



Informações gerais sobre Triagem Neonatal

Esse documento fornece uma breve visão geral da Triagem Neonatal (TN). Ele se concentra principalmente em informações e atividades que são relevantes para a redução da carga de doenças congênitas.

O que é a Triagem Neonatal?

A triagem neonatal tem, como objetivo, identificar os recém-nascidos com distúrbios graves e tratáveis, de modo a facilitar as intervenções adequadas para prevenir ou amenizar os resultados adversos, tais como atraso no desenvolvimento, deficiência grave ou morte.

A triagem neonatal é mais do que um teste de laboratório. É um sistema coordenado e abrangente que inclui o parente e o provedor de educação, a administração do teste de triagem, a coleta e o processamento da amostra, o acompanhamento, o diagnóstico, o tratamento, o manejo e a avaliação do programa.

Os testes de triagem neonatal incluem não só exames de sangue, mas também outros tipos de investigação, como testes de audição e exame físico.

Fatores a considerar na definição da triagem para um distúrbio

As recomendações, para a política de triagem, variam de país para país e de região para região, dependendo da carga local de condições específicas, dos fatores econômicos locais e de como a saúde pública é organizada.

A Sociedade Internacional de Triagem Neonatal (<http://www.isns-neoscreening.org/htm/generalguidelines.htm>) recomenda a triagem neonatal para distúrbios em que:

- existe um benefício comprovado do diagnóstico precoce;
- o benefício é razoavelmente equilibrado com custos financeiros e outros;
- existe um teste confiável, adequado para a triagem neonatal;
- existem sistemas satisfatórios, em funcionamento, para lidar com testes de diagnóstico, aconselhamento, tratamento e acompanhamento de recém-nascidos identificados pelo teste.

A introdução de um programa de triagem não pode ser recomendada onde há falta de comunicação entre os serviços centrais (tais como serviços de laboratório) e no âmbito dos cuidados primários, em que os recursos são limitados, ou o encaminhamento adequado e o acompanhamento não estão disponíveis ou não podem ser assegurados a todos.

Os critérios da OMS, desenvolvidos para os países onde os recursos são limitados, têm sido usados como exemplo ilustrativo dentro do *Toolkit* (Apêndice 1). Outros critérios estão disponíveis, e os países são livres para usar aqueles que melhor atendam às suas necessidades.

Exemplos de condições incluídas na triagem neonatal

A triagem neonatal pode ser dividida em três áreas principais: o exame físico no recém-nascido, a triagem auditiva neonatal e a triagem para defeitos bioquímicos, como erros inatos do metabolismo, hemoglobinopatias, deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase e fibrose cística.

Condições detectadas pelo exame físico

O exame físico, com 72 horas e novamente em 6-8 semanas após o nascimento, tem como objetivo detectar condições e anomalias, tais como doença cardíaca congênita; outras malformações congênitas, incluindo luxação congênita do quadril; criptorquidia e testículos que não desceram; catarata congênita e outras opacidades médias; anormalidades anatômicas e outras dismorfologias. Algumas dessas alterações podem não ser óbvias por simples observação.

Deficiência auditiva

A triagem auditiva neonatal, com 4-5 semanas após o nascimento, tem como objetivo identificar os recém-nascidos que possuem surdez bilateral ou deficiência auditiva de moderada a profunda. Isso favorece a intervenção precoce (suporte de comunicação, aparelhos auditivos, implantes cocleares), que pode levar a criança a desenvolver melhores competências linguísticas e de comunicação e, conseqüentemente, levar a um melhor desenvolvimento educacional e social.

A perda auditiva é uma das doenças congênitas mais comuns em todo o mundo, com uma incidência de cerca de 1-3/1000 nascimentos. Estima-se que 718 mil bebês nascem, a cada ano, com perda auditiva bilateral permanente congênita ou de início precoce, e mais de 90% desses nascimentos ocorrem em países em desenvolvimento. O casamento consanguíneo, a alta prevalência de doenças infecciosas e o manejo inadequado da asfíxia no nascimento contribuem para maiores taxas de perda auditiva congênita nos países em desenvolvimento. Uma grande proporção de casos (cerca de dois terços do total), com perda auditiva de moderada a profunda, não será identificada se apenas os recém-nascidos com fatores de risco forem submetidos à triagem para a perda auditiva. Embora o melhor período para intervenção, a fim de aumentar o desenvolvimento de comunicação, seja mal definido, é claro que os casos detectados mais cedo tendem a ter melhor desenvolvimento linguístico. Por essas razões, um programa de triagem neonatal universal tem sido adotado por muitos países.

