

# A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE NA TRIAGEM NEONATAL

IVY HULBERT FALCÃO FURTADO

# PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL

- Fenilcetonúria
- Hipotireoidismo congênito
- Doença falciforme
- Fibrose cística
- Deficiência de biotinidase
- Hiperplasia adrenal congênita

# Critérios para Programas de Triagem Neonatal

OMS (1968)

- Importante problema de saúde pública
- História natural da doença deve ser bem conhecida
- Estágio precoce identificável
- Tratamento precoce melhor que posteriormente
- Teste adequado para o estágio precoce
- Aceitável pela população
- Intervalos de repetição do teste determinados
- Serviços de saúde aptos a receber e tratar os pacientes triados
- Riscos físicos e psicológicos menores que os benefícios.

Wilson e Jungner, 1968

# IMPORTANTE PROBLEMA DE SAÚDE PÚBLICA

FENILCETONÚRIA

HIPOTIREOIDISMO  
CONGÊNITO

EPILEPSIA DEFICIÊNCIA  
INTELECTUAL



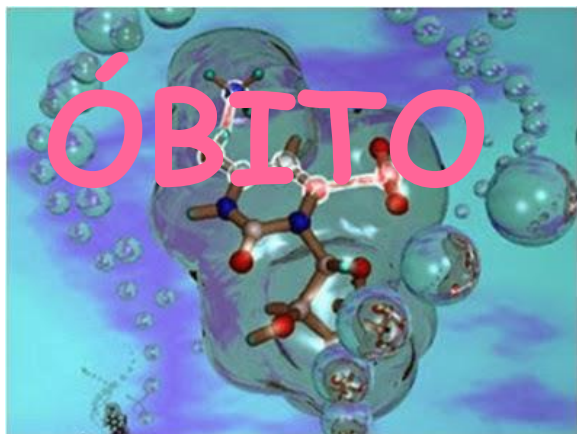
DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE

DEFICIÊNCIA AUDITIVA  
DEFICIÊNCIA VISUAL

# IMPORTANTE PROBLEMA DE SAÚDE PÚBLICA

HIPERPLASIA ADRENAL  
CONGÊNITA

CRISE  
PERDEDORA  
DE SAL



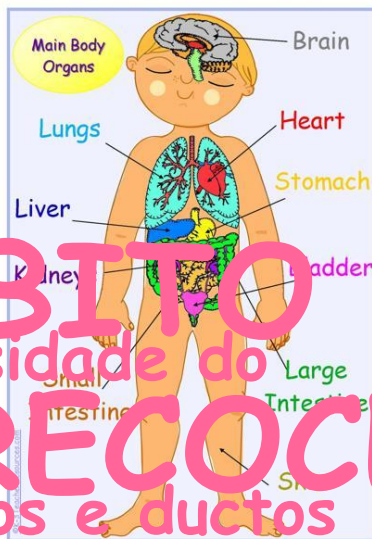
DEFICIÊNCIA DE  
BIOTINIDASE

ACIDOSE  
METABÓLICA

# IMPORTANTE PROBLEMA DE SAÚDE PÚBLICA

FIBROSE CÍSTICA

Aumento da viscosidade do muco  
Obstrução de tubos e ductos  
Principal órgão pulmão e pâncreas  
Desnutrição



DOENÇA FALCIFORME

Crises de vaso-oclusão  
Infarto de órgãos e tecidos  
Hemólise crônica  
Infecções graves

**ÓBITO PRECOCE**  
**INCAPACIDADE**

# IMPORTANTE PROBLEMA DE SAÚDE PÚBLICA

HIPERPLASIA  
ADRENAL  
CONGÊNITA



HIPOTIREOIDISMO  
CONGÊNITO



# IMPORTANTE PROBLEMA DE SAÚDE PÚBLICA



**DISTÚRBO DO  
DESENVOLVIMENTO  
SEXUAL**

**HIPERPLASIA  
ADRENAL  
CONGÊNITA**

# Critérios para Programas de Triagem Neonatal

OMS (1968)

- Importante problema de saúde pública
- **História natural da doença deve ser bem conhecida**
- Estágio precoce identificável
- Tratamento precoce melhor que posteriormente
- Teste adequado para o estágio precoce
- Aceitável pela população
- Intervalos de repetição do teste determinados
- Serviços de saúde aptos a receber e tratar os pacientes triados
- Riscos físicos e psicológicos menores que os benefícios.

