358 nascidos vivos. Este estudo incluiu cinco Estados do país (RS, SC, PR, SP e MG) e detectou uma grande variação da incidência entre eles. O Rio Grande do Sul apresentou a maior estimativa, que foi de 1 caso de FC em cada 1.587 nascidos vivos, enquanto a menor foi a de São Paulo: 1 em cada 32.258. A variação encontrada foi atribuída ao grau de miscigenação das diferentes regiões estudadas.

No Rio de Janeiro, em estudo de Cabello e colaboradores a incidência de FC foi estimada em 1: 6.902 nascidos (CABELLO et al., 1999 apud FIRMIDA; LOPES, 2011 p. 16). No estudo realizado em Maringá-PR com recém-nascidos que realizaram o teste do pezinho no PNTN no município, de 2001 a 2006, a prevalência para FC foi de 1:10.264 (LUZ et al., 2008).

Na União Europeia, 1 em cada 2.000 a 3.000 recém-nascidos são afetados por FC, e nos EUA esta frequência é de 1 em cada 3.500. Na Oceania, dada a imigração histórica de origem europeia nesta região, a distribuição de mutações CFTR reflete aquela. Na África, a descrição de frequência das mutações não é precisa. Na região mais ao norte, beirando o Mediterrâneo, não há bons registros. Na África subsaariana, evidências sugerem que a FC seja relativamente comum, porém amplamente subdiagnosticada. No sul da África, 1 em cada 42 pessoas são carreadoras da FC e a incidência é estimada em 1 a cada 7056 indivíduos. No Oriente Médio, a incidência de FC varia de acordo com o *background* étnico e com o grau de consanguinidade. Esta última é estimada em 65% no mundo Árabe. Assim, a estimativa da incidência varia de 1 em 2560 a 1 em 15876 nesta região. Embora seja acentuadamente

subdiagnosticada na Ásia, evidências disponíveis sugerem que esta doença é rara naquela região. Na América Latina, a composição étnica da população é bastante heterogênea. Em países como Uruguai e Argentina, cerca de 90% da população é de origem Caucasoide, enquanto em outras como, por exemplo, México, Colômbia e Chile, 57 a 87% são mestiços (mistura de Caucasoides com Ameríndios). Ainda no Uruguai, Equador, Colômbia, Venezuela e Brasil, a presença de descendentes de africanos é importante, embora esta percentagem não ultrapasse 10% da população. A incidência de FC nestes países, então, varia de 1: 3.900 a 1: 8.500 nascidos em Cuba e no México, respectivamente (OMS, 2004 apud FIRMIDA; LOPES, 2011, p. 14).

Apesar do número significativo de exames alterados na fibrose cística, o diagnóstico só pode ser fechado com a realização do Teste do Suor. Rosa et al (2008) ressalta que, se caso o segundo teste de tripsina imunorreativa estiver alterado, o diagnóstico é confirmado ou excluído pelo teste do suor, que está alterado em 98%-99% dos pacientes. O método padrão para o teste do suor (TS) consiste na estimulação da produção de suor pela polícarpina, que é colocada sobre a pele ou diretamente nas glândulas sudoríparas, usando um gradiente potencial (iontoforese) e análise da concentração dos íons Na e Cl. Mesmo sendo considerado um método ouro para o diagnóstico da fibrose cística, é aconselhável realizar outros testes para confirmar a doença, mesmo quando encontrados níveis normais ou limítrofes de níveis de cloro no suor. O decréscimo no número de diagnosticados para FC no estado, se justifica pelo fato das crianças com exames alterados na 2ª amostra não retornarem para realizar o teste do suor. Servidoni et al (2016) destaca que no Brasil, até o momento, não há uma análise crítica e comparativa sobre a realização e interpretação dos TS o que dificulta uma abordagem mais clínica por parte das equipes de saúde para os pacientes triados para FC.

#### **4.1.4 A prevalência de Fenilcetonúria no estado do Pará**

A FNC totalizou 3 casos no ano de 2014. Esse valor resulta em uma prevalência média para o período estudado de 1: 35.936 na população rastreada, com uma taxa de 0,02782 para cada 1000 nascidos vivos. Em 2015 houve um decréscimo nesse número, com 2 casos diagnosticados para a doença, perfazendo uma média de 1: 37.646 triados, valor justificado pela diminuição em 01 caso em relação ao ano anterior, com uma média de 0,02656 para cada 1000 nascidos vivos.

**Tabela 4:** Total de crianças triadas e diagnosticadas para a FNC e prevalência da doença na população rastreada, no período de 2014 e 2015.

<b>Ano</b>	<b>Número de crianças triadas para a FNC</b>	<b>Casos confirmados de FNC</b>	<b>Prevalência na população rastreada</b>
2014	107.808	03	1: 35.936
2015	75.292	02	1: 37.646

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

Segundo o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para a FNC, há uma prevalência global média estimada de 1:10.000 recém-nascidos. A incidência varia entre as diferentes nações do mundo e os diferentes grupos étnicos. As maiores taxas são encontradas na Irlanda (1:4.500) e na Turquia (1:2.600), e as menores, na Finlândia, no Japão e na Tailândia (1:200.000, 1:143.000 e 1:212.000, respectivamente) (BRASIL, 2013).

De acordo com o Ministério da Saúde (MS), a prevalência de FCN está estimada em 1:12 a 15 mil nascidos vivos. Em um Levantamento Epidemiológico Brasileiro da Triagem Neonatal de 2003, foram realizados 1.653 exames para triagem de FNC, sendo 68 casos confirmados, indicando prevalência de 1:24.780. Conforme dados de 2007 do Programa Nacional de Triagem Neonatal, foram confirmados 108 casos de FNC em todo o Brasil. Ainda em 2007, quantificou-se o total de casos em acompanhamento regular: 1.485 casos de FNC são acompanhados em território nacional (SANTOS; HAACK, 2012).

Em um levantamento feito por Carvalho em 2001, no Brasil, por meio do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) do Ministério da Saúde, encontrou uma prevalência para a doença de 1:15.839. Em 2002, a prevalência foi de 1:24.780. Este levantamento referia-se a 18 estados brasileiros, faltando no estudo os estados do Amazonas, Amapá, Mato Grosso, Pará, Piauí, Rio Grande do Norte, Roraima, Sergipe e Tocantins (MIRA; MARQUEZ, 2000; CARVALHO, 2003). Em pesquisa realizada em Maringá-PR, com pacientes diagnosticados entre os anos 2000 e 2006, a prevalência de FNC foi de 1:20 529 (LUZ et al., 2008). Em comparação a esses estados, o Pará apresenta a menor prevalência nos casos de FNC.

#### 4.2 DISTRIBUIÇÃO REGIONAL DAS DOENÇAS TRIADAS PELO PNTN NO ESTADO DO PARÁ

O estado do Pará é composto por seis mesorregiões (Baixo Amazonas, Marajó, Região Metropolitana de Belém, Sudeste, Nordeste e Sudoeste), sendo dividido em 144 municípios, e uma população estimada de 8.272.724 habitantes. A Região Metropolitana de Belém (RMB) é

a mais populosa, seguida da região Nordeste Paraense, Sudeste Paraense, Baixo Amazonas, Sudoeste Paraense e Marajó (IBGE, 2016).

#### 4.2.1 Resultados do estudo para a mesorregião do Baixo Amazonas

A mesorregião do Baixo Amazonas é formada por 15 municípios e a quarta em números de habitantes no estado do Pará com uma população de 784.389 pessoas (IBGE, 2016). Em 2014, 12 testes foram confirmatórios para as doenças triadas pelo PNTN nesta região, tendo destaque o hipotireoidismo congênito com 4 casos, e hemoglobinopatias com 5 casos, representando 10,8% e 12,2% do total no Estado, respectivamente. No ano de 2015 houve decréscimo no registro das patologias na região, em que 5 casos foram confirmados. Tendo destaque o HC com 3 casos registrados, representando 12,5% do total no Pará.

