

Teste do Pezinhomanual de
instruções

••**‡ laboratório** APAE de São Paulo



Índice

Numeração das fichas de exame	05
Preenchimento dos dados da ficha de exame	07
Coleta de sangue de crianças que farão o teste pela primeira vez	09
Procedimento de coleta para recém-nascidos Pré-Termos	
Aspectos técnicos:	
Modelos de formulários	26
Diagnóstico tardio Diagnóstico tardio (1ª coleta) Diagnóstico tardio (2ª coleta)	29 29 31
Fenilcetonúria	32
Hipotireoidismo congênito	33
Fibrose cística Doença Falciforme Anemia Falciforme e outras hemoglobinopatias	34 36
Interpretação Laboratorial	38
Procedimento de coleta dos casos de "traço para hemoglobinopatia"	44

Apresentação

Neste manual são apresentadas instruções para a coleta, preparação e envio de material para realização do Teste do Pezinho na APAE DE SÃO PAULO. É muito importante que os profissionais envolvidos sigam as orientações nele contidas, inclusive seguindo a ordem das etapas aqui apresentadas, pois para a APAE DE SÃO PAULO esta é a seguência mais prática e objetiva.

É interessante também que este manual seja lido por todos os funcionários envolvidos que estejam, direta ou indiretamente, com o Teste do Pezinho. Após sua leitura, por favor, solicite os esclarecimentos que julgar necessários. Estaremos à disposição para atendê-los.

Cada cliente conveniado recebe da APAE DE SÃO PAULO um número de identificação composto por no mínimo 5 dígitos, que lhe é atribuído por ocasião da assinatura do contrato. Este número será o código do cliente na APAE DE SÃO PAULO e deverá ser utilizado em toda correspondência e documentos.

Juntamente com o contrato, o cliente receberá:

• Este manual de instruções; bloco de ficha de lote; fichas de exame.

Solicite mais material sempre que for necessário, pois o fornecimento não é automático. O pedido pode ser feito pelo site do Laboratório APAE DE SÃO PAULO, por e-mail, telefone ou pessoalmente.

Numeração das fichas de exame

Antes da coleta de sangue, as fichas de exame deverão ser numeradas nos campos indicados.

Será chamada de "FICHA DE EXAMETIPO NORMAL" aquela usada para colher material das crianças que farão o Teste do Pezinho pela primeira vez.

Cada exame "tipo normal" será identificado pelo cliente por um número com a seguinte composição:

CÓDIGO DO	CLIENTE	LOTE NÚMERO	EXAME

Código do cliente: É o número de 05 dígitos que a APAE DE SÃO PAULO forneceu ao cliente por ocasião da assinatura do contrato de convênio.

Número de lote: É o número de 04 dígitos indicativo do lote que contém o exame. Ele representa, de forma sequencial, o número da remessa que a entidade está enviando para a APAE DE SÃO PAULO e, portanto, deve-se tomar o cuidado de não atribuir um mesmo número a dois lotes diferentes.

O primeiro lote de exames "tipo normal" remetido pelo cliente conveniado deverá receber o nº 0001, o segundo lote o nº 0002, o terceiro lote o nº 0003, e assim por diante.

Exame: É o número de cada exame, atribuído de forma sequencial pelo cliente, a partir de 01, dentro de um mesmo lote.

Exemplos:

- 50060-0001-01: significa que esse é o primeiro exame do primeiro lote que o cliente 50060 enviará à APAE DE SÃO PAULO.
- 50060-0002-31: significa que esse é o trigésimo primeiro exame do segundo lote que o cliente 50060 enviará à APAE DE SÃO PAULO.

Dessa forma, o número de LOTE não poderá ser repetido, assim como o número do EXAME não poderá ser repetido dentro de um mesmo lote.

Seguindo essa regra, cada criança terá um número de exame (CÓDIGO DO CLIENTE - NÚMERO DE LOTE - EXAME) único e exclusivo de identificação.

Além da identificação numérica, cada ficha de exame deverá conter todas as informações solicitadas dentro dos espaços disponíveis.

Preenchimento dos dados da ficha de exame

Recém-nascido - Padronizar no cliente (ou o nome da criança, quando esta já estiver registrada, ou o nome da mãe).

Mãe - Nome da mãe ou do responsável pela criança.

DNV - Colocar os 11 dígitos da Declaração de Nascidos Vivos corretamente, pois essa será a senha para retirada do resultado pelo site da APAE DE SÃO PAU-LO

Nascimento - Colocar a data completa, com dia, mês, ano e hora do nascimento.

Peso - Colocar o peso da criança ao nascer.

Hora - Marcar, com precisão, o horário em que a criança nasceu e o respectivo período.

Gemelar - Marcar cada gêmeo com um (X) no quadro correspondente:

(I) (II), ou então com um (X) na letra (N) quando não se tratar de parto gemelar.

Prematuro - Marcar com um (X) no quadro correspondente: (Sim) quando for prematuro, indicando a idade gestacional no quadro ao lado, ou (Não) quando não for prematuro.

Raça/Cor/Etnia - Marcar com um (X) no quadro correspondente: branco, preto, amarelo, índio e pardo.

Sexo - Marcar com um (X) no quadro correspondente: (Masc.) masculino, (Fem.) feminino ou (Desc.) desconhecido.

Transfusão - Marcar com um (X) na letra correspondente: (S) se a criança fez transfusão e (N) se a criança não fez transfusão. Em caso positivo, preencher o campo ao lado, relativo à data da transfusão.

Coleta/data - Colocar dia, mês e ano em que o sangue foi colhido.

Hora - Marcar o horário preciso em que o sangue foi colhido e o respectivo período.

Endereço do paciente - Preencher os campos com o endereço dos pais ou

responsável.

