

PREVALÊNCIA DAS DOENÇAS DIAGNOSTICADAS PELO PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL EM MARINGÁ, PARANÁ, BRASIL: 2001-2006

Geisa dos Santos LUZ^aMaria Dalva de Barros CARVALHO^bSandra Marisa PELLOSO^cIeda Harumi HIGARASHI^d

RESUMO

A prevenção de sequelas irreversíveis de algumas doenças genéticas pode ser realizada por meio da triagem neonatal. O objetivo deste estudo foi verificar a prevalência das doenças diagnosticadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) no município de Maringá, Estado do Paraná, no período de 2001 a 2006. Trata-se de um estudo descritivo de corte transversal que incluiu todos os nascidos vivos (NV) triados pelo PNTN no município de Maringá. Foram estudados 20.529 NV triados. Desses, 859 foram reconvocados e 21 tinham a doença confirmada. Considerando o total de NV triados e o número de diagnosticados para cada doença, determinou-se a seguinte prevalência das doenças: fenilcetonúria – 1:20.529; hipotireoidismo congênito – 1:2.281; hemoglobinopatias – 1:3.421; fibrose cística – 1:10.264; e deficiência de biotinidase – 1:6.843. Conhecer a realidade e a prevalência das doenças que acometem a população neonatal favorece a elaboração e aprimoramento das políticas públicas voltadas para a criança.

Descritores: Prevalência. Triagem neonatal. Saúde da criança.

RESUMEN

La prevención de secuelas irreversibles de algunas enfermedades genéticas puede ser realizada por medio de la tamizaje neonatal. El objetivo de este estudio fue comprobar la prevalencia de las enfermedades diagnosticadas por el Programa Nacional de la Tamizaje Neonatal (PNT) en el municipio de Maringá, estado de Paraná, Brasil, en el período de 2001 a 2006. Se trata de uno estudio descriptivo de corte transversal que incluye a todos los nacidos vivos (NV) detectados a través del PNT en el municipio de Maringá en los años 2001 a 2006. Se estudiaron 20.529 NV detectados. De estos, 859 fueron llamados nuevamente y 21 habían recibido la confirmación de la enfermedad. Considerando el total de NV detectados y el número de diagnósticos para cada enfermedad, se observa la prevalencia de las enfermedades: fenilcetonuria – 1:20.529; hipotiroidismo congénito – 1:2.281; hemoglobinopatías – 1:3.421; fibrosis cística – 1:10.264; y deficiencia de biotinidasa – 1:6.843. Conocer la realidad y el predominio de las enfermedades que afectan a la población neonatal ayuda en la elaboración y la mejora de las políticas públicas dirigidas a los niños.

Descriptores: Prevalencia. Tamizaje neonatal. Salud del niño.

Título: Prevalencia de las enfermedades diagnosticadas por el Programa de Tamizaje Neonatal en Maringá, Paraná, Brasil: 2001-2006.

ABSTRACT

Irreversible sequels of some genetic diseases can be prevented by neonatal screening. The aim of this paper was to verify the prevalence of diseases diagnosed by the National Program of Neonatal Screening (PNTN) in Maringá, Paraná, Brazil, between 2001 and 2006. This cross-sectional descriptive study included 20,529 newborn infants screened by that program. Out of those, 859 were re-examined, and 21 had the disease confirmed. Considering all screened newborn infants and the number of diagnostics per disease, the following disease prevalence was determined: phenylketonuria – 1:20,529; congenital hypothyroidism – 1:2,281; hemoglobinopathies – 1:3,421; cystic fibrosis – 1:10,264; and biotinidase deficiency – 1:6,843. Understanding disease status and prevalence of newborns in a population allows the establishment and the improvement of public policies aimed at the children.

Descriptors: Prevalence. Neonatal screening. Child health (public health).

Title: Prevalence of diseases diagnosed by the Program of Neonatal Screening in Maringá, Paraná, Brazil: 2001-2006.

^a Enfermeira. Mestranda em Enfermagem da Universidade Estadual de Maringá (UEM), Paraná, Brasil.

^b Doutora em Enfermagem. Professora Associada do Departamento de Medicina e do Programa de Pós-graduação de Enfermagem da UEM, Paraná, Brasil.

^c Doutora em Enfermagem. Professora Associada do Departamento de Enfermagem e do Programa de Pós-graduação de Enfermagem da UEM, Paraná, Brasil.