Defeitos bioquímicos

A triagem para defeitos bioquímicos geralmente é oferecida entre 24 horas e 7 dias após o nascimento. A triagem precoce é geralmente realizada antes da alta hospitalar, se nenhum acompanhamento ou visitas domiciliares forem realizadas, ou se a triagem envolve testes de sangue do cordão umbilical (por exemplo, para a deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase). No mundo inteiro, a fenilcetonúria (PKU, abreviatura em inglês) e o hipotireoidismo congênito (HC) são as duas condições mais frequentemente submetidas à triagem. A triagem para fenilcetonúria permite a prevenção de incapacidade grave; o início de uma dieta pobre em fenilalanina, imediatamente após o nascimento, pode evitar danos neurológicos e dificuldades de aprendizagem. Da mesma forma, no hipotireoidismo congênito, o tratamento precoce do recém-nascido, com tiroxina por via oral, pode prevenir dificuldades de aprendizagem e levar à retomada do crescimento. Além da fenilcetonúria, foram identificados um grande número de outros erros inatos do metabolismo. A característica comum dessas condições é a falta ou a insuficiente atividade de uma enzima numa via metabólica, levando à acumulação de intermediários metabólicos que são tóxicos em concentrações elevadas. Exemplos incluem a galactosemia, a doença da urina de xarope de bordo e a deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeia média. A modificação da dieta ou a terapia de reposição enzimática, iniciada o mais cedo possível após o nascimento, pode prevenir os sintomas, incluindo atraso no desenvolvimento, convulsões, icterícia e lesão hepática.

Em alguns países e entre alguns grupos étnicos, as mutações genéticas que causam outros tipos de defeitos bioquímicos ocorrem com elevada frequência. Por exemplo, a anemia falciforme, uma doença de produção de hemoglobina, é relativamente mais comum em populações africanas de origem sub-sahariana. Os sinais e os sintomas da doença falciforme incluem anemia, infecções repetidas e episódios periódicos de dor. O diagnóstico, no período neonatal e no início imediato do tratamento, especialmente a profilaxia com antibióticos para evitar infecções, reduz a mortalidade e a morbidade.

A deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase ocorre, com maior frequência, na África, assim como no Oriente Médio, no Mediterrâneo e na Ásia. A triagem neonatal, para identificar as formas graves da doença, permite o tratamento preventivo para evitar a hiperbilirrubinemia neonatal e a hemólise aguda, resultante de estresse oxidativo causado por infecção, drogas oxidativas ou ingestão de favas.

A fibrose cística (FC), causada por mutações em uma proteína que regula a transferência de sal e de água através das membranas celulares, provoca a patologia grave dos pulmões e do sistema digestivo, como resultado da acumulação de muco espesso. O reconhecimento precoce permite o alívio dos sintomas, por exemplo, a suplementação de enzimas pancreáticas, o tratamento com antibióticos para evitar infecções pulmonares recorrentes e medicamentos broncodilatadores e fisioterapia para ajudar a limpar as vias aéreas.

O número de condições atualmente testadas em programas de triagem neonatal varia consideravelmente por país ou região. Mais informações sobre condições testadas e exames feitos no período neonatal em alguns países de baixa e média rendas são fornecidas no Apêndice 2: Tabelas 1a, 1b e 1c. As tabelas não têm a intenção de ser exaustivas e devem apenas ser usadas como um guia para a atividade nesses países. Será possível atualizar esse recurso assim que novas informações estiverem disponíveis. As estimativas para hemoglobinopatias, por país, podem ser encontradas através do *link* no

Centro de Informática em Saúde e Educação Multiprofissional da UCL (CHIME, abreviatura em inglês). O link da CHIME é: <http://www.chime.ucl.ac.uk/work-areas/cab/hb/world.sear.pdf>.

Testes de triagem neonatal

O desempenho de um teste de triagem é medido por sua sensibilidade e especificidade. A sensibilidade indica a proporção de todos os recém-nascidos com a condição que é identificada por triagem. A especificidade indica a proporção de recém-nascidos com um teste negativo, entre todos aqueles submetidos à triagem, que não apresenta condições. Um teste de triagem, além de diagnósticos anormais ou limítrofes, vai dar resultados falso-positivos (um recém-nascido sem a doença, mas com resultado positivo), e falso-negativos (um recém-nascido com o transtorno, mas tendo um resultado negativo). Resultados falso-negativos podem levar a diagnósticos tardios e ao tratamento de crianças afetadas.

Exame físico

O exame físico básico do recém-nascido pode ser realizado imediatamente após o nascimento por uma parteira ou um profissional de saúde treinado. Baseia-se na observação do estado geral do bebê, incluindo cor, respiração, pulso, comportamento, atividade e postura e detecção de algumas anomalias óbvias.

O exame de anomalias graves pode incluir, além do exame físico básico, observação para a simetria geral da cabeça e características faciais; análise das fontanelas, exame dos olhos para descarga e opacidades óbvias; observação dos membros, mãos, pés e dedos para simetria; inspeção das estruturas ósseas da coluna vertebral e da pele do recém-nascido; observação da genitália e do ânus para verificar se há integridade e permeabilidade; observação do peso ao nascer; som do choro do recém-nascido; e riscos maternos/domésticos psicossociais e socioeconômicos.

O exame físico detalhado, com 72 horas e novamente em 6-8 semanas após o nascimento, é – idealmente – realizado por um profissional de saúde treinado, e requer instrumentos como um oftalmoscópio, um estetoscópio, uma fita métrica, uma superfície plana e um ambiente acolhedor e bem iluminado. Ele inclui a medição da circunferência da cabeça e do peso ao nascer; a inspeção por fissura palatina visualmente, utilizando luz e espátula, ou digitalmente, se houver suspeita de fissura de palato submucosa; o exame dos olhos usando oftalmoscópio para opacidades, incluindo catarata e retinoblastoma (reflexo vermelho); o exame do coração (cianose, taquipneia, sopro, pulsos femorais); o exame da genitália para criptorquidia (testículos que não desceram); e o exame de displasia congênita do quadril usando as manobras de Barlow e Ortolani.