Cód. do cliente - Colocar o número do código do cliente.

Lote n° - Colocar o número de lote.

Exame - Colocar o número do exame dentro do lote.

Amamentado ou alimentado com leite ou NPP - Marcar com um (X) o quadro correspondente: (Sim) ou (Não).

As fichas de exame possuem, no seu lado direito, um protocolo que deverá ser devidamente preenchido, destacado e entregue ao responsável para a posterior retirada dos resultados.

Importante:

- Todas as informações deverão ser preenchidas com letra legível e nenhum campo deverá ficar em branco.
- Informar ao responsável que os resultados podem ser retirados no local da coleta ou pelo site www.apaesp.org.br/testedopezinho e não na APAE DE SÃO PAULO.
- O canhoto, onde se encontra a tira de papel-filtro, deve ser preenchido, porém não deve ser destacado.



Coleta de sangue de crianças que farão o teste pela primeira vez

Estão incluídas neste caso todas as crianças que tiverem o material colhido pela primeira vez e também as crianças cujo material foi devolvido pela APAE DE SÃO PAULO por estar inadequado para realização dos testes. É muito importante ressaltar que o período ideal para a coleta é após 48 horas do nascimento, entre o 3º e 5º dia de vida do bebê. Estas amostras devem ser enviadas para a APAE DE SÃO PAULO o mais rapidamente possível. O Teste do Pezinho é um exame gratuito e muito simples de fazer. O recémnascido deve ter o Teste do Pezinho coletado ainda na maternidade. Caso a criança receba alta na maternidade, ou esteja na UTI neonatal ou seja transferida para outros serviços, sem a realização do Teste do Pezinho, o hospital deverá entregar ao responsável pela criança ou para o serviço referenciado, o formulário II (vide página 28) devidamente preenchido, justificado e assinado, mantendo uma via no prontuário do RN, informando o local e a data da coleta. Caso esse RN seja encaminhado para realizar o Teste do Pezinho em uma UBS/PSF, a mesma deverá ser informada do encaminhamento daquela criança, transferindo a responsabilidade desta coleta para o serviço de destino em conformidade com a Lei nº 8069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente) que dispõe sobre a proteção integral à criança e o adolescente e do Art.4º que é dever da família, da comunidade, da sociedade em geral e do poder público assegurar, com absoluta prioridade, a efetivação dos direitos referentes à vida, à saúde, à alimentação, à educação, ao esporte, ao lazer, à profissionalização, à cultura, à dignidade, ao respeito, à liberdade e a convivência familiar e comunitária

A UBS/PSF e hospitais deverão informar a Secretaria Municipal de Saúde que a coleta foi realizada.

Procedimento de coleta para recém-nascidos Pré-Termos (Prematuros) Aspectos técnicos

O Teste do Pezinho deve ser coletado em todos os recém-nascidos, inclusive nos Pré-Termos. É importante que a criança tenha exposição a proteína antes da coleta.

A Nutrição Parenteral (NPP) apresenta em sua formulação vários aminoácidos que podem causar resultados falso-positivos para alguns testes da Triagem Neonatal.

Assim, os recém-nascidos com mais de 48 horas de vida, prematuros e termos, que estejam recebendo Nutrição Parenteral por no mínimo 24 horas, com 2g/kg/dia de proteína, recomenda-se desligar a NPP por duas a três horas antes da coleta.

SEGUNDA COLETA PARA HEMOGLOBINOPATIAS EM RECÉM-NASCIDOS PRÉ-TERMOS E/OU QUE RECEBERAM TRANSFUSÃO SANGUÍNEA

O recém-nascido pré-termo e os que receberam transfusão sanguínea deverão realizar uma segunda coleta do Teste do Pezinho para análise das hemoglobinopatias, após 120 dias da data de nascimento ou da última transfusão, respectivamente. O hospital deverá preencher o formulário I (vide página 27) e preencher a data que o bebê deverá retornar à UBF/PSF ou hospital para a segunda coleta do Teste do Pezinho.



O papel-filtro especial utilizado para o Teste do Pezinho na APAE DE SÃO PAU-LO tem uma importância fundamental. Ele está padronizado para programas de triagem neonatal em todo o mundo e apresenta características que possibilitam uma absorção adequada de sangue durante a coleta, além de facilitar o processo de eluição na fase laboratorial propriamente dita.

São necessários alguns cuidados no seu armazenamento, antes da coleta, para que não se corra risco de comprometimento nos resultados dos exames:

- Mantê-los em mesas ou arquivos que estejam protegidos do sol, evitando o ressecamento;
- Evitar gabinetes cujas gavetas são vizinhas de pias, pois esses locais costumam ser extremamente úmidos;
- Não guardá-los na geladeira, antes da coleta, para não tornar úmida a superfície que será utilizada para colher o sangue;
- Manter apenas pequenos estoques de papel-filtro. O tempo, aliado ao armazenamento inadequado, poderá comprometer sua qualidade;
- Evitar o armazenamento das fichas de coleta no berçário, pois esse é um local onde a temperatura é maior do que a ideal para a preservação do papel-filtro.

TÉCNICA DE COLETA

Na sala de coleta, a enfermeira deve ter as fichas de exames já identificadas.

A seguir, ela preencherá as demais informações e entregará o protocolo ao responsável, comunicando o prazo para a retirada dos resultados.

Evite tocar nos círculos do papel-filtro, antes ou depois da coleta, para evitar a contaminação da amostra e para não alterar as características originais do papel.