^d Doutora em Enfermagem. Professora Adjunta do Departamento de Enfermagem da UEM, Paraná, Brasil.

INTRODUÇÃO

A prevenção de seqüelas irreversíveis de algumas doenças genéticas pode ser realizada por meio da triagem neonatal. Isso é possível após (ou a partir, já que em outros Estados a coleta de sangue se dá com 72 h) as 48 h de nascimento do bebê, pela coleta do exame de triagem neonatal⁽¹⁾. A triagem neonatal também é denominada popularmente como “teste do pezinho”. O termo foi criado para facilitar a idéia entre as mães e população em geral, na realização da coleta de sangue que se dá a partir da punção capilar do calcâneo do recém-nascido (RN)⁽²⁾. Em todo processo da triagem neonatal, a enfermagem é a principal mediadora entre a família e o encaminhamento do bebê ao tratamento precoce.

Rastrear um RN significa identificar, dentro de uma população considerada “normal”, as crianças que estão em risco de desenvolver uma doença metabólica, de tal modo a lhes possibilitar/conferir a investigação acurada (confirmando ou excluindo) para a intervenção preventiva ou terapêutica em tempo hábil⁽³⁾.

A triagem neonatal no Sistema Único de Saúde (SUS) teve início no ano de 1992, por meio da Portaria GM/MS nº 22, de 15 de janeiro de 1992⁽⁴⁾. Nessa época, rastreavam-se apenas fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito. Após a reestruturação

da lei, criou-se o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) por meio da Portaria GM/MS nº 822, de 6 de junho de 2001⁽⁵⁾. Os principais objetivos do programa foram: aumentar o número de doenças triadas (hemoglobinopatias e fibrose cística); atingir 100% de cobertura dos nascidos vivos (NV); bem como, reduzir a mortalidade pelas doenças triadas⁽⁴⁾.

Os Estados devem oferecer o “teste do pezinho” a todo RN atendido em maternidades pelo Sistema Único de Saúde (SUS). O PNTN é representado pelos serviços de referência em cada Estado.

No Estado do Paraná, a Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE) é o serviço de referência. Este centro presta atendimento gratuito e obrigatório a 432 hospitais e 580 Unidades de Saúde do Estado, que participam do Programa, com cobertura de aproximadamente 14.500 recém-nascidos triados por mês. Foi implantada, em 1961, na cidade de Curitiba como Escola de Educação Especial Ecumênica, e desde 1974 atua como Centro de Pesquisas. Com o PNTN, pesquisa as seguintes doenças: fenilcetonúria (Fenil); hipotireoidismo (HC); hemoglobinopatias (Hb) – a anemia falciforme é a mais comum; fibrose cística (FC); e deficiência de biotinidase (Bio) (Quadro 1). A deficiência de biotinidase é pesquisada com recursos próprios da FEPE^(1,6,7).

Doença	Deficiência biológica	Características
Fenilcetonúria	Enzima fenilalanina hidroxilase	Retardo mental Pan-étnica Prevalência: 1:20.000 NV
Hipotireoidismo Congênito	Hormônios da tireóide	Retardo mental e de desenvolvimento, surdez e outros Prevalência: 1:3.600 a 5.000 NV
Fibrose cística	Enzima tripsina imunorreativa (IRT)	Pneumopatias, baixo desenvolvimento estrutural, esterilidade e outros Raça branca Prevalência: 1:7.000 NV
Anemia falciforme	Estrutura e/ou a produção hemoglobina	Anemia hemolítica, infecções recorrentes, obstrução de pequenos vasos (dor) Raça negra Prevalência: 1:2.500 NV
Deficiência de biotinidase	Enzima biotinidase	Retardo mental Prevalência: 1:22.000 NV

Quadro 1 – Características das doenças rastreadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) no Estado do Paraná^(1,7).
Legenda: NV = nascidos vivos.

Para introduzir uma doença genética, no programa de triagem populacional, é necessário primeiramente, esclarecer que o teste não é diagnóstico (e por este motivo é aceitável que tenham falso-negativos); deve ter alta sensibilidade e especificidade; não deve substituir a capacidade do médico em diagnosticar precocemente as patologias⁽³⁾.