A capacidade para detectar alguma dessas condições depende do nível de especialização do examinador e da gravidade da condição. O exame físico detalhado também inclui uma revisão da história familiar, materna e perinatal.

O uso rotineiro de métodos de imagem, como o ultrassom, pode produzir taxas de detecção mais elevadas para anomalias congênitas, mas tem implicações de custo importantes.

Triagem auditiva

Entre as medidas simples para a verificação de audição, os pais/encarregados devem seguir os marcos de desenvolvimento da criança, por exemplo, observando se a criança atrasou o balbucio e não está respondendo a estímulos não-visuais. No entanto, essa abordagem pode levar a um diagnóstico tardio, perdendo, assim, os benefícios da intervenção precoce.

O Teste de Distração Infantil (IDT, abreviatura em inglês) pode ser oferecido a crianças com oito meses ou mais. Um estímulo, geralmente de voz, um tom de "gorjeio" eletrônico ou um chocalho, é apresentado, pelo lado e ligeiramente atrás da criança, por um profissional de saúde, enquanto a criança está sentada no colo do adulto. Reconhecer o som, em cada lado, representa a **pass**. Se os estímulos não são localizados, o teste é repetido numa data posterior. Depois de uma segunda falha para localizar, a criança é encaminhada para uma avaliação mais aprofundada. A sensibilidade do teste é altamente dependente da gravidade da deficiência auditiva. Sua principal vantagem é que ele não é dependente de equipamentos especializados ou de pessoal altamente qualificado, e pode ser realizado na casa da criança. No entanto, tem baixa sensibilidade e especificidade, ou seja, ele pode não detectar as crianças com perda auditiva ou, erroneamente, identificar uma criança como tendo deficiência auditiva.

Comentado [SGM1]: Não encontrei uma tradução adequada para o termo.

A triagem com base em equipamentos pode ser fundamentada no uso de testes de Emissões Otoacústicas (EOA) e/ou na Audiometria de Tronco Encefálico (ABR, abreviatura em inglês). Nas EOA, uma sonda é colocada no ouvido do bebê. A sonda emite uma série de cliques e registra a resposta gerada. O equipamento especifica **pass** ou **refer** em função da presença de resposta. Essa abordagem dá uma avaliação precoce (mesmo a partir do primeiro dia de nascimento) e objetiva. O pessoal não especialista pode ser treinado para executar as EOA com altos níveis de especificidade e sensibilidade. No entanto, exige equipamento especializado e não é sensível a defeitos fora do ouvido interno (por exemplo, a surdez cortical). A patologia do ouvido médio (como efusão da orelha média) e altos níveis de ruído ambiente podem dar respostas falso-positivas.

Comentado [SGM2]: Idem ao 2.

Comentado [SGM3]: Idem ao 2.

Na ABR, uma sonda é colocada nos ouvidos da criança, cliques são gerados pela sonda, e a atividade elétrica correspondente no cérebro é registrada por meio de eletrodos colocados no couro cabeludo. A ABR é melhor realizada quando a criança está dormindo. O procedimento detecta função nas orelhas externa, média e interna e nas vias auditivas que vão ao tronco cerebral; no entanto, só é capaz de detectar a patologia, e não de localizá-la. O teste de ABR é geralmente realizado como uma segunda triagem para aqueles que têm um resultado positivo ou limítrofe nas EOA.

A sensibilidade combinada das EOA e da ABR é de cerca de 85%, ou seja, um programa de triagem como este pode detectar 85% dos bebês com perda auditiva. A triagem baseada em equipamentos pode ser feita no hospital, após o nascimento e antes de receber alta, ou no ambiente comunitário. O teste antes da alta hospitalar é conveniente e garante alta absorção, mas o atraso nas EOA em cerca de 4 a 5 semanas pode reduzir os resultados falso-positivos causados pela efusão da orelha média, reduzindo assim a necessidade de testes posteriores com ABR. Com isso em mente, atrasar a triagem até o tempo das imunizações (4 a 8 semanas) pode ser recomendado, permitindo testes de triagem coordenados com clínicas. As clínicas de vacinação fornecem uma boa oportunidade para

oferecer serviços integrados de atenção ao recém-nascido, incluindo a triagem para perda auditiva.

Teste de coleta de sangue em recém-nascido

A abordagem mais comum é a análise de sangue coletado nos “cartões de Guthrie”. No método de Guthrie, uma amostra de sangue, a partir de uma picada no calcanhar, cai sobre uma placa de papel de filtro para formar uma série de pontos discretos. A placa é, então, seca e transportada para o laboratório de pesquisa, onde pequenos discos são perfurados a partir dos pontos secos de sangue e usados num ensaio de inibição de bactérias ou em outros ensaios enzimáticos. Uma abordagem alternativa é coletar a amostra de sangue em um pequeno tubo capilar heparinizado – o que é mais trabalhoso, mas dá melhores resultados para vários testes.