Processo ideal de coleta:

- **1.** O acompanhante deve ficar em pé e segurar o bebê na posição vertical, com as costas voltadas para o profissional de coleta que, por sua vez, deverá estar sentado. (fig. I)
- **2.** Faça a antissepsia do calcanhar do bebê com algodão umedecido em álcool 70%, massageando bem para ativar a vasodilatação. (fig. II)

Não utilize álcool iodado, mertiolate colorido ou qualquer outra substância que não tenha sido a indicada, para não causar interferências no resultado do exame.

3. Quando o calcanhar estiver avermelhado, espere o álcool secar e puncione, com uma lanceta de ponta fina, o local escolhido. (fig. II)

Evite o sangramento abundante, pois resultará em uma camada excessiva de sangue no papel. Se isso acontecer, estanque o sangramento com algodão seco e aguarde um fluxo de sangue mais lento e contínuo. (fig. III , IV e V)

Importante: Capilares e agulhas não são instrumentos adequados para este tipo de punção e não devem ser utilizados.











4. Encoste o verso do primeiro círculo do papel-filtro na gota de sangue formada. Deixe o sangue fluir naturalmente.

Não faça "ordenha", pois esta libera plasma dos tecidos vizinhos, diluindo o sanque e tornando o material inadequado.

5. Faça, lentamente, movimentos circulares com o papel, impedindo que o sangue coagule no calcanhar, ou no papel, durante a coleta.

Permita que o sangue preencha completamente a superfície do círculo. Nunca faça a coleta na frente e no verso do papel para preencher o círculo. Espere que o sangue atravesse o papel naturalmente. (fig. VI)

6. Preencha todos os círculos solicitados, repetindo o procedimento anterior em um círculo de cada vez. O preenchimento deve ser sequencial, nunca retorne ao círculo anterior.

O preenchimento total dos círculos fornecerá a quantidade de material necessário para a realização de todos os exames.

A camada final de sangue deve ser fina e homogênea, sem excesso ou manchas. Observadas contra a luz, as amostras bem colhidas devem ter um aspecto homogêneo e transparente quando ainda molhadas.

7. Aplique um curativo no ferimento.



QUALIDADE DAS AMOSTRAS

Uma amostra colhida adequadamente resultará em um procedimento laboratorial seguro e, consequentemente, em resultados confiáveis. Portanto, serão rejeitadas para análise as amostras cujo material for considerado inadequado.

Quando isso ocorrer, a criança deverá ser convocada pela entidade o mais rapidamente possível para que a coleta seja repetida.

As causas mais frequentes de devolução das amostras em virtude de sua qualidade são:







 A quantidade de sangue coletada foi insuficiente para realização de todos os exames.



2. A amostra aparenta estar amassada, raspada ou arranhada.



3. A amostra não teve um tempo de secagem suficiente.



4. A amostra está concentrada e com sangue em excesso.



5. A amostra tem o aspecto de estar diluída.



6. A amostra apresenta coágulos de sangue.



7. A amostra apresenta sinais de contaminação.

SECAGEM

Depois de colhida a amostra, o sangue deve ser secado adequadamente. Para isso, devem ser mantidas as condições mais naturais possíveis, evitandose ao máximo qualquer situação artificial:

- · Manter em temperatura ambiente;
- Não pendurar as amostras. Manter as fichas de coleta na posição horizontal e livres de qualquer contato na região que contém o sangue;
- Evitar a exposição ao sol, ação de ventiladores, estufas, lâmpadas, etc.

O tempo de secagem varia conforme as características climáticas de cada dia e de cada região.

Recomenda-se um período médio inicial de três horas que seja gradativamente ajustado por observação, até que seja definido o ideal para cada localidade e época do ano.

O sangue, depois de seco, deve estar homogêneo e apresentar uma coloração amarronzada.





Depois de completado o processo de secagem, o material poderá ser empilhado e embalado para ir à geladeira. Essa providência evitará o ressecamento das amostras.

A embalagem do material deverá ser efetuada da seguinte maneira:

- Embrulhar totalmente a pilha de amostras em papel-alumínio (não apenas parte do papel-filtro);
- Embalar esse pacote em um saco plástico;
- Vedar completamente essa embalagem;
- Colocar na geladeira, preferencialmente protegida por um recipiente plástico.

Qualquer procedimento de abertura das embalagens para a colocação de mais exames no pacote deve ser feito fora da geladeira.

Importante: As amostras devem ser enviadas à APAE DE SÃO PAULO o mais rápido possível.

PREPARAÇÃO DE LOTES DO "TIPO NORMAL"

Este é o caso dos lotes de exames que estão sendo remetidos à APAE DE SÃO PAULO para serem realizados pela primeira vez.

Neste tipo também se enquadram os exames colhidos novamente por terem sido anteriormente considerados inadequados e, portanto, ainda não foram realizados.

Cada lote de exames deve estar acompanhado por sua respectiva ficha de lote (O.S.) e da relação nominal dos exames. Apenas a parte superior da ficha de lote deve ser preenchida pela entidade — onde se lê "PARA USO DO HOSPITAL" — com as seguintes informações:

Nome - Razão Social do cliente conveniada com a APAE DE SÃO PAULO.

Código do cliente - Colocar o número do código atribuído ao cliente por ocasião da assinatura do convênio.

N° do lote - Colocar o número do lote. Este deve ser o mesmo em cada uma das fichas de coleta que o compõem.

Quantidade de exames - Indicar a quantidade de exames enviada neste lote.

Tipo - Assinalar com um (X) o tipo de exame solicitado: normal ou reconvocado. Nunca enviar exames reconvocados dentro de um lote normal.

Exames solicitados - Não preencher.

Carimbo/assinatura - Carimbar e indicar o responsável pelo envio do material para a APAE DE SÃO PAULO – para facilitar o contato nos casos de dúvida.

Data de envio - Datar com o dia em que a remessa é enviada à APAE DE SÃO PAULO.