A legislação brasileira prevê a obrigatoriedade do exame por meio de leis que direta ou indiretamente regulamentam os testes de Triagem Neonatal. No Estatuto da Criança e do Adolescente (Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990), o inciso III do artigo 10 é bem claro ao preconizar: "Proceder ao exame visando o diagnóstico e terapêuticas de anormalidades no metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientação aos pais"⁽⁸⁾.

A detecção precoce dessas doenças é de extrema importância para a saúde brasileira, na medida em que racionaliza os gastos com os serviços de alta complexidade. Do ponto de vista do doente, ficam nítidas as vantagens da detecção precoce, para perspectiva de uma melhor qualidade de vida, desenvolvimento e longevidade. Para a família, ameniza os desgastes sociais, emocionais e financeiros⁽¹⁾. Deste modo, entende-se este programa como política pública de saúde realmente voltada para a consolidação de uma sociedade mais saudável e valorizada em seus direitos de cidadania.

Tendo em vista essas considerações, o objetivo deste trabalho foi verificar a prevalência das doenças diagnosticadas pelo PNTN no município de Maringá, no período de 2001 a 2006.

MÉTODO

Trata-se de um estudo descritivo de corte transversal. A população estudada incluiu todos os nascidos vivos que realizaram o exame do pezinho pelo PNTN no município de Maringá, Estado do Paraná, nos anos de 2001 a 2006. Este intervalo de estudo compreendeu apenas os quatro últimos meses de 2001, a partir do mês de setembro, quando foi regulamentado o PNTN.

A execução do projeto foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa envolvendo seres humanos da Universidade Estadual de Maringá (UEM), sob o número 98/2003.

Os dados foram obtidos da FEPE, e Secretaria Municipal de Saúde de Maringá. A FEPE forneceu os dados relativos ao número de amostras de sangue dos RN para a triagem neonatal, RN detectados e os diagnosticados para as seguintes doenças: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, hemoglobinopatias, fibrose cística e deficiência de biotinidase. Da Secretaria Municipal de Saúde, obteve-se o número de nascidos vivos por meio da Declaração de Nascidos Vivos (DNV) no período estudado. Os RN detectados foram aqueles que apresentaram o 1º exame do "teste do pezinho" com resultados alterados. Os RN diagnosticados foram os neonatos que, após realizarem a 2ª coleta do "teste do pezinho" e outros exames específicos da doença, tiveram os resultados confirmados.

Foram estudados 20.529 RN rastreados pelo PNTN, dentre eles: 859 detectados e 21 RN diagnosticados por alguma doença.

A rotina da triagem neonatal, no município, é feita pela equipe de enfermagem nas maternidades e técnicos de laboratório e farmacêutica na Secretaria Municipal de Saúde de Maringá. A coleta é realizada por meio de amostra de sangue em papel-filtro por punção capilar de calcâneo dos neonatos. As amostras são enviadas, via correio, à FEPE, com frequência média de três vezes por semana. A Fundação realiza o exame e retorna o resultado impresso aos locais de coleta, no prazo de 20 dias. As mães, geralmente, são orientadas a buscar o resultado no local em que coletou o exame, após um intervalo de 20 dias.

A convocação dos detectados é feita pela equipe da FEPE, por meio do contato com o posto de coleta do município de Maringá. Se a família não for encontrada, a estratégia é a busca ativa em diversos âmbitos da sociedade, tais como acesso à Secretaria Municipal de Saúde, pela utilização de meios de comunicação (rádio, jornal, etc.), Conselho Tutelar, Polícia Militar, dentre outros. Desta maneira, cerca de 180.000 RN são examinados por ano pela FEPE⁽⁶⁾.

O número de NV rastreados foi dividido pelo número de casos diagnosticados para calcular a prevalência. Foram analisadas também as proporções entre o número de detectados (Det) e rastreados (Rast) – Det/Rast – e diagnosticados (Dia) e detectados (Det) – Dia/Det. Os dados coletados foram trabalhados e analisados utilizando-se a planilha eletrônica *Excel (Microsoft)*. Para a proporção Det/Rast, foi dividido o número de detectados sobre os rastreados e para a proporção Dia/

Det foi dividido o número de diagnosticados sobre detectados.