**Tabela 5:** Distribuição das patologias na mesorregião do Baixo Amazonas e seu percentual ao total de registro no estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

<b>Patologia</b>	<b>Nº de casos 2014</b>	<b>% em relação ao total no Estado em 2014</b>	<b>Nº de casos 2015</b>	<b>% em relação ao total no Estado em 2015</b>
HC	4	10,8%	3	12,5%
Hb	5	12,2%	1	7,69%
FC	2	9,5%	1	20%
FNC	1	33,3%	0	-
<b>TOTAL</b>	<b>12</b>	<b>-</b>	<b>5</b>	<b>-</b>

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

#### 4.2.2 Resultados do estudo para a mesorregião Metropolitana de Belém

De acordo com Fundação Amazônia de Amparo a Estudos e Pesquisas do Pará (Fapespa), a mesorregião metropolitana de Belém é formada por 11 municípios (GOVERNO DO PARÁ, 2015). Em estimativa do IBGE (2016), sua população era de 2.422.481 habitantes, a maior em número de habitantes do Estado. Em 2014 foi a maior região em número de registros para as patologias triadas pelo PNTN, com 28 casos, onde HC com 9 registros representou 24,3% do total no estado, Hb também com 9 registros representou 22,5%, FC com 8 casos, representou 38,9% e FNC com 2 casos, 66,6%. Em 2015 esta região também apresentou decréscimo em relação ao número de registros, tendo 17 no total. Porém, a mesma permaneceu como a região com maior prevalência, tendo destaque o HC com 9 e Hb 5 registros, representando 37,5% e 38,4% do total no Estado, respectivamente

**Tabela 6:** Distribuição das patologias na mesorregião metropolitana de Belém e seu percentual ao total de registro no estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

<b>Patologia</b>	<b>Nº de casos 2014</b>	<b>% em relação ao total no Estado em 2014</b>	<b>Nº de casos 2015</b>	<b>% em relação ao total no Estado em 2015</b>
HC	9	24,3%	9	37,5%
Hb	9	22,5%	5	38,4%
FC	8	38,9%	2	40%
FNC	2	66,6%	1	50%
<b>TOTAL</b>	<b>28</b>	<b>-</b>	<b>17</b>	<b>-</b>

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

#### 4.2.3 Resultados do estudo para a mesorregião do Marajó

A mesorregião do Marajó é constituída por 16 municípios e tem uma população estimada em 541.165 habitantes (IBGE, 2016). É a menor em número de habitantes do Estado. Em 2014 houve o registro de 4 casos, sendo 3 para FC, o que representou 14,2% do total no Pará. O outro registro foi para HC e representou 2,7% do total no Estado. Neste ano não foram registrados casos para Hb. No ano de 2015 a região também obteve o registro de 4 casos, sendo 2 para HC, o que representou 8,3% do estado. A região marajoara não apresentou registro para FNC.

**Tabela 7:** Distribuição das patologias na mesorregião do Marajó e seu percentual ao total de registro no estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

<b>Patologia</b>	<b>Nº de casos 2014</b>	<b>% em relação ao total no Estado em 2014</b>	<b>Nº de casos 2015</b>	<b>% em relação ao total no Estado em 2015</b>
HC	1	2,7%	2	8,3%
Hb	0	-	1	7,69%
FC	3	14,2%	1	20%
FNC	0	-	0	-
<b>TOTAL</b>	<b>4</b>	<b>-</b>	<b>4</b>	<b>-</b>

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

#### 4.2.4 Resultados do estudo para a mesorregião Nordeste paraense

A mesorregião Nordeste Paraense é formada por 49 municípios e segundo o IBGE (2016), tem uma população de 1.942.216 de habitantes. É a segunda região em números de habitantes no Pará. Em 2014 foram registrados 25 casos de patologias triadas pelo PNTN. Em 2014 apresentou a maior prevalência de HC dentre as regiões do Estado, 12, o que representa 32,4% do total no Pará. Outros destaques são as Hb com 8 registros, e FC com 5, o que

representou 20% e 23,8%, respectivamente, em relação ao total no Estado. Em 2015 houve uma diminuição considerável do número de casos nesta região, obtendo o registro de 5 casos, tendo relevância os dados de HC com 3 casos, representando 12,5% do total no Pará.

**Tabela 8:** Distribuição das patologias na mesorregião do Nordeste Paraense e seu percentual ao total de registro no estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

<b>Patologia</b>	<b>Nº de casos 2014</b>	<b>% em relação ao total no Estado em 2014</b>	<b>Nº de casos 2015</b>	<b>% em relação ao total no Estado em 2015</b>
HC	12	32,4%	3	12,5%
Hb	8	20%	1	7,69%
FC	5	23,8%	1	20%
FNC	0	-	0	-
<b>TOTAL</b>	<b>25</b>	<b>-</b>	<b>4</b>	<b>-</b>

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

#### 4.2.5 Resultados do estudo para a mesorregião Sudeste Paraense

A mesorregião Sudeste Paraense é constituída por 39 municípios e tem uma população estimada em 1.882.450 habitantes (IBGE, 2016). É a terceira em número de habitantes no Estado. Em 2014, assim com a região nordeste paraense, obteve o registro de 25 casos para as patologias triadas pelo PNTN. Tendo destaque para as Hb com 15 casos no total, um percentual de 37,5% em relação às demais regiões do Estado. Houve 7 casos para HC e 3 para FC, representando 18,9% e 23,8%, respectivamente, quando relacionado ao total do Pará. Em 2015 foi a segunda região em número de casos, 9, fica atrás somente da Mesorregião Metropolitana de Belém. HC e Hb obtiveram o registro de 4 doenças cada, e quando relacionado ao total de casos do Pará, representam 16,6% e 30,7%, respectivamente.

**Tabela 9:** Distribuição das patologias na mesorregião do Sudeste Paraense e seu percentual ao total de registro no estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

<b>Patologia</b>	<b>Nº de casos 2014</b>	<b>% em relação ao total no Estado em 2014</b>	<b>Nº de casos 2015</b>	<b>% em relação ao total no Estado em 2015</b>
HC	7	18,9%	4	16,6%
Hb	15	37,5%	4	30,7%
FC	3	23,8%	0	-
FNC	0	-	1	50%
<b>TOTAL</b>	<b>25</b>	<b>-</b>	<b>9</b>	<b>-</b>

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

#### 4.2.6 Resultados do estudo para a mesorregião Sudoeste paraense

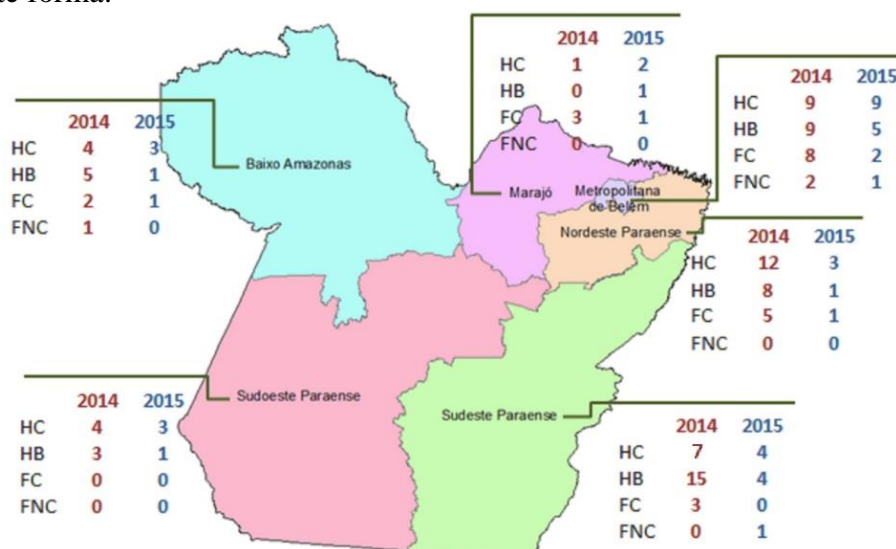
A mesorregião Sudoeste Paraense é formada com 14 municípios e segundo o IBGE (2016), tem população estimada em 544.752 habitantes. Sendo a penúltima em número de habitantes no Estado, ficando à frente somente da mesorregião do Marajó. Em 2014 a região apresentou registro para duas patologias, HC com 4 casos e Hb com 3, este dado representou para o total de registro no Estado um percentual de 10,8% e 7,5%, respectivamente. Em 2015, a região apresentou 4 casos, dos quais 3 foram para HC, um total de 12,5% comparado aos registro desta patologia no Pará e 1 caso para Hb, o que representou para o total do estado 4,69%. Esta região não apresentou registro para FC e FNC no período pesquisado.