Wilson e Jungner, 1968



# HISTÓRIA NATURAL DA DOENÇA

## FENILCETONÚRIA



Idade de início do tratamento

X



Quociente de inteligência

12 dias



Alteração do Potencial  
Evocado Visual

3 meses



DEFICIÊNCIA INTELECTUAL



# HISTÓRIA NATURAL DA DOENÇA

## HIPO Tireoidismo congênito

↑ Idade de início do tratamento  
X

↓ Quociente de inteligência

Ao nascimento → Hipotonia  
Sucção débil  
Baixo ganho de peso

3 meses → DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL



# HISTÓRIA NATURAL DA DOENÇA

## HEMOGLOBINOPATIAS (DOENÇA FALCIFORME)

3 meses



Infecção grave  
Sequestro esplênico

2 anos



AVC ISQUÊMICO

5 anos



Lesões renal e  
cardíaca



# HISTÓRIA NATURAL DA DOENÇA

## FIBROSE CÍSTICA

Ao nascimento



Íleo meconial  
Doença respiratória  
Baixo ganho de peso

Tubulopatia  
obstrutiva



PULMÃO  
PÂNCREAS  
FÍGADO  
TESTÍCULO  
INTESTINO



# HISTÓRIA NATURAL DA DOENÇA

## DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE

Primeira  
semana



Acidose metabólica  
Acidúria orgânica  
Convulsão

3 meses



DEFICIÊNCIA INTELECTUAL  
DEFICIÊNCIA VISUAL  
DEFICIÊNCIA AUDITIVA



# HISTÓRIA NATURAL DA DOENÇA

## HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA

Ao nascimento



Distúrbio do  
desenvolvimento  
sexual nas  
meninas

Segunda  
semana de  
vida



CRISE PERDEDORA DE SAL



# Critérios para Programas de Triagem Neonatal

OMS (1968)

- Importante problema de saúde pública
- História natural da doença deve ser bem conhecida
- **Estágio precoce identificável**
- Tratamento precoce melhor que posteriormente
- Teste adequado para o estágio precoce
- Aceitável pela população
- Intervalos de repetição do teste determinados
- Serviços de saúde aptos a receber e tratar os pacientes triados
- Riscos físicos e psicológicos menores que os benefícios.

Wilson e Jungner, 1968

# ESTÁGIO PRECOCE IDENTIFICÁVEL

## " Screening Window "



coleta

análise laboratorial

busca ativa





# IDADE PARA INÍCIO DO TRATAMENTO

FENILCETONÚRIA

**10 DIAS DE VIDA**

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO

**SEGUNDA  
SEMANA DE VIDA**



# IDADE PARA INÍCIO DO TRATAMENTO

HEMOGLOBINOPATIAS (DOENÇA FALCIFORME)

**2 MESES DE VIDA**

FIBROSE CÍSTICA

**O MAIS PRECOCE POSSÍVEL**

DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE

**O MAIS PRECOCE POSSÍVEL**



# IDADE PARA INÍCIO DO TRATAMENTO

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA

**10 DIAS DE VIDA**

Correção dos distúrbio do  
desenvolvimento sexual

**ANTES DE 2 ANOS  
DE IDADE**

# Critérios para Programas de Triagem Neonatal

OMS (1968)

- Importante problema de saúde pública
- História natural da doença deve ser bem conhecida
- Estágio precoce identificável
- **Tratamento precoce melhor que posteriormente**
- Teste adequado para o estágio precoce
- Aceitável pela população
- Intervalos de repetição do teste determinados
- Serviços de saúde aptos a receber e tratar os pacientes triados
- Riscos físicos e psicológicos menores que os benefícios.

Wilson e Jungner, 1968

# TRATAMENTO PRECOCE É MELHOR!

HIPO Tireoidismo congênito

INDIVÍDUOS COM  
QI NORMAL

DEFICIÊNCIA DE  
BIOTINIDASE

FENILCETONÚRIA

FIBROSE  
CÍSTICA

MELHORA DA  
QUALIDADE DE  
VIDA E  
SOBREVIDA

HEMOGLOBINOPATIAS

EVITAR O  
ÓBITO  
PREMATURO E  
CORREÇÃO DO  
SEXO

HIPERPLASIA ADRENAL  
CONGÊNITA

# TEMPO



Idade ideal para coletar

48 HORAS DE VIDA OU NA ALTA HOSPITALAR

Preencher o cartão de coleta

PREENCHER CORRETAMENTE

Enviar

O MAIS RÁPIDO POSSÍVEL APÓS SECAR

Conferir o resultado

ÁPÓS 20 DIAS PELA INTERNET

Localização da família

O MAIS RÁPIDO POSSÍVEL



# Critérios para Programas de Triagem Neonatal

OMS (1968)