Uma gama de distúrbios bioquímicos pode ser diagnosticada através da análise das manchas de Guthrie, incluindo defeitos de oxidação de ácidos graxos, acidemia orgânica, defeitos do ciclo da ureia, aminoacidopatias, hemoglobinopatias e deficiência de glicose-6-fosfato. O método de Guthrie é robusto, barato e tem bom desempenho, mas é semiquantitativo. Os desenvolvimentos tecnológicos mais recentes, tais como a espectrometria de massa em tandem (MS/MS, abreviatura em inglês) pode permitir que um grande número de condições a serem detectadas a partir de um único ponto seco de sangue. No entanto, ela não pode ser usada para a triagem de todos os distúrbios e de todas as condições, tais como hipodireoidismo congênito, fibrose cística e hemoglobinopatias, que exigirão outras análises para a triagem.

Para as duas condições mais comumente rastreadas, hipodireoidismo congênito e fenilcetonúria, a sensibilidade global da triagem é mais do que 95% e 98%, respectivamente. A taxa de falso-positivos é inferior a 1% para ambas as condições. No entanto, a variabilidade, em alguns distúrbios, pode afetar o desempenho do teste. Um teste de triagem projetado para detectar a forma clínica “clássica”, por exemplo, de um erro inato do metabolismo, pode perder as variantes mais leves. Isso é capaz de resultar em que algumas variantes bioquímicas menores, sem significado clínico, sejam consideradas como falso-positivas. Fatores que podem contribuir para resultados falso-negativos incluem espécimes contaminados, espécimes mal classificados ou desnaturados (calor, álcool, etc), teste realizado em uma idade muito precoce, quando há ingestão inadequada de substrato para a produção de acúmulo de metabólitos, heterogeneidade genética, má diferenciação entre variações normais e afetadas, fraco desempenho da análise de laboratório, e erro de laboratório.

Os passos que seguem os resultados de triagem anormais incluem um novo teste, dentro do laboratório, com a mesma amostra, seja para o mesmo analito e/ou um diferente, solicitando uma amostra de sangue repetida, o acompanhamento de testes (para muitas doenças, o diagnóstico presuntivo positivo pode ser feito sem a exigência de acompanhamento) e o encaminhamento clínico.

É importante ter protocolos de triagem a fim de definir, claramente, para que deve ser submetido à triagem e em que idade; como as amostras serão coletadas e analisadas; que analito será usado como uma triagem inicial, e se essa primeira triagem será seguida por uma segunda, para otimizar a sensibilidade e a especificidade; o ponto de corte para definir

resultados positivos e negativos; e o acompanhamento dos resultados dos testes de triagem.

Via de cuidados e triagem neonatal

A triagem neonatal é parte de uma via de atendimento global, que inclui planejamento familiar e serviços de saúde reprodutiva; cuidados na pré-concepção, com foco na preparação para uma gravidez saudável e incorporação de teste do portador na pré-concepção quando adequado; cuidados pré-natais e serviços de triagem com *links* bem definidos para o programa do teste do pezinho; triagem neonatal; e cuidados de planejamento e prestação de serviços para todas as doenças identificadas.

Os componentes dessa via devem ser integrados, de modo que os fatores de risco identificados antes da concepção, na mãe, são cuidadosamente monitorizados durante o período pré-natal, e quaisquer efeitos sobre a criança são identificados no período neonatal. Em cada estágio, um plano adequado para o tratamento e o cuidado de indivíduos afetados precisam ser considerados e aplicados.

O teste da gota de sangue e o exame físico (incluindo um teste de audição) do recém-nascido permite o diagnóstico precoce e o planejamento da assistência. Isso pode envolver procedimentos cirúrgicos para o tratamento de um defeito estrutural, a intervenção dietética ou enzimática de substituição para erros inatos do metabolismo, o reconhecimento precoce e o tratamento das complicações (por exemplo, o tratamento com antibióticos para evitar infecções na doença falciforme e deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase). Também devem ser fornecidas necessidades sociais e psicológicas às pessoas com deficiência, bem como a suas famílias.

Componentes de um programa de triagem neonatal

Existem vários componentes de um programa de triagem neonatal que vão além dos testes reais e dos exames que são realizados. Os seguintes componentes foram identificados a seguir.

- **Declaração de política/protocolos:** Deve haver políticas/protocolos/diretrizes para todos os componentes do programa, incluindo acompanhamento, tratamento e monitoramento. Idealmente, devem ser baseadas em evidências.
- **Educação de pais e provedores:** Materiais educativos e outras intervenções devem ser linguística e culturalmente apropriadas. Os processos devem estar acessíveis para revisão e atualização.
- **Coleta de dados/avaliação:** É necessário clarificar quais dados devem ser recolhidos, por quem e quando. Decisões devem ser tomadas sobre se os sistemas de dados serão locais, regionais ou centralizados, e se os registros serão realizados em computador, em papel ou em uma mistura de ambos. A prática da ética deve ser assegurada, inclusive com a gravação do consentimento dos pais/cuidadores, e mantida a confidencialidade das informações. Os procedimentos devem estar em dia para o suporte de informações e o armazenamento de amostras biológicas. Procedimentos de controle de qualidade incluem protocolos de quem/o que deve ser verificado, como a verificação será feita e como as informações serão analisadas.