**Tabela 10:** Distribuição das patologias na mesorregião do Sudoeste Paraense e seu percentual ao total de registro no estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

Patologia	Nº de casos 2014	% em relação ao total no Estado em 2014	Nº de casos 2015	% em relação ao total no Estado em 2015
HC	4	10,8%	3	12,5%
Hb	3	7,5%	1	7,69%
FC	0	-	0	-
FNC	0	-	0	-
TOTAL	7	-	4	-

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

Diante destes resultados, a distribuição dos casos no mapa do estado do Pará ficou da seguinte forma:

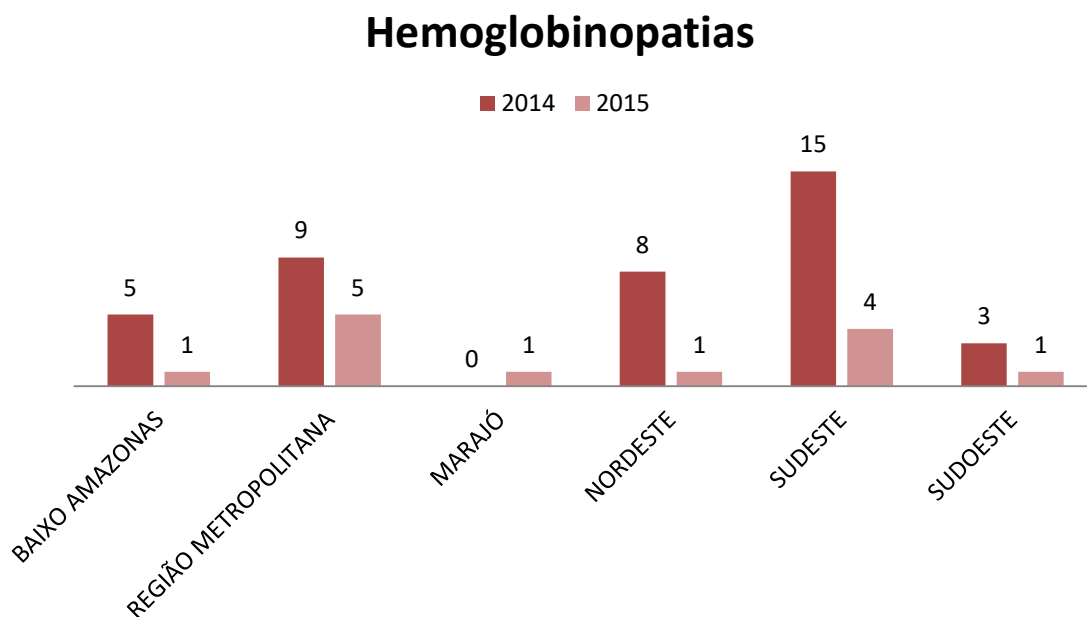


Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

**Figura 1:** distribuição dos casos por mesorregiões do estado do Pará nos anos de 2014 e 2015.

Em 2014 a região com maior prevalência das patologias triadas pelo PNTN foi a Região Metropolitana de Belém, com 28 exames alterados, seguido da região Nordeste e Sudeste com 25 casos cada, Baixo Amazonas com 12, Sudoeste com 07 e em último, Marajó com 04 exames alterados para as patologias triadas. Em 2015, a Região Metropolitana de Belém permaneceu com a maior prevalência das doenças triadas pelo PNTN, apresentando 17 patologias confirmadas. Posteriormente, a região sudeste com 9 casos, figurou-se como a segunda região em números confirmados, o Baixo Amazonas registrou 5 casos, assim como a região nordeste, que também registrou 5 casos. O Marajó e região sudoeste confirmaram 4 casos cada.

Quanto às patologias, a região Sudeste Paraense, em 2014, apresentou números expressivos para as Hemoglobinopatias, com 15 casos registrados. As outras regiões que se destacaram em número de casos de Hb foram: Região Metropolitana de Belém e Nordeste Paraense. No ano de 2015, a RMB e região Sudeste obtiveram os maiores registros de Hb no Estado, com 5 e 4 casos, respectivamente. O gráfico a seguir ilustra essas informações.

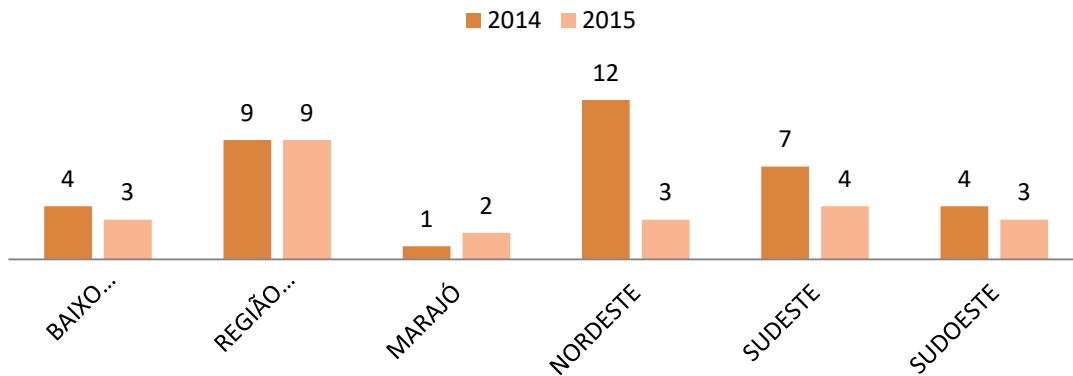


**Gráfico 1:** Distribuição dos casos de Hemoglobinopatias nas mesorregiões do Pará nos anos de 2014 e 2015.

Sobre Hipotireoidismo Congênito, as regiões que registraram mais casos em 2014 foram a região Nordeste com 12 casos, RMB com 9 e Sudeste Paraense com 7. Em 2015, a região Nordeste Paraense apresentou um número menor de casos, obtendo 3 registros. Em tal

ano, a RMB foi a região com maior prevalência de casos, 9 no total, como fica ilustrado no gráfico a seguir.

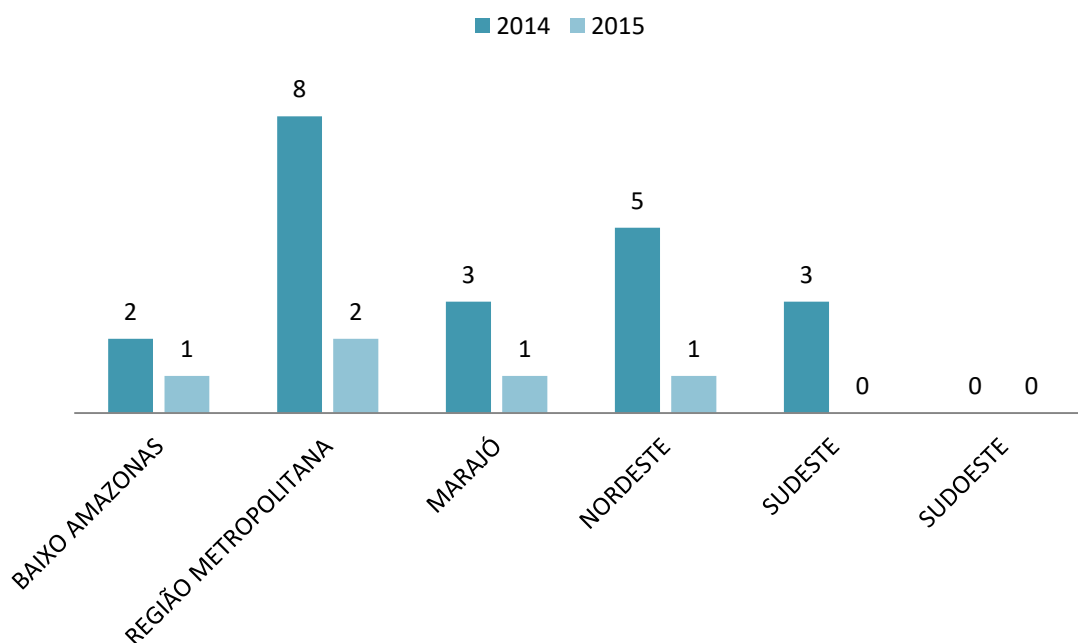
## Hipotireoidismo Congênito



**Gráfico 2:** Distribuição dos casos de Hipotireoidismo Congênito nas mesorregiões do Pará nos anos de 2014 e 2015.

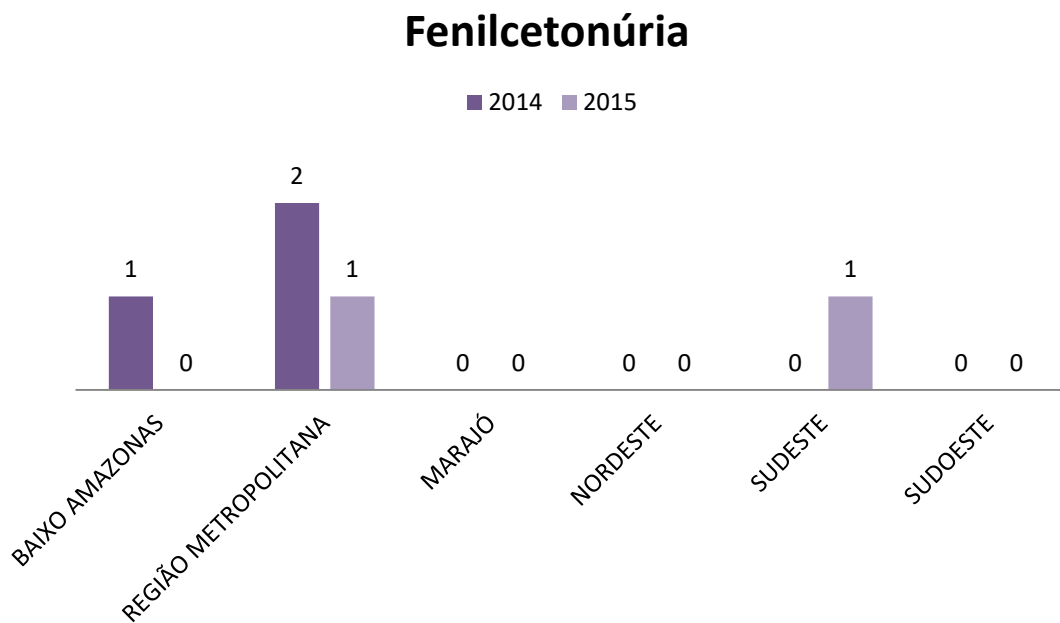
Em relação à Fibrose Cística a região Metropolitana de Belém destacou-se por apresentar 08 exames alterados para a patologia no ano de 2014, outro destaque importante foi o registro de 3 casos para a região do Marajó. Em 2015, o estado do Pará registrou 05 exames alterados para a FC, tendo novamente a RMB o destaque com 2 casos. Tais informações ficam ilustradas no gráfico a seguir.

## Fibrose Cística



**Gráfico 3:** Distribuição dos casos de Fibrose Cística nas mesorregiões do Pará nos anos de 2014 e 2015.

A Fenilcetonúria é a que apresenta a menor prevalência no Estado. Entre as mesorregiões, as que apresentaram registros foram: Baixo Amazonas e RMB em 2014, 1 e 2 casos, respectivamente. Em 2015, RMB e região Sudeste Paraense registraram 1 caso cada. Sendo estas informações ilustradas no gráfico a seguir.



**Gráfico 4:** Distribuição dos casos de Fenilcetonúria nas mesorregiões do Pará nos anos de 2014 e 2015.

Um estudo realizado no centro de tratamento especializado para pacientes com Fibrose Cística no estado do Pará demonstrou que 70% dos pacientes eram procedentes da Região Metropolitana de Belém, 27% de municípios do interior e 3% de outro estado (CABRAL, 2011).

No estudo de Rocha e Fonseca (2011) sobre a prevalência da doença falciforme, outras hemoglobinopatias e traços no estado do Pará, a região metropolitana de Belém foi a que apresentou a maior frequência de portadores de traço falciforme. Estes resultados ressaltam que a RMB é a região do Estado com maiores índices de registro das patologias triadas pelo PNTN no geral, o que pode ser possível por ter a maior população dentre as regiões. No entanto, outras regiões apresentaram índices elevados, como as regiões Nordeste e Sudeste Paraense.

### 4.3 LEVANTAMENTO DAS VARIÁVEIS ESPECÍFICAS ASSOCIADAS ÀS PATOLOGIAS

Durante a pesquisa, coletou-se também, informações referentes à idade da criança no dia da coleta, quantidade de amostras necessárias para a confirmação do diagnóstico, o sexo, a cor, se recebeu leite materno nas primeiras horas de vida, casos de prematuridade, realização de transfusão sanguínea, casos de gemelaridade e uso de corticoide durante a gestação.

Em relação à idade da criança no dia da coleta, 19 crianças fizeram os exames entre o 3º e o 5º dia de vida, totalizando 15.83% da população em estudo. Em contrapartida, na maioria das crianças os testes foram realizados entre o 6º e o 30º dia, 101 crianças, um total de 84.16%. Porém, o Ministério da Saúde (2016), através do Manual Técnico de Triagem Neonatal, recomenda que o período ideal de coleta da primeira amostra esteja compreendido entre o 3º e o 5º dia de vida da criança devido às especificidades das doenças diagnosticadas atualmente.

**Tabela 11:** Levantamento da idade na coleta da 1ª amostra sanguínea para a triagem das patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

	3 a 5 dias	6 a 30 dias
Hipotireoidismo Congênito	10	51
Hemoglobinopatias	7	47
Fibrose Cística	5	21
Fenilcetonúria	2	3
Total	24	122

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

Neste estudo, dos 61 diagnósticos para Hipotireoidismo Congênito, somente 10 crianças realizaram os exames no período ideal. A coleta entre o 3º e o 5º dia é importante para o rastreamento do hormônio estimulante da tireoide (TSH), quando já ocorreu a diminuição do pico pós-natal de elevação fisiológica (MAGALHÃES et al., 2009). A dosagem de TSH nas primeiras 24 horas de vida pode acarretar um aumento de falsos positivos para hipotireoidismo congênito (BRASIL, 2012). No estudo realizado no PETN-MG, a mediana da idade de realização da triagem neonatal foi de 8 dias de vida, sendo que 75% das crianças foram triadas com menos de 12 dias (PEZZUTI et al., 2009).

Um estudo realizado no Pará em 2006 apresentou como resultado a realização do Teste do Pezinho em 52% das crianças com idade superior a 30 dias, demonstrando que a

coleta era realizada tardiamente (BENEVIDES et al., 2006). Com o presente estudo nota-se que a coleta está sendo realizada no período recomendado pelo MS, porém, não no período ideal.

Em relação às hemoglobinopatias, a maioria das crianças (47) foi triada após o 5º dia, enquanto que 7 realizaram os testes na data recomendada. No entanto, a coleta fora do período ideal não implica em prejuízos ao diagnóstico das HBs. O ideal é que o tratamento seja iniciado antes dos quatro meses de vida para que a prevenção das infecções e outras complicações que podem levar à morte da criança sejam efetivas. O pico de morbimortalidade situa-se ao redor de 2 a 3 anos de vida, sendo que as principais causas de morte são: a septicemia e choque por (*Streptococcus pneumoniae* ou *Haemophilus influenzae*) e a anemia profunda por sequestro esplênico (BRASIL, 2016).

Sobre FC, 5 crianças fizeram a primeira coleta no período recomendado pelo Ministério da Saúde e maioria das crianças, 21, após o 5º dia. Para a triagem de fibrose cística é utilizada a medida da Tripsina Imunoreativa (IRT) a qual se encontra elevada nos casos de doença. Em crianças acima de 30 dias de vida, os níveis sanguíneos de IRT podem se apresentar com valores normais ou reduzidos mesmo em portadores da patologia, gerando assim maior número de resultados falso negativos, fator que deve ser lembrado nos casos onde haja necessidade de repetição da dosagem (BRASIL, 2004).

Muitas crianças com fibrose cística não apresentam nenhum sinal ou sintoma da doença ao nascimento. Isso pode perdurar por semanas, meses ou mesmo anos. Cerca de 5% a 10% dos pacientes afetados nascem com obstrução intestinal por mecônio, a qual pode ser visualizada já na avaliação ultrassonográfica (BRASIL, 2016). Além disso, tem-se observado que crianças com fibrose cística detectada na triagem neonatal apresentam melhor estado nutricional, melhor crescimento e menos hospitalizações do que as que têm diagnóstico clínico posterior (BOTLER, 2010).

Para FNC, nos anos de 2014 a 2015 foram diagnosticadas 5 crianças, sendo 2 no período ideal e 3 após o 5º dia. A realização do teste, a partir do 3º dia, também se dá porque nesta fase do desenvolvimento da criança já ocorreu ingestão adequada de proteínas, sendo então, possível analisar, com mais segurança, o metabolismo da fenilalanina, evitando-se resultados falsos negativos para fenilcetonúria (BRASIL, 2012). Amostras com menos de 48 horas de vida poderão ser coletadas, mas a triagem da Fenilcetonúria não será realizada, necessitando nova coleta, por isso a contraindicação da coleta anterior a 48 horas de vida da criança (BRASIL, 2004).

**Tabela 12:** Levantamento da quantidade de amostras necessárias para o diagnóstico laboratorial na triagem das patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

	1ª amostra	2ª amostra	3ª amostra
Hipotireoidismo Congênito	51	9	1
Hemoglobinopatias	6	49	0
Fibrose Cística	0	26	0
Fenilcetonúria	2	3	0
Total	59	87	1

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

Nos anos de 2014 e 2015, 183.059 crianças foram triadas pelo PNTN no Estado do Pará. No cartão de coleta, o preenchimento do item “amostra” é necessário, pois a partir do resultado, pode haver a necessidade de repetição do teste para a confirmação de alguma patologia e fazer o controle. Quando o resultado ficou entre os valores de referência, foi necessária a 2ª amostra, quando o resultado ficou acima dos valores de referência, a 2ª amostra foi descartada.

