

NOTA TÉCNICA LACEN Nº 0221 2021 ,

Recife, 16 de agosto de 2021

Assunto: **IMPLANTAÇÃO DA IV FASE DA TRIAGEM NEONATAL (TESTE DO PEZINHO)**

A Triagem Neonatal (Teste do Pezinho) – foi introduzida no Brasil na década de 70 e foi incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS) no ano de 1992 (Portaria GM/MS nº 22, de 15 de janeiro de 1992), com uma legislação que determinava a obrigatoriedade do teste em todos os recém-nascidos vivos e incluía a avaliação para Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito.

No ano de 2001, o Ministério da Saúde, através da Secretaria de Assistência à Saúde, empenhou-se na reavaliação da Triagem Neonatal no SUS e ampliação da gama de patologias triadas, que culminou na publicação da Portaria Ministerial (Portaria GM/MS nº 822, de 6 de junho de 2001). Esta Portaria criou o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), tendo como objetivo o diagnóstico de doenças genéticas e/ou congênita em fase pré-sintomática, permitindo o tratamento precoce e o acompanhamento multidisciplinar dos pacientes, evitando graves distúrbios funcionais, neurológicos e motores, próprios da evolução clínica das doenças.

Da fase I a fase IV, o PNTN contempla as seguintes doenças para a triagem: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias, Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de Biotinidase.

O Laboratório Central de Saúde Pública - Dr. Milton Bezerra Sobral (LACEN PE), iniciou no final da década de 90, a triagem neonatal na **Fase I** que contemplava a Fenilcetonúria e o Hipotireoidismo Congênito. Em 2001 passou para a **Fase II**, com a adição de triagem da Doença Falciforme e outras hemoglobinopatias. Em 2014 passou para a **Fase III**, com a introdução dos testes de triagem da Fibrose cística. De março a julho de 2021 implantou a **Fase IV** do PNTN, realizando as dosagens de atividade de **Biotinidase** e **17-hidroxi-progesterona**. A inclusão destes dois últimos testes conclui a **Fase IV** de implantações do PNTN, trazendo possibilidade de melhor monitoramento de doenças raras e melhor qualidade de vida aos recém-nascidos do Estado.

A deficiência de **Biotinidase** é uma doença metabólica de herança autossômica recessiva na qual ocorre uma depleção da biotina endógena devido à incapacidade de sua reciclagem ou do uso da biotina ligada às proteínas fornecidas pelos alimentos. Algumas das manifestações

clínicas são distúrbios neurológicos e cutâneos, como crises epiléticas, microcefalia, atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, alopecia e dermatite eczematóide. Nos pacientes com diagnóstico tardio, observam-se distúrbios visuais, auditivos, atraso motor e de linguagem. O tratamento é muito simples e de baixo custo, pois consiste na reposição oral da biotina.

A denominação **hiperplasia adrenal congênita** (HAC) engloba um conjunto de síndromes transmitidas de forma autossômica recessiva, que se caracterizam por diferentes deficiências enzimáticas na síntese dos esteróides adrenais. O diagnóstico presuntivo da HAC na triagem neonatal é realizado pela quantificação da **17-hidroxi-progesterona** (17-OHP), seguido de testes confirmatórios no soro. A forma mais grave da doença é a Forma Clássica Perdedora de Sal. Os recém-nascidos (RN) femininos podem nascer com a genitália semelhante à masculina (genitália ambígua). É nesse tipo que pode ocorrer a “crise adrenal”, que surge de forma súbita com perda de apetite, vômito, dor de barriga, fraqueza, febre, confusão e desmaio. Se não tratado adequadamente, pode evoluir para o óbito. Na Forma Clássica Virilizante Simples também pode ocorrer a genitália ambígua nas meninas. Devido ao baixo nível de cortisol, os RN têm baixo nível de açúcar no sangue e pressão arterial baixa, e não ganham peso como deveriam. Em crianças de ambos os sexos, se a doença não for diagnosticada e tratada precocemente, a puberdade pode acontecer mais cedo do que deveria. Isso pode fazer com que a criança seja menor do que o esperado, porque ela para de crescer muito cedo.

São processadas uma média de 8.000 amostras de RN em papel de filtro na triagem neonatal por mês, perfazendo um total de 96.000 amostras processadas por ano que representa que 72% dos nascidos vivos do Estado foram testados.



Roselene Hans

Diretora Geral de Laboratórios de Saúde Pública - LACEN PE