- **Equipamento/tecnologia:** Deve ser dada importância à disponibilidade e à manutenção de equipamento e tecnologia adequados, bem como ao treinamento de seu uso. Medidas para garantir controle de qualidade, validação de resultados e suporte devem estar atualizadas.
- **Cobertura:** A triagem neonatal, em certas condições, é obrigatória em alguns países; para outras condições, pode ser um alvo pré-determinado para a cobertura. Uma importância deve ser dada às desigualdades na saúde, se a triagem não é, ou não se destina a ser, universal. A cobertura deverá ser monitorada, e os registros devem incluir detalhes sobre recusas.
- **Recursos:** Os recursos incluem equipamentos, pessoal médico e paramédico (incluindo treinamento), edifícios, manutenção, transporte e apoio administrativo. O programa precisa ser adequadamente financiado, com as decisões tomadas a respeito de financiamento – se virá de pagamentos privados –, seguros, fundos públicos ou agências externas (tais como instituições de caridade ou ONGs). Deve haver integração nos planos de negócios, para garantir a estabilidade do programa a médio/longo prazo.
- **Responsabilidade:** Deve haver clareza sobre como o serviço é executado e por quem, como o programa é coordenado e com o que a estrutura se caracteriza, por exemplo, local, regional ou central. Quando uma condição genética é identificada, deve ficar claro sobre quem é o responsável por comunicar as implicações para os membros da família.

Custo-efetividade da triagem

Os estudos que envolvem o custo-efetividade da triagem neonatal, nos países desenvolvidos, geralmente concordam que a triagem é custo-efetiva e/ou com redução de custos em determinadas condições, mas não necessariamente em todas. Os resultados dependem dos custos envolvidos, das características dos testes e da prevalência de nascimento da(s) condição(ões). A chave para realizar o benefício da triagem é a capacidade de detectar uma condição na fase inicial em que o tratamento pode, potencialmente, evitar ou reduzir as sequelas da doença. No mundo desenvolvido, os custos incluem cuidados de saúde e assistência social – custos que não podem ser transferidos para um país de baixa ou média renda.

Os países são aconselhados a realizar sua própria análise (que seja relevante para suas necessidades específicas). Para os pontos de corte do custo-efetividade para diferentes regiões do mundo, vá em http://www.who.int/choice/costs/CER_levels/en/index.html, e para os custos de itens específicos, por região e município, acesse <http://www.who.int/choice/costs/en/>.

Quais são as principais questões éticas, legais e sociais a considerar?

Alguns países e organizações profissionais têm diretrizes para a triagem neonatal, que incluem a análise de questões éticas, legais e sociais. Exemplos incluem a Sociedade Internacional de Triagem Neonatal (ver referências).

Saldo de danos e benefícios

A triagem neonatal só se justifica, eticamente, onde existem benefícios clínicos comprovados para a criança. Se o diagnóstico precoce não melhorar os resultados clínicos, se o tratamento não estiver disponível ou for restrito a pessoas com recursos suficientes para pagar por ele, ou se o acompanhamento do tratamento e os cuidados forem de má qualidade, os danos da triagem podem superar os benefícios. Essas considerações são particularmente importantes se a triagem é obrigatória. No caso de doenças genéticas, pode ser justificável considerar os benefícios do diagnóstico precoce em deixar os pais cientes de qualquer risco de gestações subsequentes.

Consentimento

A menos que a triagem seja imposta pelo Estado, é necessário o consentimento do(s) pai(s). Questões importantes, na busca de consentimento, incluem a informação fornecida antes e após o teste (tanto sobre o próprio processo de triagem em si quanto as consequências que implicam a aceitação ou a recusa); o processo de obtenção do consentimento e como ele é documentado; e o equilíbrio entre os direitos dos pais de recusarem a triagem, por razões morais ou religiosas, e os direitos da criança de se beneficiar da triagem. Como a triagem é realizada antes que o indivíduo envolvido seja capaz de dar seu próprio consentimento, qualquer vontade subsequente de não saber essa informação não pode ser respeitada.

Equidade

A equidade diz respeito à capacidade, de toda a população em risco, de se beneficiar da triagem e de que forma o programa vai ser universalmente acessível.

Discriminação e estigmatização potenciais

A triagem para a classificação dos riscos de doenças e pessoas estigmatizadas tem uma determinada condição, mesmo se a condição não causar sintomas (por exemplo, se o indivíduo é identificado como um portador), ou se o tratamento estiver disponível, o que torna o indivíduo assintomático. A estigmatização pode levar à discriminação no trabalho e nas perspectivas de seguro e casamento.

Questões psicossociais

Resultados falso-negativos ou falso-positivos de testes de triagem podem causar estresse ou falsa esperança, respectivamente, nos pais. A angústia também pode ser causada pela divulgação das conclusões acessórias, tais como o estado do portador de doenças genéticas recessivas.