O espaço "PARA USO DA APAE" não deverá ser utilizado pela entidade.

As fichas de lote são apresentadas em três vias, e todas devem ser enviadas à APAE DE SÃO PAULO, onde terão os seguintes destinos:

2ª via (branca) - Retornará à entidade conveniada, após a realização dos exames, juntamente com a nota fiscal para cobrança;

1ª Via (amarela) e 3ª Via (verde) - Serão retidas para controle na APAE DE SÃO PAULO.

Além da ficha de lote, cada remessa deverá estar acompanhada de uma relação nominal de exames.

Exemplo:

Relação Nominal de Exames Lote "tipo normal" Hospital e Maternidade Geral - Código: 50060 Lote: 0017

- 01. Maria Gertrudes da Silva
- 02. Amélia Gonçalves
- 03. Vera Pires
- 04. etc.

Recomendamos que o cliente mantenha uma cópia da relação nominal de exames em seus arquivos. Essa relação deverá ser anexada à folha de resultados correspondente, que será enviada posteriormente pela APAE DE SÃO PAULO.

CONVOCAÇÃO DOS RECÉM-NASCIDOS CUJO MATERIAL FOI CONSIDERADO INADEQUADO

Como já referido anteriormente, se a amostra não estiver adequada para análise, ela será retirada e devidamente justificada para o cliente conveniado, para que este providencie uma nova coleta, conforme regulamentado pelo Ministério da Saúde.

A nova coleta deverá ser feita conforme as instruções deste manual, da mesma maneira e no mesmo tipo de ficha de exame utilizada para crianças que terão o material colhido pela primeira vez, informando no cabeçalho: **Material inadequado**.

A informação do nome preenchido na primeira amostra da ficha de coleta deverá ser mantida.

Apesar de ser uma segunda coleta, essa criança ainda não teve seu sangue testado e, portanto, para a APAE DE SÃO PAULO esse será o primeiro material recebido para o teste.

O ideal é que a nova coleta seja enviada imediatamente dentro do prazo de no máximo 2 dias. Lembre-se que a coleta após o 28º dia de vida da criança é considerada tardia.

RECEBIMENTO DOS LAUDOS DOS LOTES NORMAIS

Após a realização dos testes, a APAE DE SÃO PAULO enviará os laudos para o cliente conveniado, em dois tipos de documento:

- **1.** Uma relação contendo os nomes, seus respectivos resultados e a indicação dos reconvocados para providências e posterior arquivamento na entidade;
- **2.** Os laudos individuais contendo os resultados para serem entregues aos responsáveis pela criança.

Esses laudos terão também, para os casos em que isso seja necessário, a indicação do procedimento a ser adotado.

Informar aos responsáveis que o laudo com os resultados é um documento oficial e deverá ser guardado com muito cuidado.

Importante: É de extrema importância que todos os casos suspeitos façam a repetição do teste para confirmação e diagnóstico, pois é entre esses casos que estão os pacientes positivos.

O cliente conveniado e a APAE DE SÃO PAULO, em parceria, devem reconvocar essas crianças o mais rápido possível.

RECONVOCADOS

Os responsáveis pelas crianças deverão ser orientados quanto ao fato de que, muitas vezes, é apenas depois da segunda dosagem realizada que se pode chegar a um resultado.

O Teste do Pezinho faz parte de um programa de prevenção da deficiência intelectual. Portanto, os casos positivos diagnosticados precocemente serão tratados e terão grande chance de resultar em indivíduos com desenvolvimento normal.

COLETA DE SANGUE DOS RECONVOCADOS

Todas as crianças, independentemente da faixa etária, cujos resultados contiverem a mensagem "RECONVOCADO", deverão ser submetidas a uma nova coleta, conforme orientação constante no laudo. Essa nova coleta de sangue deverá ser efetuada conforme a técnica habitual e a amostra deverá ser identificada com a mesma numeração do primeiro exame.

Para essa nova amostra não haverá cobrança e o material será imediatamente identificado na APAE DE SÃO PAULO como RECONVOCADO e terá prioridade na realização dos novos exames, pois se trata de um caso suspeito.

Motivos de reconvocação:

- Resultados fora do padrão de normalidade;
- Coleta precoce realizada antes de 48 horas de vida do bebê;
- · Amostra inadequada ou inválida;
- Bebê prematuro e/ou transfundido;
- Coleta tardia crianças com mais de 28 dias de vida e coleta realizada somente em papel-filtro.

REMESSA DE EXAMES DE RECONVOCADOS

Nesta remessa, pode-se agrupar qualquer quantidade de amostras, as quais devem estar preenchidas com os dados da criança.

Obs.: Quando se tratar de uma amostra para o teste familiar, preencher com os dados da pessoa em quem foi feita a coleta.

Atenção: toda amostra de exames reconvocados – da criança ou do teste familiar – deve ser identificada com os mesmos números constantes nos campos do código/lote/exame do laudo que originou a nova coleta.

Essas informações são a garantia da localização, no cadastro, do exame que originou a reconvocação.

RECEBIMENTO DE LAUDOS DOS EXAMES RECONVOCADOS

A entidade receberá os resultados de exames dos reconvocados em duas vias, sendo que uma deverá ser entregue aos pais e a outra será para uso exclusivo da entidade.

Crianças reconvocadas, e que no segundo resultado tiveram valores dentro dos limites normais, não precisarão repetir mais nenhuma coleta para testes.

Os casos em que as repetições apresentarem novamente resultados fora dos limites normais receberão orientação específica quanto ao procedimento a ser adotado. **Importante:** mesmo assim, isso não significa que eles sejam obrigatoriamente casos positivos.

Modelos de formulários

Formulário I:

Modelo de formulário a ser utilizado, em papel timbrado da entidade, para comprovação da realização do Teste do Pezinho.