- Importante problema de saúde pública
- História natural da doença deve ser bem conhecida
- Estágio precoce identificável
- Tratamento precoce melhor que posteriormente
- Teste adequado para o estágio precoce
- **Aceitável pela população**
- Intervalos de repetição do teste determinados
- Serviços de saúde aptos a receber e tratar os pacientes triados
- **Riscos físicos e psicológicos menores que os benefícios.**

Wilson e Jungner, 1968

# Critérios para Programas de Triagem Neonatal

OMS (1968)

- Importante problema de saúde pública
- História natural da doença deve ser bem conhecida
- Estágio precoce identificável
- Tratamento precoce melhor que posteriormente
- **Teste adequado para o estágio precoce**
- Aceitável pela população
- **Intervalos de repetição do teste determinados**
- Serviços de saúde aptos a receber e tratar os pacientes triados
- Riscos físicos e psicológicos menores que os benefícios.

Wilson e Jungner, 1968

# TESTES DE TRIAGEM NEONATAL

Para cada doença um marcador

Fenilcetonúria	Fenilalanina
Hipotireoidismo congênito	TSH
Hemoglobinopatias	HbS, HbC, HbD, HbA, HbF
Fibrose Cística	IRT
Deficiência de biotinidase	Atividade da enzima
Hiperplasia adrenal congênita	17-OHP

# Critérios para Programas de Triagem Neonatal

OMS (1968)

- Importante problema de saúde pública
- História natural da doença deve ser bem conhecida
- Estágio precoce identificável
- Tratamento precoce melhor que posteriormente
- Teste adequado para o estágio precoce
- Aceitável pela população
- Intervalos de repetição do teste determinados
- **Serviços de saúde aptos a receber e tratar os pacientes triados**
- Riscos físicos e psicológicos menores que os benefícios.

Wilson e Jungner, 1968

# TRATAMENTO

DIETA

MEDICAMENTOS

FISIOTERAPIA

TRANSFUSÕES

CIRURGIAS

FENILCETONÚRIA

HIPOTIREOIDISMO  
CONGÊNITO

HEMOGLOBINOPATIAS

FIBROSE CÍSTICA

DEFICIÊNCIA DE  
BIOTINIDASE

HIPERPLASIA ADRENAL  
CONGÊNITA

# ACOMPANHAMENTO

**EQUIPE  
MULTIDISCIPLINAR**

**CONSULTAS  
PERIÓDICAS**

**EXAMES  
LABORATORIAIS**

**BUSCA ATIVA**

FENILCETONÚRIA

HIPOTIREOIDISMO  
CONGÊNITO

HEMOGLOBINOPATIAS

FIBROSE CÍSTICA

DEFICIÊNCIA DE  
BIOTINIDASE

HIPERPLASIA ADRENAL  
CONGÊNITA

# Outras doenças

- Impacto
- Custo
- Viabilidade
- Tratamento



# PROGRAMA TRIAGEM NEONATAL

INÍCIO

Gestação

COLETA

48 horas de vida ou na alta da maternidade (100% dos RN)

TESTES DE TRIAGEM

Laboratório

BUSCA ATIVA

Localização dos casos suspeitos

TESTES DIAGNÓSTICOS

Confirmação dos casos verdadeiros

TRATAMENTO

Equipe multidisciplinar



# AGENTES DA TRIAGEM NEONATAL

ENFERMEIROS PSICÓLOGOS TÉCNICOS DE LABORATÓRIO CRAS  
CONSELHO TUTELAR ASSOCIAÇÕES TÉCNICOS DE ENFERMAGEM  
MINISTÉRIO DA SAÚDE ADMINISTRATIVOS BIOQUÍMICOS AGENTES COMUNITÁRIOS  
ESCOLAS FAMÍLIAS  
FARMACÊUTICOS NUTRICIONISTAS CORREIOS MÉDICOS  
MATERNIDADES CREAS LABORATÓRIO ASSISTENTES SOCIAL SESA  
MINISTÉRIO PÚBLICO UNIDADES DE SAÚDE INFORMÁTICA PROFESSORES

# PROGRAMA TRIAGEM NEONATAL



# PROGRAMA TRIAGEM NEONATAL

[ivy@fepe.org.br](mailto:ivy@fepe.org.br)