Confidencialidade das informações

As medidas devem ser aplicadas para garantir a confidencialidade do próprio teste e qualquer informação decorrente. Questões que devem ser consideradas incluem a comunicação com outros membros da família que possam ser afetados, no caso de doenças genéticas; e critérios de maior divulgação ou restrição de informações para outras partes interessadas (tais como seguradoras, empregadores ou o Estado).

Armazenamento de amostras

As amostras, tais como os cartões de Guthrie, podem ser armazenadas durante muitos anos. Os procedimentos devem estar no local para o armazenamento seguro, com critérios claros para quem possa ter acesso às amostras e para quais fins (por exemplo, de pesquisa, de uso forense etc.).

REFERÊNCIAS

Braveman PA, Tarimo E. *Screening priorities with limited resources*. World Health Organisation; 1994. <http://www.chime.ucl.ac.uk/work-areas/cab/hb/world.sear.pdf>

Driscoll CJ, McPherson B. *Newborn Screening Systems: The Complete Perspective*. San Diego, USA: Plural Publishing Inc; 2010.

International Society for Neonatal Screening. *ISNS General guidelines for neonatal screening*. [undated]. <http://www.isns-neoscreening.org/htm/generalguidelines.htm>

TEMAS RELACIONADOS

Hipotireoidismo congênito

Deficiência de G6PD

Doença falciforme

Talassemias

Triagem na pré-concepção e cuidados

Serviços de saúde

Teratogênicos

APÊNDICE 1: Critérios da Organização Mundial da Saúde para decidir se deve ou não usar a triagem no contexto dos países de recursos limitados

1. É a doença a ser detectada de importância para a saúde pública?
2. Existem medidas preventivas ou curativas eficazes para lidar com a doença, quando esta é detectada numa fase inicial?
3. Existe um procedimento seguro, ético e eficaz para detectar a doença em uma fase suficientemente precoce para permitir uma intervenção eficaz?
4. Os procedimentos de triagem, o diagnóstico definitivo e as intervenções apropriadas são aceitáveis à população?
5. É viável realizar a triagem, o diagnóstico e as práticas de intervenção oportunas em uma base populacional com os recursos existentes ou com os recursos que poderiam ser obtidos durante o período de planejamento, dada suficiente vontade política?
6. A adoção e a implementação da triagem, do diagnóstico e das práticas de intervenção oportunas fortalecerão o desenvolvimento do sistema de saúde e o desenvolvimento social global, de uma forma consistente com os princípios de cuidados de saúde primários?
7. O custo da triagem e os esforços de intervenção oportuna são justificados, tendo em conta todas as considerações nos itens de 1 a 6 acima, e em comparação com usos alternativos dos recursos?

APÊNDICE 2: Triagem Neonatal em países de baixa e média rendas

Tabela 1a: Triagem neonatal em países de baixa renda

País	Triagem de sangue	Incidência/prevalência em recém-nascidos
Bangladesh	HC piloto em 2003 (2003), agora oferecido a toda a população (2007)	HC incidência 1 em 1300 (2003)
Benin	DF em dois serviços de maternidade em Cotonou (2009)	
Burkina Faso	DF piloto (2009)	DF incidência 1 em 57 em Uagadugu (2009)
Burundi	DF piloto na África Central 2004 - 06 (2007)	DF como parte de estudo na África Central incidência 5,32% (2007)
República Centro-Africana	DF piloto na África Central 2004 - 06 (2007)	DF como parte de estudo na África Central incidência 5,32% (2007)
República Democrática do Congo	DF programa introduzido (2009)	16,9% traço falciforme, 1,4% homozigotos para HbS (2009)
Etiópia	HC teste-piloto 1996/97 (2000)	
Mianmar	HC teste-piloto/triagem em população selecionada (2007)	
Senegal	DF piloto relatado 2003 (2003)	DF incidência 11,1% (2003)
Vietnã	HC e deficiência de G6PD teste-piloto/triagem em população selecionada (2007)	
Iêmen	HC e PKU piloto era esperado para agosto de 2008 (2009)	

Os anos entre parênteses referem-se ao ano em que o documento foi publicado, a partir de onde a informação foi obtida.