Formulário II:

Modelo de formulário a ser utilizado, em papel timbrado do cliente, para comprovação da impossibilidade de realização do teste e agendamento de nova coleta

Formulário I

DECLARAÇÃO

() mãe () pai () responsável	Nome completo
() mae () par () responsaver	
Em relação ao menor	
	Nome da criança
nascido em/, prontuário nº	
declaro que o Hospital	
efetuou a coleta para o exame de prevenção (1	este do Pezinho), em conformidade com a Lei Fede-
ral nº 8069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da	a Criança e do Adolescente), Lei Estadual nº 3.914 de
14 de novembro de 1983 e Lei Municipal nº 12	.541 de 29 de dezembro de 1997.
Declaro ainda que me comprometo a retirar o	resultado do exame citado, no prazo de
dias, assim como trazer o menor acima para que	e seja feita nova coleta de material quando solicitado
e/ou receber informações sobre as providência	as que deverão ser tomadas por mim.
Cidade, data	
Assinatura do responsável	RG

Formulário II

DECLARAÇÃO

Informamos a V.Sa
Nome completo
() mãe () pai () responsável
em relação ao menor
Nome da criança
nascido em/, prontuário nº
que o hospital
ficou impossibilitado de realizar a coleta de material para o Teste do Pezinho, pelos motivos indicados:
Fica V.Sa. ciente de que deverá levar, no dia/, o referido menor ao
Local de coleta
situado na
para coleta de material para o Teste do Pezinho, em conformidade com a Lei nº 8.069, de 13 de julho
de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), Lei Estadual nº 3.914 de 14 de novembro de 1983
Lei Municipal nº 12.541 de 29 de dezembro de 1997.
Assinatura do responsável no hospital
Recebi nesta data a 1ª via da cientificação acima, responsabilizando-me a apresentar o recém-nascido
Nome completo
no local agendado acima, para coleta de material para o Teste do Pezinho.
Nome do responsável
Data RG ou outro documento

Diagnóstico tardio

Somente para crianças que não realizaram o Teste do Pezinho no período neonatal

DIAGNÓSTICO TARDIO (1º coleta): (Somente para crianças com idade acima de 28 dias de vida)

Procedimento: Realizar coleta venosa de 3,5 ml de sangue. Gotejar 0,5 ml do sangue no papel-filtro (1), imediatamente após a punção venosa. O restante do sangue (3 ml) deve ser transferido para um tubo seco (2) sem anticoagulante.

- (1) Transferência para o papel-filtro: gotejar o sangue total no centro do círculo do papel-filtro até preenchê-lo totalmente. Repetir o processo nos outros círculos do papel-filtro.
- (2a) <u>Unidade de coleta que não possui centrífuga</u>: deixar o tubo seco com 3 ml de sangue fora da geladeira até que o processo natural de separação do soro e do coágulo se complete. A separação demora entre trinta minutos e uma hora e deve ser realizada para evitar que o sangue sofra hemólise. Após a separação, todo o material soro e coágulo deve ser colocado na geladeira para posteriormente ser enviado para o Laboratório APAE DE SÃO PAULO.

Atenção: NÃO CONGELAR esse material.

(2b) <u>Unidade de coleta que possui centrífuga</u>: o sangue do tubo seco (3 ml) pode ser centrifugado e o soro obtido pode ser transferido para um novo tubo seco. O soro resultante da centrifugação pode ser congelado antes de ser enviado para o Laboratório APAE DE SÃO PAULO.

A amostra de sangue do papel-filtro será utilizada na realização dos testes para fenilcetonúria (PKU), hemoglobinopatias (Hb) e fibrose cística (IRT).

O material do tubo será utilizado no teste para hipotireoidismo congênito (TSHU e T4 Livre).

Você sabia que existem duas metodologias para análise do TSH?

- 1) Papel-filtro: analisa TSH de recém-nascidos até 28 dias de vida;
- **2)** Sangue em tubo seco: analisa TSH e T4 livre de recém-nascidos e de crianças com mais de 28 dias de vida.

Lembre-se de que a análise de amostra de sangue em papel-filtro de crianças com mais de 28 dias de vida aumenta a probabilidade de um resultado falso negativo para o TSH.

Identifique corretamente o material

O tubo seco deve ser identificado com o nome da criança, a data da coleta e o código do cliente.

A ficha de coleta (papel-filtro) deve ter os campos preenchidos, exceto os campos de lote e exame.

Atenção: Material identificado incorretamente ou sem identificação impede a realização do exame e também impossibilita a devolução da amostra.

DIAGNÓSTICO TARDIO (2ª coleta): (Somente para crianças com idade acima de 28 dias de vida)

A reconvocação por diagnóstico tardio ocorre quando a 1ª coleta foi realizada em recém-nascidos com mais de 28 dias de vida e somente em papel-filtro. Nesse caso, todos os exames serão realizados, porém o resultado do TSH deverá ser confirmado por dosagem sérica (soro).

Importante: Para a realização do TSHU e do FT4 é necessário realizar coleta venosa.

Mensagem do laudo:

Procedimento: Realizar coleta venosa de 3 ml + papel-filtro e transferir o sangue para um tubo seco (sem anticoagulante).

Tanto as unidades de coleta que possuem centrífuga quanto aquelas que não possuem devem seguir os mesmos procedimentos do diagnóstico tardio - 1ª coleta.

Para os casos de pacientes RECONVOCADOS somente por COLETA TARDIA, não há necessidade de amostra em papel-filtro. Nas reconvocações por mais de um motivo, favor entrar em contato com o Laboratório APAE DE SÃO PAULO para receber instruções complementares.

Lembre-se de que uma coleta tardia (criança com mais de 28 dias de vida) em papel-filtro aumenta a probabilidade de um resultado falso negativo para o TSH.

Identifique corretamente o material do reconvocado:

É importante que o material da segunda coleta seja identificado com os dados do Código/Lote/Exame da primeira coleta.

Essas informações estão no topo do laudo do reconvocado, ao lado do nome da entidade, e são imprescindíveis para localizarmos o paciente no banco de dados e estabelecermos uma correspondência com as informações do primeiro exame.

Fenilcetonúria

É uma herança autossômica recessiva.

Causa:

Caracteriza-se pela falta da enzima fenilalanina hidroxilase em maiores ou menores proporções, impedindo assim a transformação do aminoácido fenilalanina em tirosina. Esse acúmulo de fenilalanina no sangue é tóxico, principalmente para o cérebro, podendo causar deficiência intelectual.

Consequências:

Quando não detectado precocemente, os sintomas ficam evidentes a partir do 3º mês de vida, quando a criança começa a apresentar:

- Demora em adquirir habilidades neuropsicomotoras;
- Irritabilidade;
- Alterações de conduta;
- Convulsões;
- Urina com cheiro característico de mofo.

Tratamento:

Deve ser iniciado o mais breve possível e consiste em uma dieta especial pobre em fenilalanina com suplementação de tirosina por toda a vida.

Exige supervisão médica e acompanhamento por nutricionista.

Prognóstico:

Um bom prognóstico está diretamente relacionado com a detecção e o tratamento oportuno.

Hipotireoidismo congênito

A coleta deve ser realizada após 48 horas de vida e sempre na primeira semana.

Ocorre graças a uma produção insuficiente dos hormônios da glândula tireoide (T3 e T4). Esses hormônios são importantes no metabolismo geral e no desenvolvimento cerebral dos bebês, principalmente nos dois primeiros anos de vida.

Principais causas:

- Defeito na formação da glândula tireoide (agenesia e hipoplasia da glândula);
- Defeito de posição da glândula (ectopia da glândula);
- Defeito na produção do hormônio tireoidiano (defeito de síntese).

Sintomas:

- Icterícia prolongada;
- Dificuldade alimentar;
- Hipoatividade e hipotonia;
- Pele seca/livedo;
- Choro rouco;
- Macroglossia;
- Constipação intestinal;
- Bócio;
- · Atraso no desenvolvimento neurológico;
- Retardo no crescimento.

Tratamento:

Deve ser iniciado o mais breve possível, administrando-se levotiroxina – hormônio tireoidiano sintético – via oral, uma dose diária, por toda a vida.

Exige rigoroso controle laboratorial e médico.

Prognóstico:

Um bom prognóstico está diretamente relacionado com a detecção e o tratamento oportuno. A coleta deve ser realizada após 48 horas de vida e sempre na primeira semana.

Fibrose cística

É uma herança autossômica recessiva.

Causa:

A fibrose cística, também conhecida como mucoviscidose ou doença do beijo salgado, é causada por mutações no gene que codifica a proteína responsável pelo transporte do cloro através dos epitélios celulares, resultando na produção de secreções mais espessas e, consequentemente, alterações que envolvem principalmente o sistema respiratório e o sistema digestório.

O diagnóstico pode ser realizado por meio da triagem neonatal pela dosagem da tripsina imunorreativa (IRT) e confirmado pelo Teste do Suor com dosagem de sódio e cloro.

Sintomas:

Os principais sinais e sintomas da fibrose cística são:

- Íleo meconial (obstrução intestinal);
- Diarreias crônicas;
- Perda de peso;
- Chiados no peito;
- Pneumonias de repetição;
- Deficiência no crescimento;
- Retardo puberal e diminuição na fertilidade.

Tratamento:

O tratamento utilizado atualmente tem o objetivo de melhorar a qualidade de vida do paciente por meio de antibioticoterapia e vacinação no combate e prevenção de infecções pulmonares.

A fisioterapia e o suporte nutricional também têm desempenhado um papel importante, assim como o uso de enzimas pancreáticas para os quadros digestivos.

Prognóstico:

Um bom prognóstico está diretamente relacionado com a detecção e o tratamento oportuno.

A coleta deve ser realizada após 48 horas de vida e sempre na primeira semana.

Doença Falciforme

Doenças Falciformes é o grupo de doenças de origem genética que apresentam alterações nas células vermelhas – hemácias – do sangue. As hemácias falciformes são mais rígidas e tem dificuldades para passar pelos vasos sanguíneos mais finos, causando assim a obstrução e dificuldade na circulação do sangue que provocam crises de dor e comprometimento progressivo de diversos órgãos.

O recém-nascido que tem "anemia" (genética) terá o seu resultado do Teste do Pezinho compatível com doenças falciformes, como: Hb FS – Anemia Falciforme, Hb FSC – Associada à hemoglobina C, Hb FSA - associada a Beta Talassemia, FS Bart's - associada a Alfa Talassemia, FSD – associada a hemoglobina D, entre outras. Em todos os exames da Triagem Neonatal aparece a hemoglobina Fetal (Hb F) que é normal nos recém-nascidos.

As hemácias dos indivíduos normais são arredondadas e elásticas, em função da presença de uma proteína normal. A maioria das pessoas herda uma hemoglobina normal (Hb A) do pai e outra hemoglobina normal (Hb A) da mãe e o seus bebês apresentam um padrão normal de hemoglobina (Hb FA). Os bebês com anemia falciforme (Hb FS) recebem um gene alterado do pai (Hb S) e outro da mãe (Hb S). Já os bebês com doença falciforme (Hb FSC) recebem um gene alterado do pai (Hb S) e outro alterado da mãe (Hb C) entre outras.

Reconheça os principais sintomas da anemia falciforme:

- Crises dolorosas nas articulações, ossos e músculos. Os afetados podem também apresentar dor torácica ou abdominal. As dores são de grande intensidade, com duração de três a cinco dias;
 - Febre, em razão de quadros infecciosos associados;
 - Icterícia, ou seja, cor amarelada da pele e da parte branca dos olhos;
 - Anemia crônica, com períodos de piora durante as crises;
 - Palidez e cansaço persistentes.

Prognóstico:

Um bom prognóstico está diretamente relacionado com a detecção e o tratamento oportuno.

A coleta deve ser realizada após 48 horas de vida e sempre na primeira semana.

O traço falciforme (Hb FAS) não é uma doença, não precisa de tratamento e nunca desenvolverá a doença.

Anemia Falciforme e outras hemoglobinopatias Interpretação Laboratorial

1. Introdução

O diagnóstico laboratorial das doenças no neonato baseia-se, principalmente, na detecção da hemoglobina S para a Doença Falciforme. Estes métodos permitem também a detecção dos portadores de traço e de outras hemoglobinas variantes.

2. Interpretação

2.1 Resultados Normais

O diagnóstico das hemoglobinopatias é complexo e envolve uma análise que deve considerar, além dos dados clínicos e herança genética, vários fatores como idade da criança por ocasião da coleta, tempo de estocagem e condições de armazenamento da amostra, entre outras.

Ao nascimento há uma predominância de hemoglobina Fetal (Hb F), e no adulto, a hemoglobina Adulto (Hb A)

Interpretação:

Os padrões de hemoglobinas são liberados pelas siglas das hemoglobinas em ordem decrescente.

Veja abaixo, os "Padrões Normais de Hemoglobinas" (Tabela 1) em diferentes faixas etárias:

RN até 28 dias: Hb FA

Criança acima de 28 dias: Hb AF, Hb AFA2 e Hb AA

Adulto: Hb AA

RN	≥30 DIAS	≥40 DIAS	≥90 DIAS
FA	AF	AFA2	AA

Tabela 1 Perfis normais das hemoglobinas nos recém-nascidos, crianças e adultos

2.2 Heterozigotos - são indivíduos que apresentam dois alelos diferentes no mesmo gene, isto é, um normal e um alterado. Os indivíduos heterozigotos para hemoglobina (também chamados de traços) são assintomáticos, não apresentam anemia falciforme e não devem ser considerados doentes.

Traços:

- Heterozigotos para Hbs S, C, D, E (FAS, FAC, FAD, FAIND, etc)
- Heterozigotos para Hbs Indeterminadas (FA IND)
- Convocação dos familiares, conforme descrito no procedimento de coleta dos casos de "Traço para hemoglobinopatias".

RN	≥30 DIAS	≥40 DIAS	≥90 DIAS
FAS	AFS	ASF(A2)	AS
FAC	AFC	ACF(A2)	AC
FAD	AFD	ADF(A2)	AD
FA IND	AF IND	AF IND(A2)	A IND / AA

Tabela 2

Traços de Alfa Talassemia - FA B'S

FA Bart's - Presença de Hb Bart's: Portador do traço de alfa talassemia. As concentrações de Bart's estão entre 3 a 10%. Esta Hb, por ser instável, não é detectada em crianças colhidas mais tardiamente. Os indivíduos com traço de alfa talassemia, apesar de serem normais sob ponto de vista clínico, podem apresentar fraqueza, cansaço, dores nas pernas e palidez. Apresentam microcitose e discreto grau de anemia.

- Não requer convocação dos pais

2.3 Hemoglobinopatias - Doença

Homozigotos e Heterozigotos compostos: apresentam sintomas clínicos em graus variados.

Homozigotos: são indivíduos que apresentam dois alelos idênticos alterados no mesmo gene como a anemia falciforme, que é uma doença genética de herança autossômica recessiva representada pela hemoglobina S em homozigose (Hb FS).

Heterozigoto composto: é um termo usado para descrever um genótipo no qual estão presentes dois alelos alterados diferentes como a doença falciforme que apresenta um gene Hb S e um gene "diferente de Hb S (Hb SC, Hb SD, Hb SA entre outros).

Classificação dos padrões de Hemoglobinopatias por idade

CLASSIFICAÇÃO	RN	≥30/40 DIAS	≥90 DIAS
Anemia Falciforme (Drepanocitose)	FS	SF	SS
Anemia Falciforme associada a Beta Talassemia (Doença falciforme)	FSA	SFA/SAF	SA
Anemia Falciforme associada a Hemoglobinopa- tia C (Doença falciforme)	FSC	SFC/SCF	SC
Anemia Falciforme associada a Hemoglobinopa- tia D (Doença falciforme)	FSD	SFD/SDF	SD
Hemoglobinopatia C	FC	CF	CC
Hemoglobinopatia D	FD	DF	DD
Hemoglobinopatia C associada a Beta Talassemia	FCA	CFA/CAF	CA
Hemoglobinopatia D associada a Beta Talassemia	FDA	DFA	DA
Alfa Talassemia	FA Bart's (Bart's > 25%)	AF Bart's	Doença da HbH

Tabela 3

2. Bibliografia

Stenberg MH, Forget BG, Higgs DR, Nagel RL Disorders of Hemoglobin. Cambridge University Press, 2001.

Huisman HJ The Separation and Identification of Hemoglobin Variants by Isoeletric Focusing Electrophoresis: In Interpretive Guide. Ed. Isolab Inc, 1997.

TRAÇO FALCIFORME

A pessoa com traço falciforme (um gene HbS) ou outro tipo de traço (Hb C) pode e deve levar uma vida normal, praticar esportes, se alistar, doar sangue e não precisa tomar nenhum remédio.

O bebê com traço falciforme (Hb FAS) herdou de um dos pais o gene para a hemoglobina normal (Hb A) e do outro o gene da hemoglobina alterada (Hb S).

A orientação familiar poderá ser realizada pela enfermeira ou médico na Unidade Básica de Saúde ou no Laboratório do SRTN da APAE DE SÃO PAULO

Oriente a importância de buscar o resultado do Teste do Pezinho para levar ao pediatra.

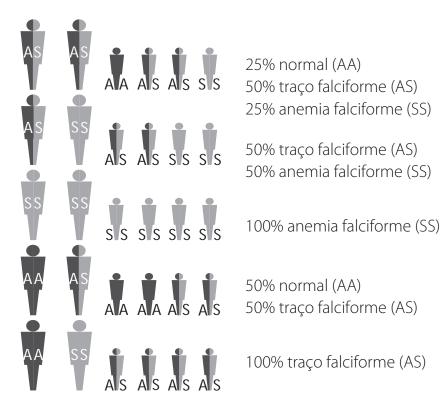
Mais informações:

- •Tel.: (11) 5080-7000
- Fax: (11) 5080-7089
- E-mail: testedopezinho@apaesp.org.br

APAE DE SÃO PAULO

Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Ministério da Saúde

PROBABILIDADES GENÉTICAS



Procedimento de coleta dos casos de "traço para hemoglobinopatia"

A coleta familiar deverá ser realizada na mãe e irmãos dos recém-nascidos que apresentaram os seguintes resultados alterados: FAS, FAC, FAD, FAIND.

Poderá ser realizada coleta venosa ou punção digital com posterior preenchimento de dois dos círculos do papel-filtro.

O correto preenchimento dos dados constantes na ficha tem importância fundamental.

- 1. Nome da mãe ou irmão do recém-nascido;
- 2. Data de nascimento da mãe ou irmão do recém-nascido;
- 3. Data da coleta;
- 4. Identificar se é mãe ou irmão do RN e ao lado colocar o nº do exame alterado;
- 5. Endereço completo (com CEP).



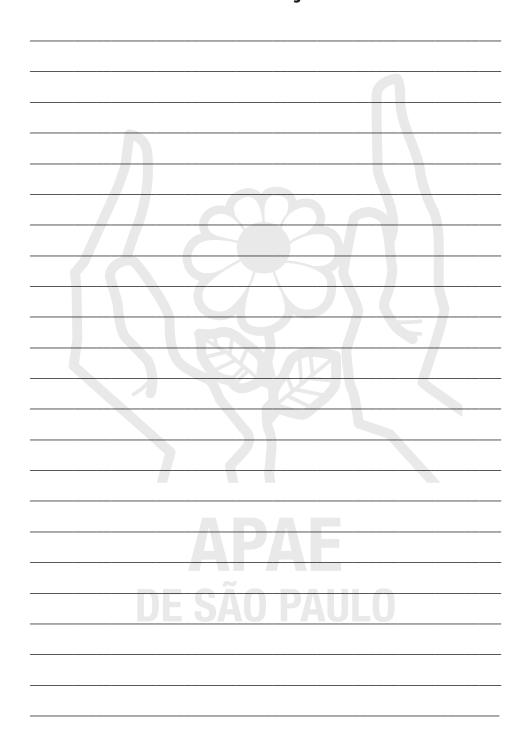
Caso a mãe seja identificada como portadora de hemoglobinopatias (traço ou heterozigoto), o pai será convidado para fazer a coleta de sangue em papel-filtro com o propósito de orientação familiar.

Quando o pai e a mãe tem o gene do traço, a cada gestação, o casal terá 25% de chance de ter um bebê com a doença.

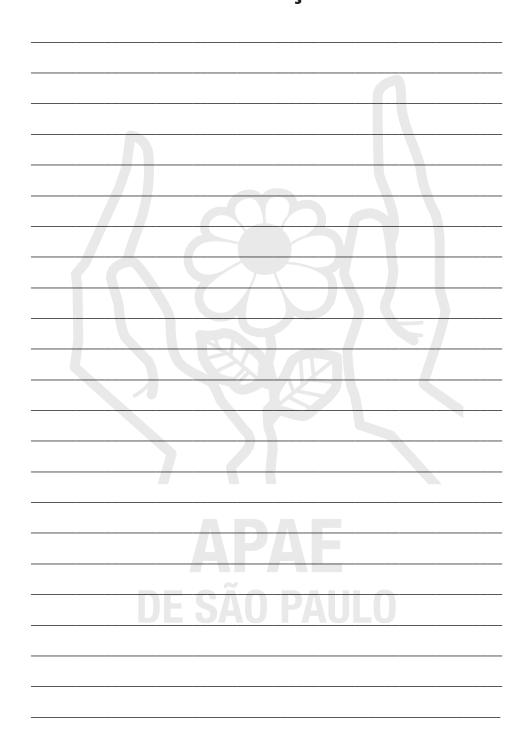
A amostra deverá ser enviada fora do lote normal, dentro de um envelope especificando que se trata de um teste familiar.

Para o esclarecimento de qualquer dúvida, entrar em contato com a Busca Ativa do Teste do Pezinho da APAE DE SÃO PAULO pelos telefones (11) 5080-7019 / (11) 5080-7117 / (11) 5080-7143.

Anotações



Anotações







•• **laboratório** APAE de São Paulo

Serviço de Referência em Triagem Neonatal APAE DE SÃO PAULO / Ministério da Saúde

Rua Loefgren 2109 04040 033 São Paulo SP Vila Clementino

Tel.: (11) 5080 7000 Fax: (11) 5080 7089

e-mail: testedopezinho@apaesp.org.br

www.apaesp.org.br