RESULTADOS

O município de Maringá, Estado do Paraná, é referência para a assistência médica na região noroeste. Muitas gestantes de alto risco são encaminhadas para o acompanhamento do pré-natal, bem como, do parto ao município. Desta forma, é registrada uma média de 4.708 NV por ano nas maternidades de Maringá. Estes aspectos podem contribuir para melhor compreensão das prevalências das doenças triadas. No período de estudo, o número de nascidos vivos ocorridos (NVO) e nascidos vivos residentes (NVR) apresentou diferencial significativo, com frequência de 26.753 e 20.813, respectivamente. Registrou-se, assim, diferença na ordem de 22%, (5.940 NV); número capaz de representar o percentual de indivíduos provenientes de outros municípios e encaminhados para Maringá em busca de assistência obstétrica e a neonatal especializada. No período estudado, foram triados 20.529 RN para as cinco doenças detectadas pelo PNTN (Tabela 1).

Tabela 1 – Distribuição do número de nascidos vivos ocorridos (NVO), nascidos vivos residentes (NVR) e nascidos vivos rastreados (R), segundo o Programa Nacional de Triagem Neonatal.

Ano	NVO	NVR	R
2001	1.434	1.284	1.127
2002	4.824	4.203	3.958
2003	5.136	4.060	3.810
2004	5.623	4.246	3.937
2005	5.634	4.181	3.701
2006	5.596	4.063	3.996
Total	26.753	20.813	20.529

Fonte: Secretaria Municipal de Saúde de Maringá; Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, 2007.

O Gráfico 1, além de evidenciar a discrepância entre os NVO e NVR, permite verificar que o número de NVR se aproxima do número de NV rastreados, o que leva à constatação de uma cobertura de quase 100% ao longo de todos os anos, no município de Maringá. Quando se utiliza, como parâmetro comparativo, o número de NV não-residentes, esta cobertura tende a diminuir.

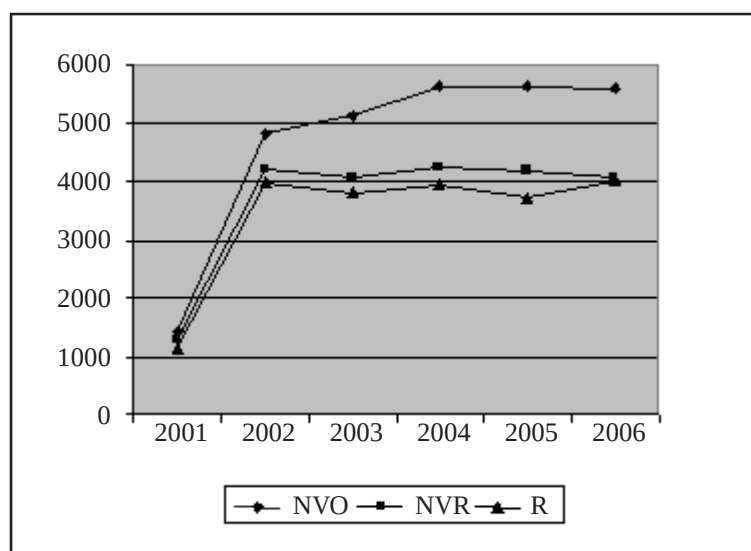


Gráfico 1 – Número de nascidos vivos ocorridos (NVO), nascidos vivos residentes (NVR) e nascidos vivos rastreados (R) no município de Maringá, PR, set. 2001-2006.

O triênio (2002-2004) é ascendente no que se refere ao número de NV não-residentes no município e mantém-se constante.

Do total de NV rastreados, 859 RNs foram reconvocados para 2ª coleta de material do “teste

do pezinho”. A utilização de exames confirmatórios, específicos de cada doença, resultou em apenas 21 doentes com diagnósticos confirmados, encaminhados pela FEPE aos serviços de referência (Tabela 2).

Tabela 2 – Distribuição do número e percentual de casos de doenças detectadas, diagnosticadas, prevalência e proporções das doenças do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Maringá, PR, set. 2001-2006.

Doença	Casos detectados		Casos diagnosticados		Prevalência	Proporção	
	n	%	n	%		Det/Rast	Dia/Det
Fenil	14	1,6	1	4,8	1:20 529	1:1.466	1:14
HC	24	2,8	9	42,8	1:2 281	1:855	1:2,6
Hb	474	55,2	6	28,6	1:3 421	1:43	1:79
FC	252	29,3	2	9,5	1:10 264	1:81	1:126
Bio	95	11,1	3	14,3	1:6 843	1:216	1:32
Total	859	100	21	100	1:977	1:24	1:41

Fonte: Secretaria Municipal de Saúde de Maringá; Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, 2007.

Legenda: Fenil = fenilcetonúria; HC = hipotireoidismo; Hb = hemoglobinopatias; FC = fibrose cística; Bio = deficiência de biotinidase; Det = número de detectados; Rast = número de rastreados; Dia = número de diagnosticados.

Os resultados da Tabela 2 mostram o percentual de cada doença entre os anos de 2001 a 2006 estabelecendo frequência e percentual dos detectados e frequência e percentual dos diagnosticados em cada segmento. A terceira coluna da tabela traz a prevalência de cada doença e as duas últimas retratam a proporção de detectados para rastreados e diagnosticados para detectados. A ordem de ocorrência das doenças entre os neonatos rastreados foi: hemoglobinopatias, fibrose cística, deficiência de biotinidase, hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria. Quando comparados aos dados de NV diagnosticados, esta ordem se altera com a prevalência do hipotireoidismo congênito, seguido das hemoglobinopatias, deficiência de biotinidase, fibrose cística e fenilcetonúria.

Ainda segundo os dados coletados, ao longo dos seis anos do programa, o risco de um NV rastreado ser detectado para alguma doença é de 1:24 e para um RN detectado ser realmente verdadeiro positivo é de 1:41 detectados. Em relação à prevalência geral deste grupo de doenças, ou seja, número de indivíduos diagnosticados frente ao número de NV rastreados, a prevalência foi 1:977.

DISCUSSÃO

No município de Maringá, as maternidades respeitam o prazo de 48 h de nascimento para coletar o “teste do pezinho”. É fato comum gestantes de alto risco serem transferidas para os hospitais de referência em Maringá, com o objetivo garantir um melhor suporte médico e tecnológico ao binômio mãe-filho. Desta forma, muitos NV registrados

no município acabam retornando aos seus respectivos municípios de residência, após transcorrida a fase mais crítica de sua terapêutica. A coleta de material para a Triagem Neonatal, dependendo da idade do RN, pode ocorrer em hospital de Maringá ou no posto de coleta localizado no município de residência. Neste momento, a orientação da equipe de enfermagem à mãe é elemento crucial para salvaguardar a criança de eventuais danos graves ocasionadas pelas doenças detectáveis. A importância do exame, o esclarecimento sobre a finalidade da coleta e o procedimento em si e a necessidade de buscar o resultado do exame são orientações que, durante a assistência, permitem à mãe a sensação de segurança, oferecendo a ela saberes que consolidem a responsabilidade importante no sentido de promover o bem-estar e apoio à saúde de seu filho.

O atraso em qualquer etapa de rastreamento do PNTN pode acarretar em prejuízos permanentes para a vida da criança acometida pela doença e sua família.

Qualquer programa de rastreamento neonatal deve ter como objetivo a cobertura de 100% dos NV, ou seja, devem ser colhidas amostras de sangue de todos os recém-nascidos⁽⁹⁾. Dados extra-oficiais do Ministério da Saúde indicaram que, no ano de 2000, entre um terço e metade dos cerca de 3.000.000 NV não realizaram o exame pelo programa⁽³⁾, afirmando a falta de incentivo na busca de 100% de cobertura dos NV nos anos anteriores à implantação do Programa (Portaria nº 822/2001)⁽⁴⁾. A diferença de dados (lacuna de cobertura) entre NVO e NVR pode ser explicada pelo fato

de um NV em Maringá, mas não-residente no município, ser triado em seu município de origem ou ter realizado o exame em um laboratório particular, e cujos dados não são informados (registrados) junto ao Serviço de Referência (FEPE) do Estado. O aumento do número de NV não-residentes pode estar vinculado à melhora das condições de atendimentos obstétricos, aumento de leitos disponíveis para a região, ou acordo político entre os municípios da região de Maringá.

Estes resultados registrados pelo PNTN, em Maringá, permitem supor, porém não afirmar, maior sensibilidade dos exames de detecção das hemoglobinopatias e da fibrose cística. Em termos médicos, isso significa que uma proporção maior de mães é convocada para a 2ª coleta do exame para rastrear hemoglobinopatias e fibrose cística, em contraposição ao número menor de RN realmente confirmados como doentes, com uma proporção de, respectivamente, 1:79 e 1:126.

Ao longo dos seis anos do Programa, o risco de um NV rastreado ser detectado para alguma doença é de 1:24 e para um RN detectado ser verdadeiro positivo é de 1:41 detectados. Em relação à prevalência geral deste grupo de doenças, ou seja, número de indivíduos diagnosticados frente ao número de NV rastreados, a prevalência foi 1:977.

A fenilcetonúria foi uma das primeiras doenças na década de 70, junto com o hipotireoidismo congênito, a ser rastreada no Brasil⁽²⁾. Pela deficiência da enzima fenilalanina, pode desencadear um processo irreversível de deficiência mental na criança. A sua prevalência é a mais baixa em relação às demais doenças com 1:16.000 NV no Brasil⁽⁶⁾. Um estudo realizado no Estado do Paraná, no período de 1996 a 2001, demonstrou a prevalência da mesma na ordem de 1:34.499 NV⁽¹⁰⁾. A Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal (SBTN) verificou a prevalência decrescente da doença, respectivamente, 1:15.500 NV, 1:16.691 NV, 1:24.310 NV em estudos com 20 serviços de referência em triagem neonatal (SRTN) de 15 Estados do Brasil, no período de 2000-2002^(11,12). Esses dados são consonantes aos resultados de prevalência encontrada neste estudo, de 1:20.529 NV.

O hipotireoidismo congênito causa atraso no desenvolvimento corporal e deficiência mental no RN se não diagnosticado e tratado precocemente⁽¹⁾, e cujo rastreamento é delegado a 100% dos SRTN do PNTN⁽⁴⁾. A prevalência no município de Maringá foi de 1:2.281 NV, alta se comparada aos

dados da SBTN, com 1:5.500 NV. Um estudo feito no Estado de Santa Catarina divulgou a prevalência de 1:3.177⁽⁹⁾. Segundo dados do Centro de Triagem Neonatal de Porto Alegre, em dezembro de 2001, foi estimada a prevalência em 1:3.500 NV⁽³⁾.

As hemoglobinopatias são decorrentes de anormalidades na estrutura ou na produção da hemoglobina. Dependendo do tipo de anomalia apresentada, elas podem se chamar anemia falciforme ou talassemia, ambas caracterizadas principalmente pela presença de anemia. A anemia falciforme é mais comum em pessoas da raça negra, 1 a cada 400 a 1.000 NV. A Talassemia possui alta frequência em descendentes de grupos originários Mediterrâneos (italianos e espanhóis, entre outros), ou seja, caucasianos. Estima-se que 5% da população mundial sejam portadores de algum distúrbio de hemoglobina⁽⁷⁾. A prevalência na população mundial é de 1:2.500 NV⁽⁶⁾. A anemia falciforme é a hemoglobinopatia mais comum na população brasileira, 1 a 3:1.000 NV. O Ministério da Saúde estima que surgem cerca de 700 a 1.000 novos casos de doenças falciformes por ano⁽¹³⁾. Em Maringá, resultou em prevalência menor com 1:3.421.

A fibrose cística, conhecida também como mucoviscidose, é caracterizada pela ausência ou deficiência do funcionamento da proteína transmembrana, reguladora de transporte iônico, chamada de *cystic fibrosis transmembrane conductance regulator* (CFTR). O portador de FC possui muco viscoso que acomete vários órgãos do organismo, principalmente o pulmão. A incidência de FC é diversificada de acordo com as populações. Na Europa, nos Estados Unidos e Canadá varia entre 1:2.000 a 1:5.000 caucasianos nascidos vivos; 1:15.000 negros americanos; no Chile 1:5.000-6.000; 1:40.000 na Finlândia; 1:42.733 na Venezuela; e 1:90.000 em asiáticos⁽¹⁴⁻¹⁶⁾.

No Brasil, existem poucos estudos que mostram a incidência exata da FC, salvo estudos pontuais em algumas regiões geográficas (Tabela 3)^(17,18). No entanto, estima-se que seja de 1:10.000, e que na região sul seja 1:1.587 nascidos vivos; e 1:6 803 no Paraná, sendo 1:25 portador do gene (transmissor do gene mutante)⁽¹⁹⁾. No presente estudo, a prevalência para FC em Maringá está bem mais próxima dos dados nacionais em relação aos do próprio Estado, com 1:10.264 NV. A Associação Brasileira de Assistência à Mucoviscidose (ABRAM) em seus dados atuais estima que há cer-

ca de 7.000 portadores, sendo somente 2.500 diagnosticados e sendo tratados⁽²⁰⁾.

Tabela 3 – Estimativa da prevalência de pessoas portadoras do gene da fibrose cística (FC) em alguns Estados brasileiros. Brasil, 2001.

Estado	Prevalência	Portadores de FC
Rio Grande do Sul	1:1.587	1:20
Santa Catarina	1:12.048	1:56
Paraná	1:6.803	1:42
São Paulo	1:32.258	1:90
Minas Gerais	1:20.408	1:72
Total	1:7.358	1:43

Fonte: Estudo multicêntrico das bases de genética molecular e da epidemiologia da fibrose cística em populações brasileiras⁽¹⁷⁾.

A deficiência de biotinidase é a mais nova doença incluída no PNTN no Paraná pela FEPE. Pela sua importância clínica se constitui em um grave problema de saúde pública. A deficiência da enzima biotinidase também tem como consequência o retardo mental e outras complicações graves que podem surgir no primeiro mês de vida⁽⁷⁾. A prevalência mundial é cerca de 1:80.000 NV. O único estudo que abordou a prevalência de deficiência de biotinidase no Brasil foi realizado no Estado do Paraná, onde a prevalência foi de 1:62.500 NV⁽²¹⁾. Esses dados oferecem subsídios para afirmar a alta prevalência no município de Maringá, de 1:6.843 NV, mais frequente que doenças antigas do PNTN.

CONCLUSÕES

Dentre as doenças diagnosticadas pelo PNTN e que causam retardo mental, destacou-se em primeiro lugar o hipotireoidismo congênito e, em seguida, fenilcetonúria e deficiência de biotinidase. A fibrose cística obteve prevalência não-condizente com a região sul do Brasil, porém se equivalendo com os dados nacionais. A deficiência de biotinidase apresentou-se com uma prevalência bem mais alta que os dados mundiais.

A cobertura do Programa de Triagem Neonatal de Maringá, nos anos de setembro de 2001 a 2006, não cumpriu o objetivo do PNTN de rastrear 100% dos RN. As diferenças no número de NV residentes e não-residentes destacam o município de Maringá como referência na área obstétrica e neonatal.

A prevalência das doenças detectadas pelo PNTN, em Maringá, evidencia a importância do profissional de saúde, mais especificamente a enfermagem, no encaminhamento dos pais para a realização do exame desde o pré-natal.

A ampla divulgação dos resultados obtidos sobre o PNTN entre os profissionais de saúde de Maringá é necessária para que se conheça o resultado do trabalho realizado por eles, desde a coleta dos exames nas maternidades e Secretaria de Saúde. Além disso, essa divulgação é importante para que tenham consciência da gravidade das doenças detectadas e do impacto econômico e social na família e na sociedade.

É necessário rever a atuação da enfermagem pediátrica no rastreamento das doenças no PNTN, pois uma assistência de enfermagem com qualidade implica em 100% de cobertura dos NV, incidência nula de reconvocação do exame pela má qualidade da primeira coleta, prevalência nula de crianças sequeladas e famílias conscientes e preparadas para o cuidado com o filho portador.

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. Mais do que isso, minimiza gastos desnecessários em serviços de alta complexidade e contribui para a redução da taxa de mortalidade infantil.

REFERÊNCIAS

- 1 Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional. Manual de normas técnicas para a coleta de sangue no Teste do Pezinho. Curitiba; 2004.
- 2 Freitas TNT. Fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito: diagnóstico precoce e prevenção da deficiência mental. Niterói: EDUFF; 1999.
- 3 Souza CFM, Schwartz IV, Giugliani R. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. Ciência & Saúde Coletiva [periódico na Internet] 2002 [citado 2007 jun 15];7(1):129-37. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csc/v7n1/a12v07n1.pdf>.
- 4 Ministério da Saúde (BR). Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do PNTN. Brasília (DF); 2002.
- 5 Ministério da Saúde (BR). Portaria GM/MS nº 822/GM, de 06 de junho de 2001 [documento na Internet]. Brasília (DF); 2001 [citado 2007 jun 20]. Disponível

- em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2001/GM/GM-822.htm>.
- 6 Silva MBGM. Programa de educação continuada à distância na triagem neonatal [monografia]. Curitiba: Universidade Federal do Paraná; 2002.
- 7 Silva MBGM. Conhecendo as doenças da triagem neonatal. Curitiba: FEPE; 2005.
- 8 Presidência da República (BR). Lei Federal nº 8069, de 13 de julho de 1990: dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente e dá outras providências [documento na Internet]. Brasília (DF); 1990 [citado 2007 jul 18]. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/Leis/L8069.htm.
- 9 Nascimento ML, Pires MMS, Nassar SM, Ruhland L. Avaliação do Programa de Rastreamento Neonatal para Hipotireoidismo Congênito da Secretaria de Estado da Saúde de Santa Catarina. Arquivo Brasileiro de Endocrinologia [periódico na Internet] 2003 [citado 2007 jun 20];47(1):75-81. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/abem/v47n1/a12v47n1.pdf>.
- 10 Brandalize SRC, Czeresnia D. Avaliação do Programa de Prevenção e Promoção da Saúde de Fenilcetonúricos. Revista de Saúde Pública 2004;38(2):300-6.
- 11 Carvalho TM, Braga C, Botler J, Pimentel H. levantamento epidemiológico brasileiro de triagem neonatal [página na Internet]. Curitiba; 2001 [citado 2007 jul 18]. Disponível em: http://www.sbtn.org.br/triagem/img/dados_2000_2001.swf.
- 12 Carvalho TM, Pimentel H, Carvalho GPM. Levantamento epidemiológico brasileiro de triagem neonatal [página na Internet]. Belo Horizonte; 2003 [citado 2007 jul 18]. Disponível em: http://www.sbtn.org.br/triagem/img/dados_2002_2003.swf.
- 13 Zago MA. Considerações gerais sobre as doenças falciformes. In: Ministério da Saúde (BR), Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Manual de diagnóstico e tratamento das doenças falciformes. Brasília (DF); 2002.
- 14 Ribeiro JD, Ribeiro MAGO, Ribeiro AF. Controvérsias na fibrose cística: do pediatra ao especialista. Jornal de Pediatria 2002;78(supl 2):171-86.
- 15 Machin AM, Fajardo LB, Pineda L, González S, Delgado W, Zabala W, et al. Frecuencia de la mutación $\Delta F508$ en pacientes venezolanos afectados com fibrosis quística. Investigación Clínica 2004;45(2):121-30.
- 16 Vega-Briceño LE, Sánchez I. Fibrosis quística: actualización en sus aspectos básicos. Revista Chilena de Pediatría 2005;76(5):264-70.
- 17 Raskin S. Estudo multicêntrico das bases de genética molecular e da epidemiologia da fibrose cística em populações brasileiras [tese]. Curitiba: Universidade Federal do Paraná; 2001.
- 18 Alvarez AE, Ribeiro AF, Hessel G, Bertuzzi CS, Ribeiro JD. Fibrose cística em um centro de referência no Brasil: características clínicas e laboratoriais de 104 pacientes e sua associação com o genótipo e a gravidade da doença. Jornal de Pediatria 2004;80:371-9.
- 19 Raskin S, Pereira L, Reis F, Rosario NA, Ludwig N, Valentim L, et al. High allelic heterogeneity between Afro-Brazilians and Euro-Brazilians impacts cystic fibrosis genetic testing. Genetic Testing 2003;7(3):213-8.
- 20 Associação Brasileira de Assistência à Mucoviscidose. Fibrose Cística [página na Internet]. Curitiba; 2001 [citado 2007 jun 10]. Disponível em: <http://www.abram.org.br>.
- 21 Pinto ALR, Raymond KM, Bruck I, Antoniuk SR. Estudo de prevalência em recém-nascidos por deficiência de biotinidase. Revista de Saúde Pública 1998;32(2):441-7.

Endereço da autora / *Dirección del autor* /
Author's address:
Geisa dos Santos Luz
Rua Pedro Sanches, 192, Zona 4
87014-060, Maringá, PR
E-mail: geisaluz@yahoo.com.br

Recebido em: 14/12/2007
Aprovado em: 25/06/2008