DF: Doença falciforme

G6PD: Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase

HbS: Hemoglobina S

HC: Hipotireoidismo congênito

PKU: Fenilcetonúria

Tabela 1b: Triagem neonatal em países de baixa e média rendas

País	Triagem de sangue	Outras triagens	Incidência/prevalência em recém-nascidos
Armênia	HC em todo o país (2007)		
Bolívia	HC, PKU, FC, galactosemia, HAC, biotinidase e DXB: testes feitos a pedido (2007)		HC incidência de 1 em 3171 (2007)
China	Varia em todo o país A maioria dos testes não é livre (2009) HC, PKU e def. G6PD são algumas das doenças testadas (2003, 2009) Piloto relatado para doença de Fabry (2009) HC e PKU oferecidos a toda população submetida à triagem, outros distúrbios de aminoácidos, distúrbios de oxidação de ácidos graxos, distúrbios dos ácidos orgânicos: teste-piloto ou triagem em população selecionada (2007)	Possíveis exames para a displasia do quadril (vários estudos consideraram diferentes técnicas para a displasia do quadril) Audição: EOA em Hong Kong de 2003: 95% de cobertura no primeiro ano	
Equador	HC, PKU, FC, galactosemia, HAC, DXB e aminoacidopatias: testes feitos a pedido (2007)		
Egito	HC, PKU, galactosemia e talassemia Algumas amostras enviadas à Arábia Saudita para MS/MS para DXB, AMM, AP, MCADD, PKU, AG1 e defeitos do ciclo da ureia (2007)		
Guatemala	HC, PKU, galactosemia e HAC como programas não-obrigatórios (2007)		HC incidência 1 em 1715 (2007)
Honduras	Piloto para distúrbios do metabolismo (2009) Sem atividades de triagem neonatal (2007)		
Índia	HC e HAC: piloto nacional cobrindo 100.000 crianças com início previsto (2009) HC, PKU, galactosemia, DXB, HAC, homocistinúria, FC, def. G6PD, outros distúrbios de aminoácidos, distúrbios de oxidação de ácidos graxos: piloto ou triagem de população selecionada (2007)	Programa de audição em Pune através de EOA (2009)	
Indonésia	HC: piloto ou triagem de população selecionada (2007)		
Irã	HC: projeto de triagem feito em Isfahan 2002 - 05 (2005)		HC: 1 em 350 em Isfahan (2005)
Jordânia	HC, planos para o final de 2008; PKU para ser adicionado (2009)	Audição: feita como piloto, para ser iniciada em bases nacionais (2009)	
Maldivas	Possivelmente HAC (1989)		
Moldávia	PKU em todo o país, mas temporariamente suspenso (2007)		

Tabela 1b: continuação

Mongólia	HC: piloto feito em Ulan Bator (2003) HC oferecido como piloto/triagem de população selecionada (2007)		
Marrocos	HC: plano-piloto a partir de 2009 por um ano (2009)		
Nigéria	DF: triagem considerada (2008)	Piloto para triagem universal em Lagos 2005 - 08 usado transitoriamente EOA e teste ABR automatizado (2009)	DF em recém-nascidos em hospitais de Benin City 3% (2008)
Paquistão	HC: todos os bebês nascidos na Aga Khan University são submetidos à triagem (2009) HC: teste-piloto ou triagem de população selecionada (2007)		
Paraguai	HC e PKU: piloto em 1999 (2004)		

Os anos entre parênteses referem-se ao ano em que o documento foi publicado, a partir de onde a informação foi obtida. Todas as referências são fornecidas no Documento de Referência.

ABR: Audiometria de Tronco Encefálico
 AG1: Acidemia glutárica tipo 1
 AMM: Acidemia metilmalônica
 AP: Acidemia propiônica
 DF: Doença falciforme
 DXB: Doença da urina em xarope de bordo
 EOA: Emissões Otoacústicas
 FC: Fibrose cística
 G6PD: Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase
 HAC: Hiperplasia adrenal congênita
 HC: Hipotireoidismo congênito
 MCADD: Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média
 MS/MS: Espectrometria de massa em tandem
 PKU: Fenilcetonúria

Tabela 1c: Triagem neonatal em países de renda média alta

País	Triagem de sangue	Outras triagens	Incidência/prevalência em recém-nascidos
Argélia		Possivelmente exames de quadril, mas necessitam ser aprimorados (1990)	
Argentina	HC e PKU: teste obrigatório FC, galactosemia, HAC, deficiência de biotinidase, DXB, aminoacidopatias, acidúria orgânica são testes feitos a pedido Recém-nascidos testados para doença de Chagas e sífilis, quando a mãe for positiva (2007)		Incidências: HC 1 em 2225 PKU 1 em 27.275 (2007)
Bielo-Rússia	PKU e HC em todo o país (2007)		Prevalência PKU 1 em 7309 (2007)
Bósnia e Herzegovina	HC pode não abarcar todo o país (2009) HC e PKU em todo o país (2007)		Prevalência HC 1 em 3957 (2009)
Brasil	PKU, HC, DF e FC: programa nacional obrigatório começou em 2001 (2008) Estudos feitos para toxoplasmose congênita e galactosemia (2009) Galactosemia, HAC, deficiência de biotinidase, DXB, def. G6PD, aminoacidopatias, MCADD, toxoplasmose congênita, doença de Chagas, rubéola, HIV e CMV: testes feitos a pedido (2007)		Incidências: HC 1 em 2453 PKU 1 em 25.294 1 em 770 nascidos vivos em Minas Gerais dão positivo para toxoplasmose congênita (submetidos à triagem para IgM em manchas secas de sangue) em avaliação (2009)
Bulgária	Provavelmente HC (1997)	Luxação do quadril, Stara Zagora (1996) Audição: programa nacional, organizado diferentemente através do país (2004)	
Chile	Programa obrigatório cobre HC e PKU Testes a pedido cobrem: DXB, Tyr1, AP, AMM, IVA, MCADD, SCADD e AG1 (2007)		Incidências: HC 1 em 3069 PKU 1 em 19.510 (2007)
Colômbia	Programa obrigatório cobre HC apenas Testes a pedido cobrem: galactosemia, HAC, def. de biotinidase, MCADD e LCHADD Programa-piloto a pedido: PKU e hemoglobinopatias (2007)		Incidência HC 1 em 2186 (2007)