Do total de crianças triadas pelo Programa, 439 obtiveram resultados alterados para HC, destas, 51 foram confirmadas na 1ª amostra, e 10 foram confirmadas com a repetição do teste, tendo a necessidade da 3ª amostra para uma criança. Isso revela que a maioria dos diagnósticos de Hipotireoidismo Congênito foi confirmada somente com a 1ª amostra.

Diferente de HC, a confirmação dos diagnósticos laboratoriais para as outras patologias triadas pelo Programa, em relação à quantidade de amostra, a maioria só foi possível com a 2ª. Dos 7.632 alterados para HB, 6 foram confirmados na 1ª amostra e 49 com a 2ª amostra. Com a FC, dos 877 resultados alterados, 26 permaneceram alterados na 2ª amostra. A Fibrose Cística tem uma particularidade: a necessidade do Teste do Suor quando os resultados se mantem alterados com a 2ª amostra. FNC, com 503 resultados alterados, obteve confirmação em 2 na 1ª amostra e 3 na 2ª amostra.

**Tabela 13:** Levantamento do sexo nos casos confirmados com patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

	<b>Feminino</b>	<b>Masculino</b>	<b>Sem informação</b>
Hipotireoidismo Congênito	40	21	0
Hemoglobinopatias	20	34	1
Fibrose Cística	13	13	0
Fenilcetonúria	3	2	0
Total	76	70	1

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

O sexo é um fator predominante para algumas patologias triadas no PNTN. Em relação ao HC, 65.57% das crianças confirmadas pertencem ao sexo feminino, e 34.43% ao masculino. Em estudo realizado pela Academia Americana de Pediatria e colaboradores (2006), há prevalência do sexo feminino em relação ao masculino (2:1), além de haver risco aumentado em crianças com Síndrome de Down.

Benevides e colaboradores (2006) realizaram um estudo no estado do Pará com prontuários de 131 pacientes com diagnóstico para hipotireoidismo congênito, no qual 58% pertenciam ao sexo feminino. Com isso, fica evidente que no Estado há predominância para o sexo feminino. Assim como é predominante em Minas Gerais, com o estudo realizado no Programa Estadual de Triagem Neonatal (PETN-MG) com 443 crianças confirmadas com HC no período de 2000 a 2006, o qual 55,8% (247) pertenciam ao sexo feminino e 1,6% (7) apresentavam Síndrome de Down (PEZZUTI et al., 2009).

Sobre Hb, 36.36% (20) das crianças pertencem ao sexo feminino, 61.82% (34) do masculino e 1,82% (1) estavam sem informação. No estudo realizado no Pará em 2011, em relação ao sexo, o maior percentual também foi para o sexo masculino com 52,22%, contra 47,78% do sexo feminino (ROCHA; FONSECA, 2011). Outras pesquisas mostram resultados opostos aos resultados no estado do Pará, como o estudo realizado por Felix et al., (2010) na cidade de Uberaba-SP, que dos 47 pacientes com diagnóstico de Doença Falciforme (DF), 40,4% pertenciam ao sexo masculino e 59,6% do feminino.

Em outro estudo realizado na Bahia, Rio de Janeiro e São Paulo nos anos de 2000, 2001 e 2002 a proporção de casos do sexo masculino foi semelhante nos três Estados, correspondendo a cerca da metade dos casos (BA=50,5%; RJ=50,3%; SP=49,8%) (LOUREIRO; ROZENFELD, 2005).

Sobre FC, 50% da população estudada pertencem ao sexo feminino e 50% ao masculino. Um estudo realizado no hospital de referência no tratamento de pacientes com fibrose cística no estado do Pará no ano de 2010 com diagnósticos para FC de janeiro de 2005

a dezembro de 2010 apresentou o resultado de 55% do sexo masculino e 45% o feminino (CABRAL, 2011). De acordo com o Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFC) de 2014, de todos os casos registrados no País, 52,8% são do sexo masculino, e, portanto, 47,2% do feminino (REBRAFC, 2014).

Na FCN, 40% dos casos confirmados são do sexo feminino e 60% do masculino. Devido a prevalência ser baixa, e 5 diagnósticos confirmados nesse período, houve uma variação para o sexo masculino. O Ministério da Saúde (2016) afirma que deve ser dedicada uma atenção especial às crianças do sexo feminino que apresentam quadro de Hiperfenilalaninemia Permanente. Estudos mostram que, numa eventual gravidez, as quantidades aumentadas de aminoácido fenilalanina (FAL) materna podem levar a um aumento de 21% na incidência de deficiência mental, 24% de microcefalia e 13% de baixo peso ao nascimento, na prole.

**Tabela 14:** Levantamento da cor nos casos confirmados com patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

	<b>Branca</b>	<b>Negra</b>	<b>Amarela</b>	<b>Indígena</b>	<b>Outras</b>
Hipotireoidismo Congênito	4	1	0	3	53
Hemoglobinopatias	4	1	0	0	40
Fibrose Cística	0	0	2	0	24
Fenilcetonúria	1	0	0	0	4
Total	9	2	2	3	121

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

Na análise da cor dos pacientes com patologias confirmadas no PNTN, não houve o preenchimento adequado pelos postos de coleta, onde se observou que a maioria dos envelopes foi preenchida a opção “outras”.

Em relação às Hbs, no estudo realizado na cidade de Uberaba sobre DF, constatou-se que 78,7% da população estudada eram negros e 17% pardos (FELIX et al., 2010). As mutações para o gene da anemia falciforme ocorreram no Oeste da África provavelmente há cerca de 2.000 anos. O tráfico de escravos trouxe para os países das Américas, negros provenientes das mais variadas regiões da África. Com isso teve início uma mistura de usos e costumes tanto na África como no Brasil. Em virtude disso, a população brasileira caracteriza-se pelo alto grau de miscigenação racial, com distribuição étnica diferenciada nas várias regiões geográficas do país e em decorrência disso, apresenta prevalência variável de

hemoglobinas anormais influenciadas por fatores ecológicos e raciais (ROCHA, 2004; LIMA, 2006).

Segundo a Organização Mundial de Saúde (2004), a FC é a doença genética autossômico-recessiva mais frequente em populações brancas descendentes de Caucasianos, como aquelas da Europa, América do Norte e Austrália. A incidência da FC, no Brasil, difere de acordo com a região devido a grande variedade de grupos étnicos existentes na população (OKAY et al., 2005). De acordo com dados do REBRAFC (2014), dos 2.924 pacientes com FC registrados no Brasil, 69,4% são brancos, 23,9% mulatos, 6,4% negros, 0,2% asiáticos e 0,1% indígena. E sobre PKU, a patologia ocorre em todos os grupos étnicos (ROSA, 2014).

**Tabela 15:** Levantamento sobre o aleitamento materno nas primeiras horas de vida dos casos confirmados com patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

	Sim	Não	Sem informação
Hipotireoidismo Congênito	41	1	19
Hemoglobinopatias	12	0	43
Fibrose Cística	19	0	7
Fenilcetonúria	4	0	1
Total	76	1	70

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

No levantamento sobre o aleitamento materno, constatou-se que 51.70% das crianças foram amamentadas nas primeiras horas de vida, 47.61 % estavam sem informação e 0,68% não foi amamentada. Sendo este um fator importante para a PKU, pois o recém-nascido precisa ingerir as proteínas presentes no leite materno, observou-se que 80% da população em estudo, foram amamentadas no período ideal, 20% não foi informado.

**Tabela 16:** Levantamento sobre a prematuridade nos casos confirmados com patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

	Sim	Não
Hipotireoidismo Congênito	6	55
Hemoglobinopatias	1	54
Fibrose Cística	1	25
Fenilcetonúria	0	5
Total	8	139

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

No estudo em questão observa-se que 8 crianças são prematuras, 5.44% dos casos confirmados. O Brasil tem quase três milhões de nascimentos por ano, sendo que mais de 12,4% compreendem partos prematuros e de crianças de baixo peso. Alguns estados chegam a mais de 16,8% de partos prematuros e recém-nascidos de baixo-peso em hospitais de referência. Esses dados mostram a importância de protocolos específicos para a triagem de pré-termos, os RN de baixo peso e RN agudamente doentes. Todos esses RN devem ser triados, embora possam ser mais predispostos a resultados falsos positivos e falsos negativos, os quais serão reavaliados no seguimento. Para essas situações problemáticas, necessariamente todos os casos especiais deverão ser retestados e remetidos a protocolos específicos de cada doença (BRASIL. 2016).

**Tabela 17:** Levantamento sobre a transfusão sanguínea nos casos confirmados com patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

	Sim	Não
Hipotireoidismo Congênito	0	61
Hemoglobinopatias	0	55
Fibrose Cística	0	26
Fenilcetonúria	0	5
Total	0	147

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

A informação de transfusão sanguínea é obrigatória no cartão de coleta do teste do pezinho em todos os RN. Caso o RN tenha recebido sangue, a hemoglobina analisada será uma mistura das hemoglobinas do RN e do doador. Nesse caso, deverão feitas duas coletas no mesmo recém-nascido: uma no período ideal (3° ao 5° dia) para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase e outra, 120 dias após a transfusão, para doença falciforme e outras hemoglobinopatias (BRASIL, 2016). Neste estudo, constatou-se que 100% das crianças não realizaram transfusão sanguínea.

**Tabela 18:** Levantamento sobre gemelaridade nos casos confirmados com patologias da fase III do PNTN somados os anos de 2014 e 2015.

	<b>Sim</b>	<b>Não</b>
Hipotireoidismo Congênito	2	59
Hemoglobinopatias	0	55
Fibrose Cística	0	26
Fenilcetonúria	0	5
Total	2	145

Fonte: Instrumento de coleta de dados, 2017.

No levantamento de informações sobre a gemelaridade, observou-se que houve 02 casos de gêmeos para HC. Segundo o Ministério da Saúde (2016), esta informação é de relevância para as hemoglobinopatias, pois RN gêmeos podem apresentar perfis hemoglobínicos distintos, a gestação bivitelina.

## 5 CONCLUSÃO

O Estado do Pará apresentou, a partir do Programa Nacional de Triagem Neonatal nos anos de 2014 e 2015, maior prevalência de hipotireoidismo congênito e hemoglobinopatias. Tais patologias destacaram-se, ainda, por estarem presentes em todas as mesorregiões do Estado. Evidenciou-se também que, houve discrepância com números de casos entre os anos, onde em 2014 o Programa teve maior cobertura em relação ao número de nascidos vivos que o ano de 2015.

O Pará apresenta uma grande extensão territorial. Tem uma população amplamente distribuída nas cidades dos interiores e apresenta postos de coleta da triagem neonatal em todos os municípios, sendo o teste do pezinho um dos exames mais importantes disponibilizados para a comunidade. Portanto, é necessário que haja maior conhecimento sobre sua finalidade, principalmente dos profissionais que atuam nos postos de coleta, pois todas as informações precisam ser preenchidas corretamente, a fim de repassar dados fidedignos e que são importantes para o Programa. Na avaliação das variáveis, observou-se que a coleta está sendo realizada no período recomendado pelo Ministério da Saúde, porém, fora do período ideal (3º a 5º dia).

A Enfermagem como um dos agentes principais nessa rotina, deve buscar uma assistência mais ampla, pois suas estratégias devem informar a população e a equipe de saúde sobre a importância do exame, acompanhar as reconvocações, e auxiliar na conscientização e preparo da família para o cuidado de pessoas com as patologias. O comprometimento de profissionais da saúde divulgando a importância da realização do teste, desde o pré-natal, assim como dos profissionais que realizam, a coleta das variáveis fidedignas é capaz de modificar os resultados encontrados no estudo, aproximando-se ao que é preconizado pelo Ministério da Saúde. Além disso, a análise regionalizada da situação diante um Estado com dimensões extensa se faz necessário para melhorar o acompanhamento.

## 6 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ABREU, I.S; BRAGUINI, W.L. **Triagem neonatal: o conhecimento materno em uma maternidade no interior do Paraná, Brasil.** Rev. Gaúcha Enferm. (Online) vol.32 no.3 Porto Alegre Sept. 2011.

ACOSTA, D.F; STREFLING, I.S.S; GOMES, V.L.O. **Triagem Neonatal: (Re) pensando a prática de enfermagem.** Rev enferm UFPE on line., Recife, 7(2):572-8, fev., 2013.

ADDE, FV. **Fibrose cística na Clínica pediátrica.** Pediatria Moderna. Jan 2014.

American Academy of Pediatrics, ROSE, S.R; Section on Endocrinology and Committee on Genetics, American Thyroid Association, BROWN, R.S; Public Health Committee, Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society, FOLEY T, ET AL. **Update of newbornscreening and therapy for congenital hypothyroidism.** Pediatrics. 2006;117:2290-303.

ANVISA - Agência Nacional de Vigilância Sanitária - **Manual de Diagnóstico e Tratamento de Doenças Falciformes.** Brasília: ANVISA, 2002.

ARDUINI, G.A.O; BALARIN, M.A.S; SILVA-GRECCO, R.L; MARQUI, A.B.T. **Conhecimento das puérperas sobre o Teste do Pezinho.** Rev Paul Pediatr. 2017;35(2):151-157.

BARONE. B; LOPES, C.L.S; TYSLER, L.S; AMARAL, V.B; ZARUR, R.H.C; PAIVA, V.N; LEITE, D.B; MEIRELLES, R.M.R. Avaliação do valor de corte de TSH em amostras de filtro na triagem neonatal para diagnóstico de hipotireoidismo congênito no Programa "Primeiros Passos" – IEDE/RJ. Arq Bras Endocrinol Metab vol.57 no.1 São Paulo Feb. 2013.

BARRA, CB; SILVA, IN; PEZZUTI, IL; JANUÁRIO, JN. **Triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita.** Rev Assoc Med Bras 2012; 58(4):459-464.

BENEVIDES, A.M; LIMA, C.H.V; ROCHA, C.A; CORRÊA, A.R.R; EL HUSNY, A.S; FERNANDES-CALDADO, M.C. **Perfil epidemiológico de portadores de hipotireoidismo congênito.** Rev. Para. Med. v.20 n.3 Belém set. 2006.

BOTLER, J. **Avaliação de desempenho do programa de triagem neonatal do estado do Rio de Janeiro. Tese (Doutorado)** – Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca, Rio de Janeiro. 2010; 239 pp. Disponível em: [http://www.arca.fiocruz.br/bitstream/icict/2543/1/ENSP\\_Tese\\_Botler\\_Judy.pdf](http://www.arca.fiocruz.br/bitstream/icict/2543/1/ENSP_Tese_Botler_Judy.pdf). Acesso em: 3 ago 2017.

BOTLER J, CAMACHO LAB, CRUZ MM, GEORGE P. **Triagem neonatal – o desafio de uma cobertura universal e efetiva.** Ciênc Saúde Coletiva. 2010;15(2):493-508.

BOTLER J. **Repercussões neurológicas do hipotireoidismo congênito.** Arq Bras Endocrinol Metabol. 1996;40(4):264-70.

BRASIL. DATASUS. Informações de Saúde. Nascidos vivos, 2014. Disponível em: <<http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?sinasc/cnv/nvpa.def>> Acesso em: 23 de Jul 2017.

BRASIL. DATASUS. Informações de Saúde. Nascidos vivos, 2015. Disponível em: <

<http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?sinasc/cnv/nvpa.def>>. Acesso em: 23 de Jul 2017.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001. Disponível em: [http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822\\_06\\_06\\_2001.html](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822_06_06_2001.html).

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 175, 19 de abril de 2010. Disponível em: [http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2012/prt1343\\_04\\_12\\_2012.html](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2012/prt1343_04_12_2012.html)>

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 1.343, de 4 de dezembro de 2012. Disponível em: [http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2012/prt1343\\_04\\_12\\_2012.html](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2012/prt1343_04_12_2012.html)>.

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

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem.** 2. ed. ampl. Brasília. 2004; pp. 26 e 45. Disponível em: [http://dtr2001.saude.gov.br/editora/produtos/livros/pdf/04\\_0808\\_M1.pdf](http://dtr2001.saude.gov.br/editora/produtos/livros/pdf/04_0808_M1.pdf). Acesso em: 03 ago 2017.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de atenção à saúde. Departamento de atenção básica. **Saúde da criança: crescimento e desenvolvimento. Cadernos de Atenção Básica.** 2012; (33): 54-55. Disponível em: <http://dab.saude.gov.br/portaldab/biblioteca.php?conteudo=publicacoes/cab33>. Acesso em: 03 ago 2017.

CABRAL, V.E.S. **O perfil clínico-epidemiológico dos pacientes atendidos pelo programa de fibrose cística do Hospital Universitário João de Barros Barreto.** Universidade Federal do Pará. Pará, Faculdade de Enfermagem, 2011.

CANÇADO, Rodolfo D.; JESUS, Joice A. **A doença falciforme no Brasil.** Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia [online]. 2007, v.29, n.3, p. 204-206. ISSN 1516-8484.

CARVALHO, T.M. Resultados do levantamento epidemiológico da sociedade brasileira de triagem neonatal (SBTN). Rev. Med. Minas Gerais. 2003; 13(1):S1 09-35.

CERQUEIRA, E.M.F.P. Aspectos de imagem do comprometimento pulmonar na Fibrose Cística. In: PASCHOAL, I.A.; PEREIRA, M.C. (Org.). **Fibrose Cística.** São Caetano do Sul: Yendis Editora, 2010, p. 115-130.

COSTA, M.F.L.; BARRETO, S.M. **Tipos de estudos epidemiológicos: conceitos básicos e aplicações na área do envelhecimento.** Volume 12 - Nº 4 - out/dez de 2003.

Diário de Justiça do Estado do Pará. Disponível em: <https://www.jusbrasil.com.br/diarios/58414636/djpa-29-08-2013-pg-102>> Acesso em: 10 de Ago 2017.

DINIZ, D.; GUEDES, C.; BARBOSA, L.; TAUIL, P. L.; MAGALHÃES, I. **Prevalência do**

**traço e da anemia falciforme e recém-nascido do Distrito Federal, Brasil, 2004 a 2006.** Caderno de Saúde Pública, Rio de Janeiro, 25 (1): 188-194, jan, 2009.

FELIX, A.A; SOUZA, H.M; RIBEIRO, S.B. **Aspectos epidemiológicos e sociais da doença falciforme.** Rev. Bras. Hematol. Hemoter. 2010;32(3):203-208

FIATES, G.M.R; BARBOSA, E; AULER, F; FEITEN, S.F; MIRANDA, F. **Estado nutricional e ingestão alimentar de pessoas com fibrose cística.** Rev Nut. 2001; 14(2):95-101.

FIRMIDA, M.C; LOPES, A.J. **Aspectos epidemiológicos da Fibrose Cística.** Revista do Hospital Universitário Pedro Ernesto, UERJ. Ano 10, Outubro / Dezembro de 2011.

GIBSON RL, BURNS JL, RAMSEY BW. **Fisiopatologia e tratamento das infecções pulmonares na fibrose cística.** Am J Respir Crit Care Med. 2003;168:918-951.

GOMIDE, L.B; SILVA, C.S; MATHEUS, J.P.C; TORRES, A.G.M.M. **Atuação da fisioterapia respiratória em pacientes com fibrose cística: uma revisão da literatura.** Arquivos de Ciência Saúde, vol.14, n.4:227-33, outdez. 2007.

GOVERNO DO PARÁ. FAPESPA – Fundação Amazônia de Amparo a Estudos e Pesquisas do Pará. Anuário Estatístico do Pará 2015. Disponível em: <[http://www.fapespa.pa.gov.br/anuario\\_estatistico/imagens/mapas/territorio/mesoregiones.jpg](http://www.fapespa.pa.gov.br/anuario_estatistico/imagens/mapas/territorio/mesoregiones.jpg)> Acesso em: 10 de Ago 2017.

HOCHMAN, B; NAHAS, F.X; FILHO, R.S.O. **Desenhos de pesquisa.** Acta Cirúrgica Brasileira - Vol 20 (Supl. 2) 2005.

IBGE - Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Cidades. Disponível em: <<http://cidades.ibge.gov.br/xtras/uf.php?lang=&coduf=15&search=para>> Acesso em: 03 de Ago de 2017.

JANUÁRIO, J.N, MOURÃO, O.G. **Manual de organização e normas técnicas para triagem neonatal: programa estadual de triagem neonatal Minas Gerais.** Belo Horizonte: Coopmed; 1998.

LAFRANCHI, S. **Congenital hypothyroidism: etiologies, diagnosis and managements.** *Thyroid.* 1999; 9 (7): 735-40.

LEÃO, L.L; AGUIAR, M.J.B. **Triagem Neonatal: o que todo pediatra deve saber.** Jornal Pediatria, vol.84, supl.4:80-90, Rio de janeiro, 2008.

LIMA, R. C. F; CASTRO E. F. P; NÓBREGA M. S. **Triagem de Hemoglobinas Anormais em Crianças e Adolescentes.** Rev. NewsLab ed. 76, 2006.

LOUREIRO, M.M; ROZENFELD, S. **Epidemiologia de internações por doença falciforme no Brasil.** Rev Saúde Publica 2005;39(6):943-9.

LUZ, G.S, CARVALHO, M.D.B, PELLOSO, S.M, HIGARASHI, I.H. **Prevalência das doenças diagnosticadas pelo Programa de Triagem Neonatal em Maringá, Paraná, Brasil: 2001-2006.** Rev Gaúcha Enferm. 2008;29(3):446-53.

MACIEL, L.M.Z; KIMURA, E.T; NOGUEIRA, C.R; MAZETO, G.M.F.S; MAGALHÃES, P.K.R; NASCIMENTO, M.L; NESI-FRANÇA, S; VIEIRA, S.E. **Hipotireoidismo congênito: recomendações do Departamento de Tireoide da Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia.** Arq Bras Endocrinol Metab. 2013;57/3.

MAGALHÃES ,M; BRITTO, M.C.A; BECERRA, P.G.M; VERAS, A. **Prevalência de bactérias potencialmente patogênicas em espécimes respiratórias de fibrocístico do Recife.** J Bras Pat Med Lab. 2004; 40(4):223-7.

MAGALHÃES, P.K.R; TURCATO, M.F; ÂNGULO, I.L; MACIEL, L.M.Z. **Programa de Triagem Neonatal do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Brasil.** Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, 25(2):445-454, fev, 2009.

MARQUES, C; NETO, N.L; VELASCO, T.S.A. **Fibrose Cística Enfoque Multidisciplinar. Doença pulmonar.** Cap. IX. 2009.

MARQUES, I.R. **Anemia falciforme em crianças e em adolescentes.** In: Programa de Atualização de Enfermagem: saúde da criança e do adolescente (PROENF). Ciclo 3. Módulo 4. Porto Alegre: ARTMED/Panamericana; p.37 – 75; 2006.

MARQUI, A.B.T. **Teste do Pezinho e o papel da enfermagem: uma reflexão.** Rev Enferm Atenção Saúde [Online]. Ago/Dez 2016; 5(2):96-103.

MATTAR, F.N. **Pesquisa de marketing.** 3.ed. São Paulo: Atlas, 2001.

MENDES, L.C; SANTOS, T.V; BRINGEL F.A. **Evolução do Programa de Triagem Neonatal no Estado do Tocantins.** Arq Bras Endocrinol Metab. 2013;57/2.

MIRA, N.V.M; MARQUEZ, U.M.L. **Importância do diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria.** Rev Saúde Pública. 2000; 34(1):86-96.

Ministério da Saúde. **Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal,** Brasília (DF); 2004.

Ministério da Saúde. **Protocolo clínico e diretrizes terapêutica doença falciforme.** 2016. Disponível em: [http://conitec.gov.br/images/Consultas/Relatorios/2016/Relatorio\\_PCDT\\_DoençaFalciforme\\_CP\\_2016\\_v2.pdf](http://conitec.gov.br/images/Consultas/Relatorios/2016/Relatorio_PCDT_DoençaFalciforme_CP_2016_v2.pdf)>. Acesso em : 10 Ago 2017.

Ministério da Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas Fenilcetonúria.** 2013. Disponível em: <http://portalarquivos.saude.gov.br/images/pdf/2014/abril/02/pcdt-fenilcetonuria-livro-2013.pdf> >. Acesso em 10 Ago 2017.

MONTEIRO, L.T.B; CÂNDIDO, L.M.B. **Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos.** Rev. Nutr., Campinas, 19(3):381-387, maio/jun., 2006.

NUNES AKC, WACHHOLZ RG, ROVER MRM, SOUZA LC. **Prevalência de patologias detectadas pela triagem neonatal em Santa Catarina.** Arq Bras Endocrinol Metab. 2013;57(5).

OKWI, A. L.; BYARUGABA, W.; NDUGWA, C. M.; PARKES, A.; OCAIDO, M.;

TUMWINE, J. K. **An up-date on the prevalence of sickle cell trait in Eastern and Western Uganda.** BMC Blood Disorders 2010, 10:5. Disponível em:<<http://www.biomedcentral.com/1471-2326/10/5>.>

PEZZUTI, I.L; LIMA, P.P; DIAS, V.M.A. **Hipotireoidismo congênito: perfil clínico dos recém-nascidos identificados pelo Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais.** Jornal de Pediatria - Vol. 85, Nº 1, 2009.

PINTO, E. A.; LUPINACCI, F. L. **Doenças Falciformes: Programa de Atenção Integral às pessoas com Doenças Falciformes e Outras Hemoglobinopatias da cidade de São Paulo.** Ministério da Saúde, São Paulo, abril de 2008.

RASKIN, S. **Estudo multicêntrico de bases da genética molecular e da epidemiologia da fibrose cística em populações brasileiras.** Curitiba (PR): Universidade Federal do Paraná; 2001.

REBRAFC – Registro Brasileiro de Fibrose Cística. **Relatório Anual de 2014.** Disponível em: <[http://portalgbefc.org.br/wp-content/uploads/2016/03/Registro2014\\_v09.pdf](http://portalgbefc.org.br/wp-content/uploads/2016/03/Registro2014_v09.pdf)>. Acesso em: 04 de Ago 2017.

REICHERT, A.P.S; PACÍFICO, V.C. **Conhecimento de mães quanto a importância do teste do pezinho.** Rev Bras Enferm, Brasília (DF) 2003 maio/jun;56(3):226-229.

RIZZO, L.C. **Comparação entre o perfil dos pacientes de Fibrose Cística atendidos em dois hospitais de Porto Alegre.** Faculdade de Medicina, programa de pós-graduação em Ciências pneumológicas, BR-RS,2012.

ROCHA, E.N.P; FONSECA, S.L. **Triagem Neonatal: Prevalência da doença falciforme, outras hemoglobinopatias e traços no estado do Pará.** Centro de Ciências Biológicas da Saúde – CCBS. Universidade da Amazônia – UNAMA, 2011.

ROCHA, H.H.G. Doença Falciforme – **Aspectos Práticos sobre a conduta terapêutica.** In: **Anemia Falciforme.** Rio de Janeiro: Rubio, 2004. p. 131 a 133.

ROSA, R.R.P.A. **Fenilcetonúria: uma revisão de literatura.** REF–ISSN1808-0804 Vol.XI (4),27–47, 2014.

ROSA, F. R; DIAS, F. G; NOBRE, L. N; MORAIS, H. A. **Fibrose Cística: uma abordagem clínica e nutricional.** Revista de Nutrição, vol.21, n.4, Campinas. novdez. 2008.

SESPA – Secretaria de Estado de Saúde Pública. **Manual de Triagem Neonatal.** 1ºed. Belém – PA, 2009.

SANTOS, E.S; ROCHA, M.A.A; OLIVEIRA, H.M.N.S; COSTA, D; AMORIM, T; COSTA, A.X.A. **Caracterização genético-clínica de pacientes com fenilcetonúria no Estado de Alagoas.** Scientia Medica (Porto Alegre) 64-70. 2012.

SANTOS, M.P; HAACK, A. **Fenilcetonúria: diagnóstico e tratamento.** Com. Ciências Saúde. 23(4):263-270, 2012.

SANTOS, G.P.C; DOMINGOS, M.T.; WITTIG, E.O.; RIEDI, C.A.; ROSÁRIO, N.A.

**Programa de Triagem Neonatal para fibrose cística no estado do Paraná: avaliação após 30 meses se sua implantação.** *Jornal de Pediatria*, vol. 81, n. 3: 240-244, Rio de Janeiro, 2005.

SBTN - Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal. Histórico. Disponível em: <<http://www.sbteim.org.br/historico-historico.htm>>. Acesso em: 04 de Ago 2017.

SILVA, L.O; DIAS, V.M; SILVA, I.N; CHAGAS, A.J. **Hipotireoidismo congênito transitório: perfil das crianças identificadas no Programa Estadual de Triagem Neonatal de Minas Gerais, Brasil.** *Arq Bras Endocrinol Metabol.* 2005;49(4):521-8.

SILVA, M.B.G.M. **Programa de Triagem Neonatal: cuidado de enfermagem ao recém-nascido.** In: Programa de Atualização de Enfermagem: saúde da criança e do adolescente (PROENF). Ciclo 4. Módulo 2. Porto Alegre: ARTMED/Panamericana, pg.09 – 51, 2006.

SOMMER, C.K; GOLDBECK, A.S; WAGNER, S.C; CASTRO, S.M. **Triagem neonatal para hemoglobinopatias: experiência de um ano na rede de saúde pública do Rio Grande do Sul, Brasil.** *Cad. Saúde Pública*, Rio de Janeiro, 22(8):1709-1714, ago, 2006.

SOUZA, J; KANTORSKI, P.L; LUIS, M.A.V. **Análise documental e observação participante na pesquisa em saúde mental.** *Revista Baiana de Enfermagem*, Salvador, v. 25, n. 2, p. 221-228, maio/ago. 2011.

STRANIERI, I; TAKANO, O.A. **Avaliação do Serviço de Referência em Triagem Neonatal para hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria no Estado de Mato Grosso, Brasil.** *Arq Bras Endocrinol Metab.* 2009;53/4.

TEIXEIRA, P.M.S. **Hemoglobinopatias: Clínica, Diagnóstico e Terapêutica.** Artigo de Revisão. Faculdade De Medicina Da Universidade De Coimbra. 2014.

THOMPSON; THOMPSON. **Genetics in Medicine.** Translation of the Sixth English language edition. Philadelphia, PA, 2001. Translated and published by Editora: Guanabara Koogan, traduzido por: Paulo Armando Motta, p. 158 – 177, 2002.

VALENTIM, L. Diagnóstico. In: LUDWING NETO, Norberto. **Fibrose Cística enfoque multiprofissional.** Florianópolis: de Estado da Saúde; 2008, p. 43-58.

VESPOLI, S; MARQUES, M; MARANE, S.S.G; SANTOS, V.F; CHUNG, M.C; SANTOS, J. L. **Análise das prevalências de doenças detectadas pelo programa nacional de triagem neonatal no município de Araraquara no ano de 2009.** *Rev Ciênc Farm Básica Apl.*, 2011.

World Health Organization. **The molecular genetic epidemiology of cystic fibrosis.** 2004. Disponível em [http://www.cfww.org/docs/who/2002/who\\_hgn\\_cf\\_wg\\_04.02.pdf](http://www.cfww.org/docs/who/2002/who_hgn_cf_wg_04.02.pdf). Acessado em 03 de ago de 2017.



## APÊNDICE A

### ORÇAMENTO

Na pesquisa serão usados os materiais de consumo mostrado na tabela 1.

<b>RELAÇÃO DOS RECURSOS MATERIAIS E FINANCEIROS</b>	
<b>ITENS</b>	<b>CUSTOS (R\$)</b>
<b>MATERIAL DE CONSUMO</b> (despesas com Xerox, encadernação, confecção de pôster etc)	
Xerox	40,00
Encadernação	30,00
Papel	0,00
Tinta para impressora	0,00
<b>MATERIAL PERMANENTE</b> (equipamentos, softwares, etc)	
Computador	<b>0,00</b>
Internet	200,00
<b>MATERIAL BIBLIOGRÁFICO</b>	
Livros	200,00
<b>SERVIÇO DE TERCEIROS</b>	
Transporte	300,00
<b>TOTAL</b>	<b>770,00</b>

**APÊNDICE B****INSTRUMENTO DE COLETA DE DADOS**

Nº

Diagnóstico:

Amostra:

Data da Coleta:

Sexo:

Data de Nascimento:

Cor: Branca ( ) Negra ( ) Amarela ( ) Indígena ( ) Outras ( )

Município:

Peso ao Nascer:

Aleitamento Materno:

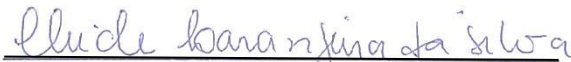
Prematuro:

Gemelar:

Transfusão Sanguínea:

**APENDICE C****JUSTIFICATIVA PARA NÃO UTILIZAÇÃO DO TERMO DE CONSENTIMENTO  
LIVRE E ESCLARECIDO**

A pesquisa intitulada “A PREVALÊNCIA DAS DOENÇAS TRIADAS PELO PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL NO ESTADO DO PARÁ” é um trabalho de análise documental, retrospectivo, descritivo, epidemiológico de cunho quantitativo. Será realizado através de dados secundários armazenados no sistema de informação do Laboratório de Pesquisa e Apoio Diagnóstico/Universidade do Estado do Pará, não sendo necessário realizar entrevista direta com pacientes ou responsáveis legais.



CLEIDE LARANJEIRA DA SILVA



VANESSA MARINHO TEIXEIRA