Tabela 1c: continuação

Costa Rica	Programa obrigatório cobre: HC, PKU, galactosemia, DXB, HAC, hemoglobinopatias, AP, AMM, IVA, AG1, deficiência de 3-hidroxi-acil-CoA desidrogenase, deficiência de beta-cetotiolase e acidúria 3-hidroxi-3-metil glutárica, MCADD, VLCADD, LCHADD, SCADD, CPTIID e acidemia glutárica tipo II Programas-piloto para HC e def. de biotinidase (2007)		Incidências: HC 1 em 3195 PKU 1 em 49.179 (2007)
Cuba	HC e PKU (2004). Consideração de teste para def. de biotinidase (2006). Programa não-obrigatório, mas de alcance sistemático e universal: HC, PKU, galactosemia, HAC, def. de biotinidase (2007)	Exame físico: possivelmente algum tipo de programa (2005)	
República Dominicana	Testes a pedido: PKU, hemoglobinopatias. Piloto: HC (2007)		Incidência HC 1 em 3600 (2007)
Jamaica	DF (2007)		
Letônia	Triagem de massa para HC iniciou em 1996, e para PKU, triagem de massa iniciou em 1987		Prevalências: PKU 1 em 6780 HC 1 em 3390 (2007) Incidências: PKU 1 em 8700 HC 1 em 6450 (1999)
Líbano	40 doenças confidenciais Aproximadamente 50% de cobertura MS/MS com apoio internacional (2008) Consideração de triagem para def. de G6PD em homens (2007)		
Líbia	Programa nacional para HC e PKU para começar em 2009		
Lituânia	HC e PKU (2007)		Prevalências: PKU 1 em 9718 HC 1 em 9718 (2007)
Macedônia	HC (2008) e PKU (2007)		
Malásia	Def. de G6PD e HC oferecidos a toda população submetida à triagem Outros distúrbios de aminoácidos, distúrbios da oxidação dos ácidos graxos e distúrbios dos ácidos orgânicos disponíveis como teste-piloto ou triagem de população selecionada (2007)	Audição (2008)	HC incidência varia de 1 em 2400 para 1 em 3666 (2007)

Tabela 1c: continuação

México	Programa obrigatório para HC Testes a pedido/programa não-obrigatório: aminoacidopatias, acidúria orgânica, oxidação dos ácidos graxos Piloto: HAC, def. de biotinidase, DXB, PKU (2007)		Incidências: HC 1 em 2497 (2007) HC 1 em 2326 (2008) Em Nuevo León incidência estimada IEM 1 em 5000 (2008)
Montenegro	HC e PKU (2007)		
Palau	Acordo com as Filipinas para oferecer HC, PKU, galactosemia e DXB (2007)		
Panamá	Testes feitos a pedido: HC, PKU, galactosemia, def. de G6PD (2007)		
Peru	HC obrigatório desde 2006, programa não-obrigatório para HAC (2007)		Incidência HC 1 em 2439 (2007)
Polônia	Base da população: HC e PKU (2007) MS/MS para PKU, DXB, Tyr1, MCADD, LCHADD, VLCADD, CPTID, CPTIID/CACT, CTD, IVA, AG1 (2007)	Possivelmente exame de luxação do quadril Audição: testes universais de EOA iniciados em 2002	
Romênia	PKU e HC (2008)		
Rússia	Piloto para HAC e FC, HC e PKU universais (2007) FC universal desde janeiro de 2007 (2007)		Prevalências: PKU 1 em 7714 HC 1 em 3102 HAC 1 em 8000 FC 1 em 3714 (2007)
Sérvia	HC e PKU em todo o país (2007)		Prevalências: PKU 1 em 11.420 HC 1 in 3001 (2007)
St. Lúcia	HC e possivelmente galactosemia (1988, 1991)		
Uruguai	Programa obrigatório para HC Testes feitos a pedido/piloto para PKU, programa-piloto para HAC (2007)		Incidência HC 1 em 2064 (2007)
Venezuela	Testes feitos a pedido: FC, galactosemia, def. de G6PD Testes feitos a pedido/programa não-obrigatório: HC e PKU (2007)		Incidência HC 1 em 3333 (2007)

AG1: Acidemia glutárica tipo 1

AMM: Acidemia metilmalônica

AP: Acidemia propiônica

CACT: Deficiência de carnitina-acilcarnitina translocase

CMV: Citomegalovírus

CPTID: Carnitina deficiência I palmitoiltransferase

CPTIID: Carnitina deficiência II palmitoiltransferase

CTD: Deficiência de carnitina sistêmica

DF: Doença falciforme
DXB: Doença da urina em xarope de bordo
EOA: Emissões otoacústicas
FC: Fibrose cística
G6PD: Glicose-6-fosfato desidrogenase
HAC: Hiperplasia adrenal congênita
HC: Hipotireoidismo congênito
IgM: Imunoglobulina M
IVA: Acidemia isovalérica
LCHADD: Deficiência de L-3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia longa
MCADD: Deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeia média
MS/MS: Espectrometria de massa em tandem
PKU: Fenilcetonúria
SCADD: Deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeia curta
Tyr1: Tirosinemia tipo 1
VLCADD: Deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa