



Telessaúde
UFSC



apresentam

TESTE DO PEZINHO: GARANTIA DE SAÚDE PARA AS CRIANÇAS CATARINENSES

Paulo Cesar Alves da Silva

Programa Nacional de Triagem Neonatal

- Paulo César Alves da Silva
- Coordenador Médico Estadual da Triagem Neonatal – Sc
- Divisão de Endocrinologia Pediátrica - HIJG
- Florianópolis - SC



NOVO ENFOQUE COMO
PROGRAMA DE SAÚDE PÚBLICA

Programa Nacional de Triagem Neonatal



MAIS DO QUE UM TESTE: É UM SISTEMA

É um programa estadual de saúde pública, que identifica doenças hereditárias ou não, e que são tratáveis quando detectadas com triagem precoce





Programa de Triagem Neonatal de Santa Catarina

- O que é preciso melhorar?
- Diagnóstico e tratamento ainda mais precoces



Anote o protocolo a seguir para alterar futuramente o seu cadastro!**Formulários:** PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL (PNTN) - INDICADORES 2018**Endereço:** http://formsus.datasus.gov.br/site/formulario.php?id_aplicacao=45166&acao=alterar&codigo_alterar=45166.152n*W8*R4L1I**Protocolo:** **45166.152n*W8*R4L1I****PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL (PNTN) - INDICADORES 2018****A - IDENTIFICAÇÃO****1 - Razão Social do SRTN:**

Hospital Infantil Joana de Gusmão

2 - Unidade da Federação - UF:

SC

3 - Número de postos de coleta cadastrados:

983

ANO 2021

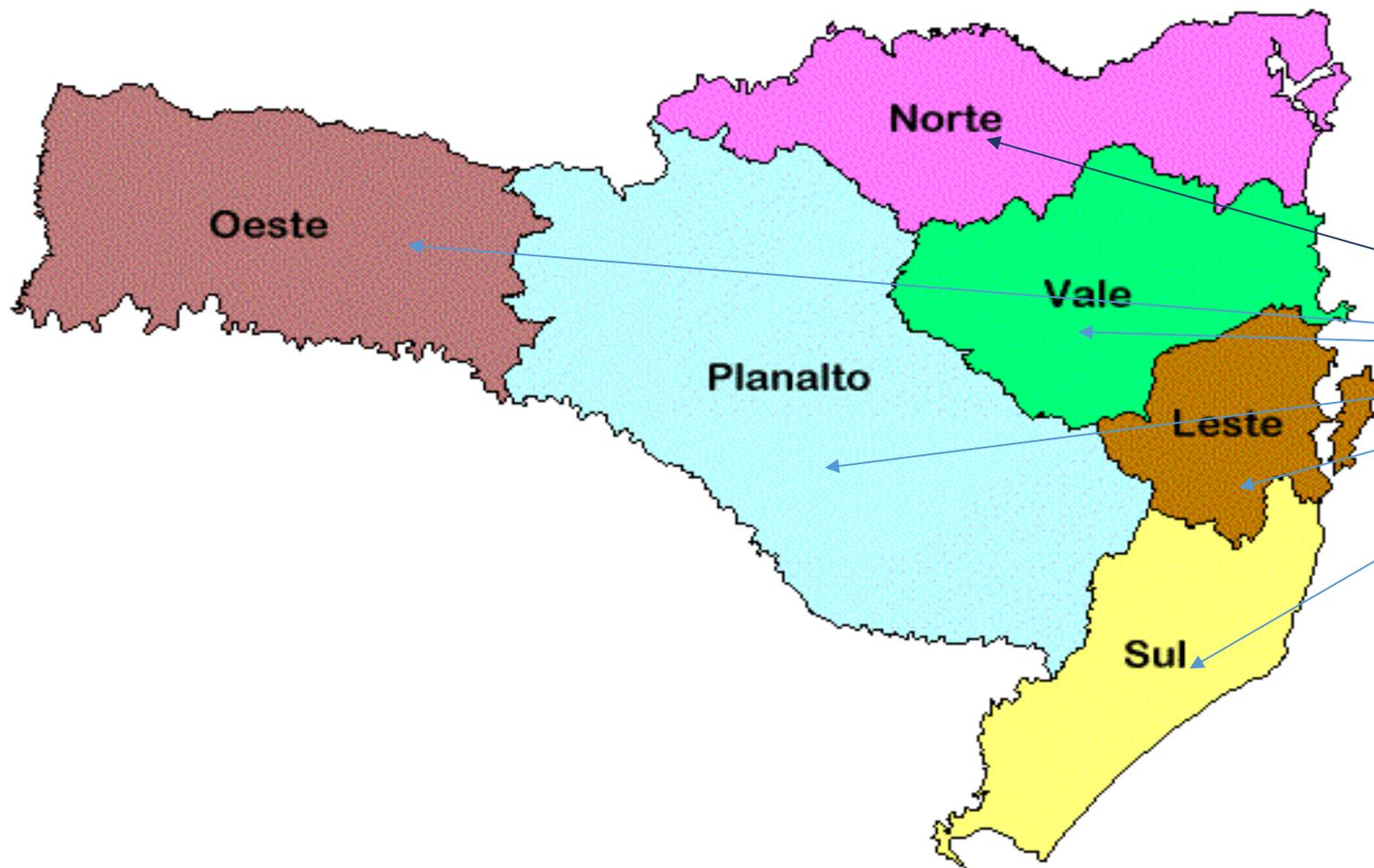
2021 (JANEIRO A DEZEMBRO)	Nº RN PRIMEIRA COLETA	Nº RN RECOLETAS
89094	77990	11104

(*) Recoletas – (motivadas por erro de coleta ou resultado alterado) –

ANO 2022

MÊS	Nº RN PRIMEIRA COLETA	Nº RN RECOLETAS	TOTAL COLETAS
JANEIRO	6198	818	7016
FEVEREIRO	6147	910	7057

(*) Recoletas – (motivadas por erro de coleta ou resultado alterado) –



• ENDOPED
• Hospital Infantil Joana de Gusmão
Florianópolis - Santa Catarina

PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL
TESTE DO PÉZINHO



SES - SC



Teste do Pezinho



SES - SC



HIJG



100% Funcional





Hospital Infantil Joana de Gusmão

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO

Sistemas Hormônio Tiroidiano e Cortisol



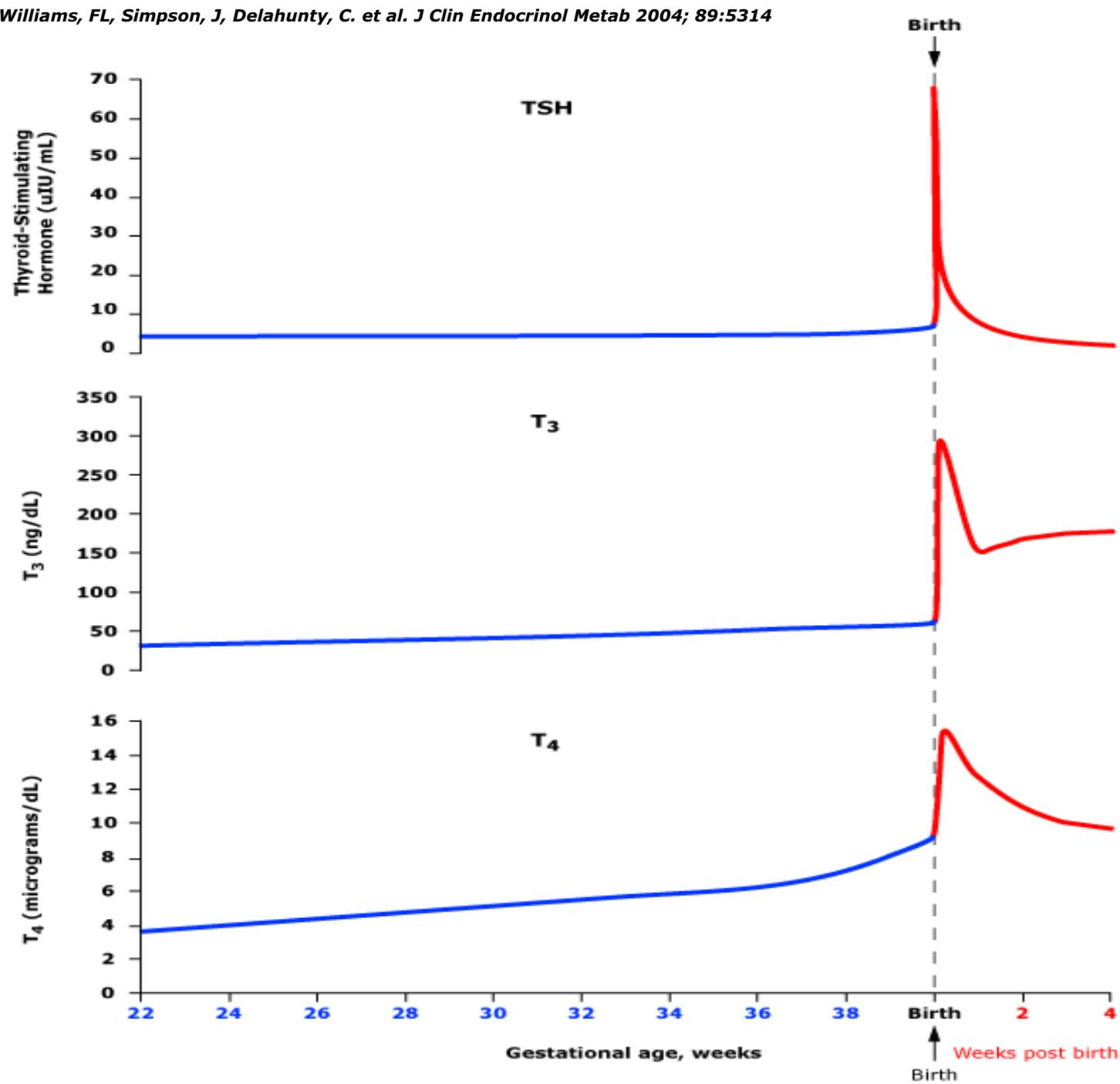
- HT: vida independente (cérebro e termogênese)
VIVER EM QUALQUER AMBIENTE
- CORTISOL: assegura a sobrevivência

TIREÓIDE

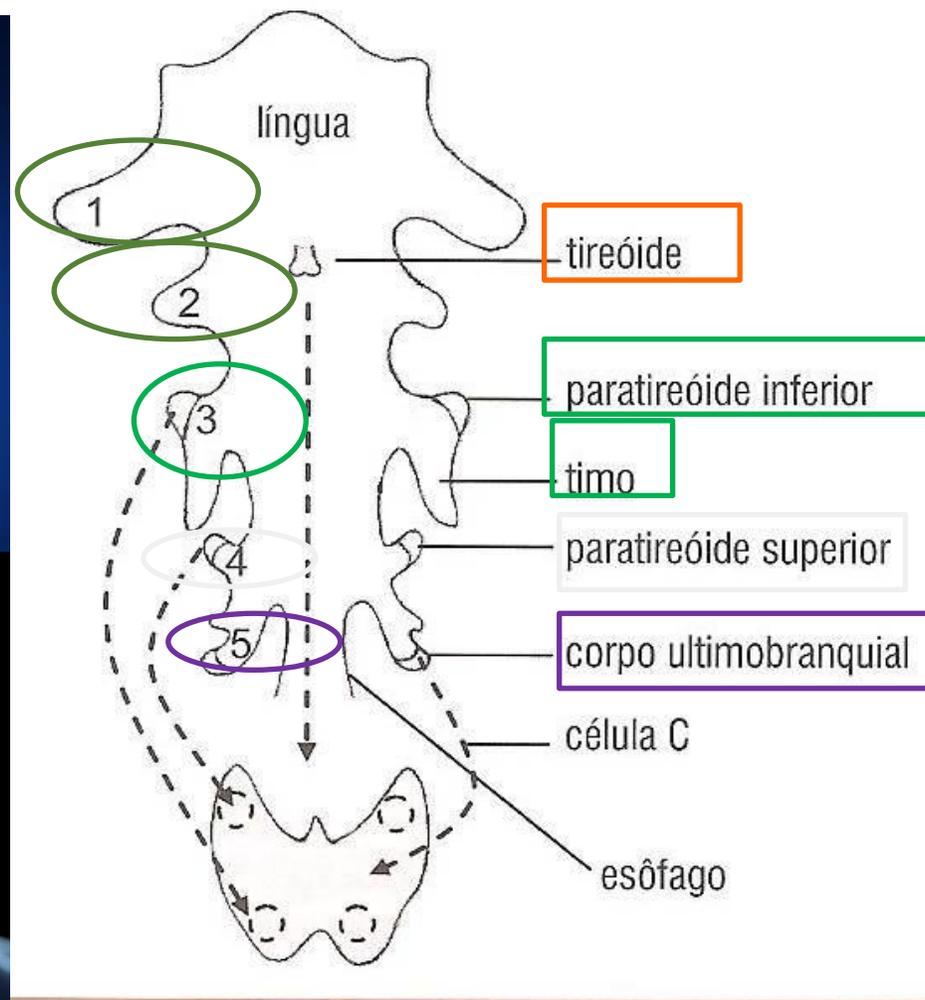
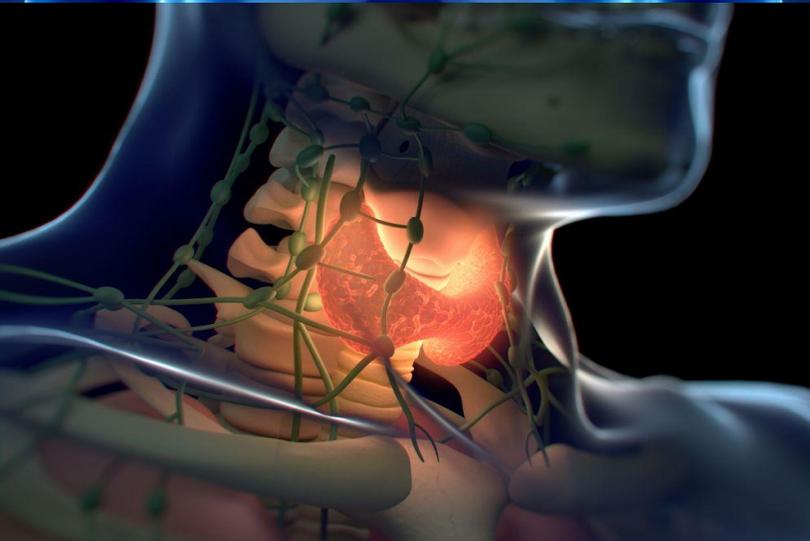
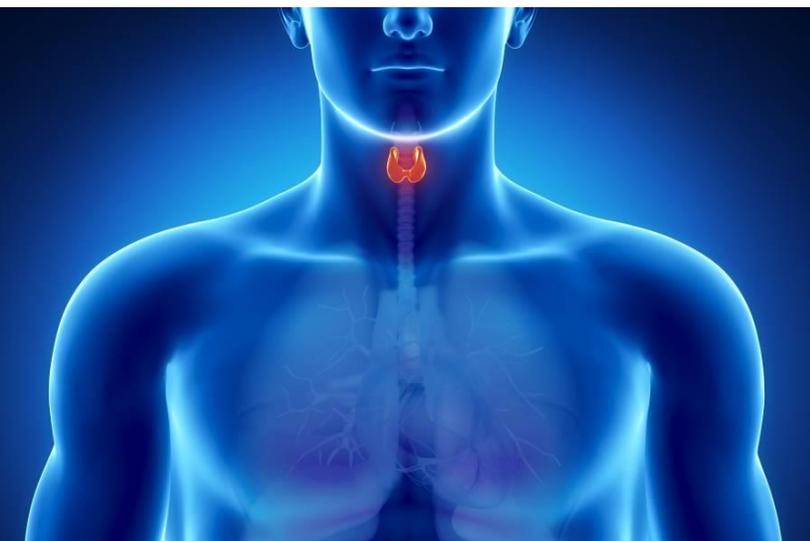


SUPRA RENAIIS

Normal patterns of change for TSH, total T4, and total T3 are depicted for the fetus (beginning at twelve weeks gestation) and continuing for the first four weeks of life in the newborn



Embriologia



Fisiologia Tiroidiana em Recém Nascidos

- Aspecto bi-lobulado: 7° semana
- Folículos tiroidianos com colóide: 10° semana
- Função: Tg secretada na 4° semana
- Acoplamento do iodo na 8° - 10° semana
- Síntese e secreção de T4 e T3: 12° semana

- Neurônios hipotalâmicos contendo TRH: 6° - 8° semana
- Sistema vascular HP: 8° - 10° semana
- **Secreção de TSH: 12° semana**



Hormônios Tiroideanos e Período Intra-útero



- ✓ Hipotireoidismo fetal é protegido pela passagem transplacentária de HTs maternos
- ✓ Principalmentena até 20s

→ 10 semanas – colóide, folículos rico em Tg

→ **12 semanas – T4 / T3/ TSH**

→ 1-2 meses de vida – relações de *feedback* bem estabelecidas

→ 30 semanas – aumento lento e progressivo de T3

Rastreamento

O objetivo da triagem neonatal é:

- ✓ Promover a **detecção de doenças congênitas em fase pré sintomática** em todos os nascidos vivos, permitindo **tratamento precoce**

- ✓ **Rastreamento neonatal → Teste do Pezinho**
 - ✓ Papel filtro
 - ✓ 3 a 5 dias de vida
 - ✓ Prematuros e muito baixo peso: nova coleta até 28 dias

Rastreamento

- Sequelas neurológicas reversíveis
- Sintomatologia pouco clara, dificultando o diagnóstico
- Maioria dos casos são esporádicos

TRIAGEM NEONATAL

- ✓ Diagnóstico e o tratamento **precoce**
- ✓ **Muda** a história natural da doença

Rastreamento

Rastreamento neonatal → **Teste do Pezinho**

- **Prematuros e muito baixo peso (< 1500 g)**
- ✓ Prevalência HC é aumentada e a maioria é transitório
- ✓ Costumam ter **níveis séricos baixos de TSH, T4L e T3**, com elevação tardia do TSH (entre 2-6 sem)



- ✓ Primeiro teste normal
- ✓ Alteração na segunda amostra

Rastreamento

Metas de tempo para as etapas da triagem

Idade coleta primeira amostra = 3-5 dias

Tempo entre primeira amostra e chegada FEPE = até 3 dias

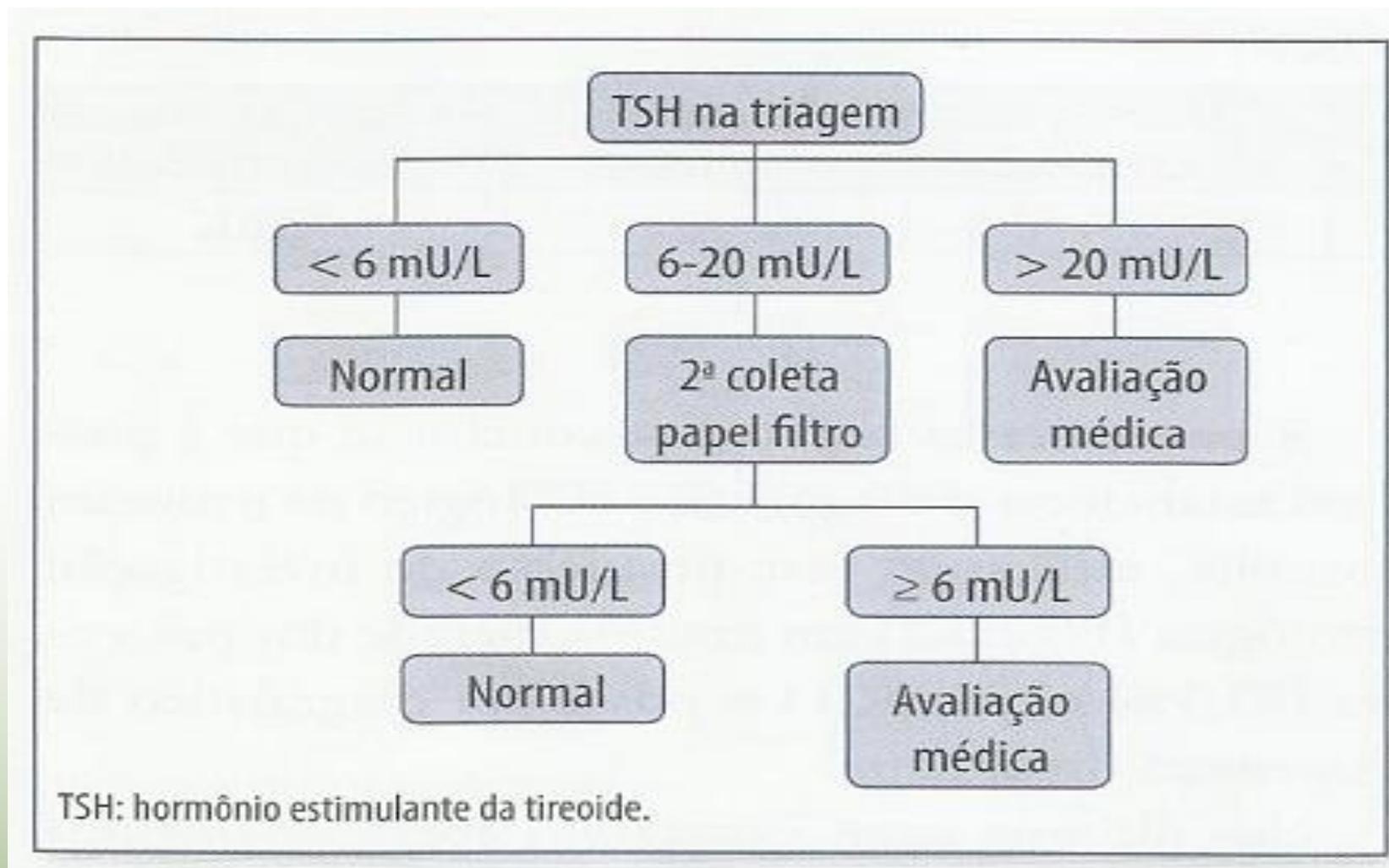
Tempo entre chegada amostra e resultado TSH = até 3 dias

Tempo entre resultado TSH alterado e consulta = até 3 dias

Idade na primeira consulta e início tratamento = até 14 dias

Seguimento = busca ativa

Rastreamento



Rastreamento

Rastreamento neonatal → Teste do Pezinho

- ✓ Crianças com rastreamento alterado são reconvocadas para avaliação clínica e testes séricos
- ✓ Valor de corte para reconvocação
 - ✓ Korada et al, 2009: redução valor corte de 10 para 6mU/L

Aumenta número de falsos positivos, mas diminui os de falsos negativos

Diagnóstico

PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL DE SC

1ª consulta:

- ✓ Avaliação clínica
- ✓ TSH, T4 livre e Tireoglobulina
- ✓ US tireoide
- ✓ Orientação familiar
- ✓ Carta ao pediatra da cidade de origem
- ✓ Início tratamento, no mesmo dia, conforme avaliação

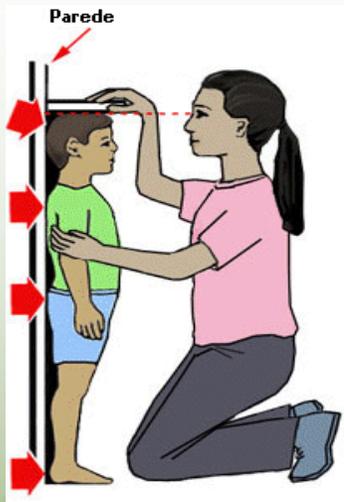
Seguimento

PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL DE SC:

Idade	Intervalo
0-6 meses	4-6 semanas
6-24 meses	2-6 meses
>24 meses	3-6 meses
	4-6 semanas após uma alteração na dosagem de LT4

Hipotireoidismo

- Entre 3-4 anos de idade: “teste” com suspensão da LT4 (exceto atireose)
- ✓ Se TSH↑ e T4↓ = **Hipotireoidismo Permanente**
- ✓ Se TSH e T4 normais = **Hipotireoidismo Transitório** = suspensão da terapia



Essas crianças devem ser continuamente avaliadas e se suspeita de características clínicas de hipotireoidismo (↓ VC) nova avaliação da função tireoidiana deve ser feita

✓ Buscar seguir estes tempos objetivando iniciar o tratamento o mais precoce possível.

✓ Orientar os postos de coleta, que existem em todos os municípios catarinenses, para realizar a coleta no tempo preconizado (3-5 dias), se possível nas maternidades e hospitais antes da alta do recém nascido (RN).

NOVA LEI AGORA EXIGE

✓ Sempre informar instruções técnicas à respeito dos procedimentos de coleta e envio do material, realizar treinamento com o pessoal local envolvido (RODIZIO DE PESSOAL).

✓ Na ocorrência de um resultado alterado, imediatamente o centro de diagnóstico laboratorial entra em contato com o posto de coleta e convoca o RN para consulta médica ou nova coleta.



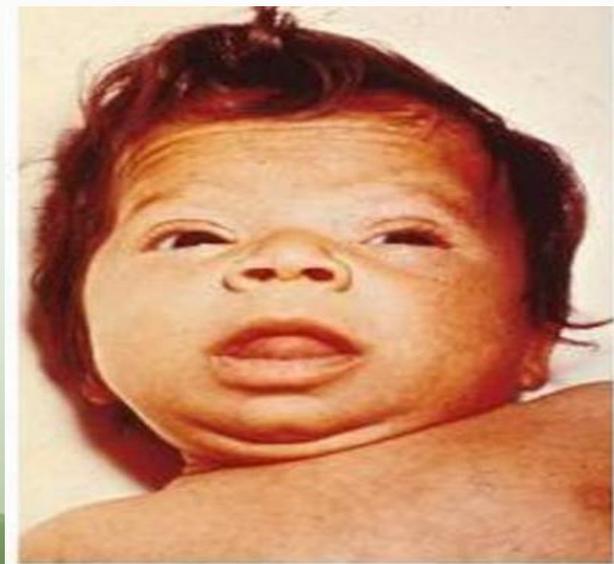
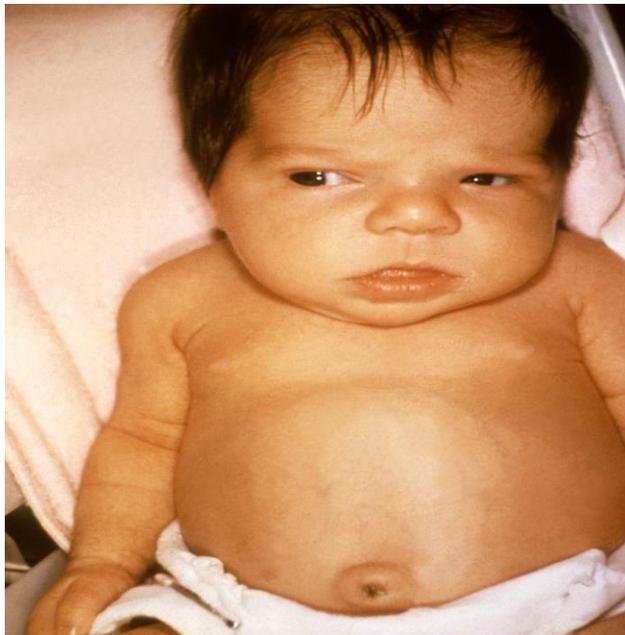
- ✓ As Secretarias Municipais de Saúde viabilizam a vinda da criança para consulta no Serviço de Endocrinologia Pediátrica do Hospital Infantil Joana de Gusmão em Florianópolis, onde será feita a confirmação diagnóstica e o acompanhamento posterior.
- ✓ De segunda a sexta feira há endocrinologista disponível para realizar a consulta médica.

**SOBREAVISO PERMANENTE
ATENDIMENTO REMOTO**

- ✓ Na primeira consulta é realizada avaliação clínica e etiológica e iniciado o tratamento, se confirmado o diagnóstico, no mesmo dia da primeira consulta.

**CONTATOS EXTRAS: AVÓS
MEDICAÇÃO NO AMBULATÓRIO**





CRETINISMO

Espectro Subclínico e Danos Neurológicos

***Francesco di Gentile - Madonna and Child
1460-80***

Location: Vatican Museums (Musei Vaticani), Vatican



Sistemas Hormônio Tiroidiano e Cortisol



- **HT: vida independente (cérebro e termogênese)**
VIVER EM QUALQUER AMBIENTE
- **CORTISOL: assegura a sobrevivência**

TIREÓIDE



SUPRA RENAIIS



SES - SC

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA



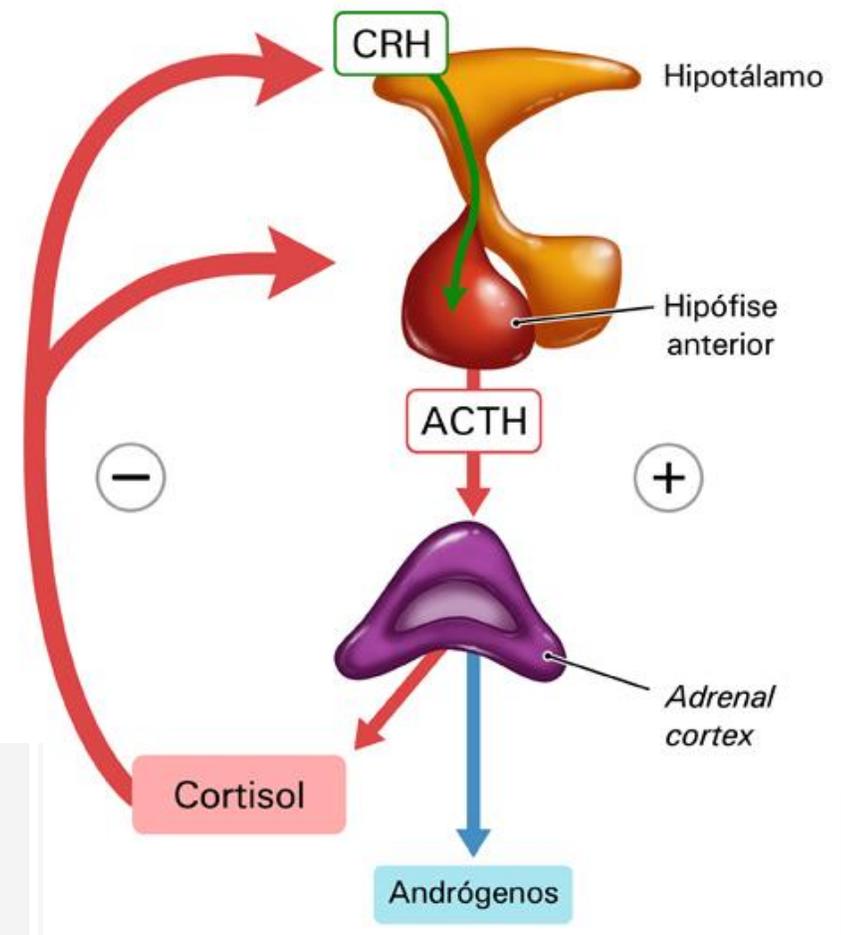
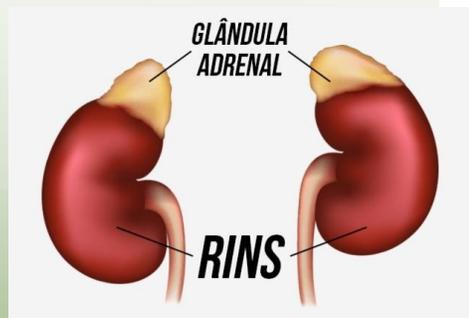
Hiperplasia Adrenal Congênita

- ✓ Potencialmente fatal
- ✓ Incidência ~1.10.000 nascidos-vivos

Hiperplasia Adrenal Congênita: Triagem Neonatal

- Prevalência= Mundial: 1:15.000 Europa
- Brasil: 1:10.000 / 1:14.000
 - Afeta a síntese de hormônios da adrenal:
 - cortisol e mineralocorticóide

Endocr Rev (2000)



Deficiência 21- Hidroxilase

→ Deficiência enzimática da supra-renal mais comum

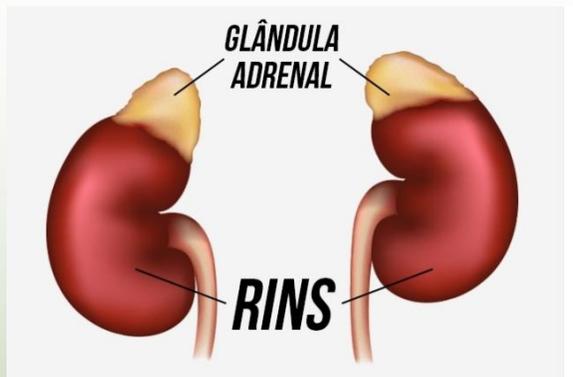
↓ - glicocorticoides

↑ - andrógenos

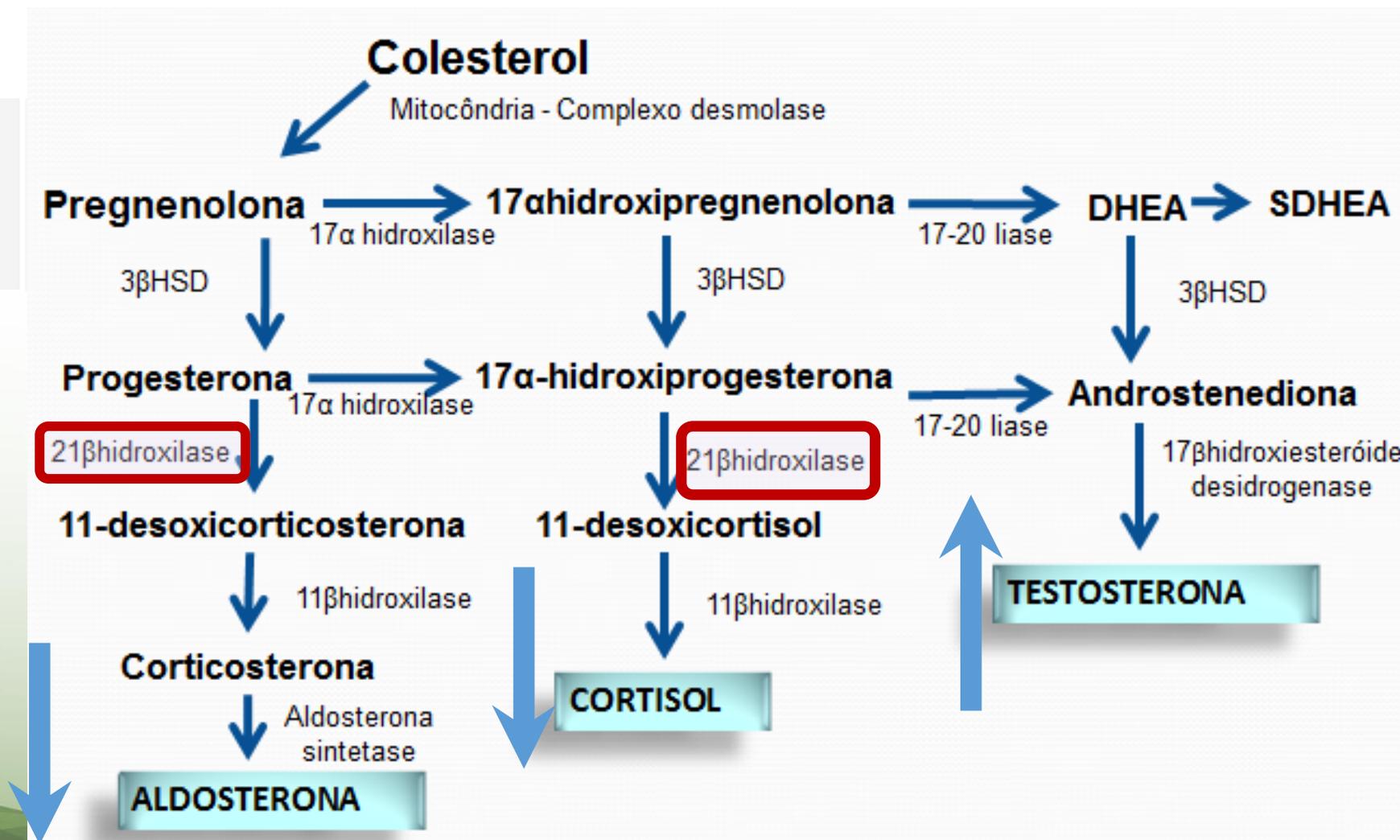
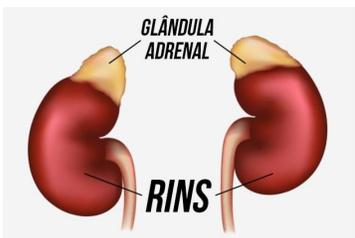
↓ ou normal – mineralocorticoides

→ 2 variantes:

Forma clássica x Forma não- clássica (tardia)



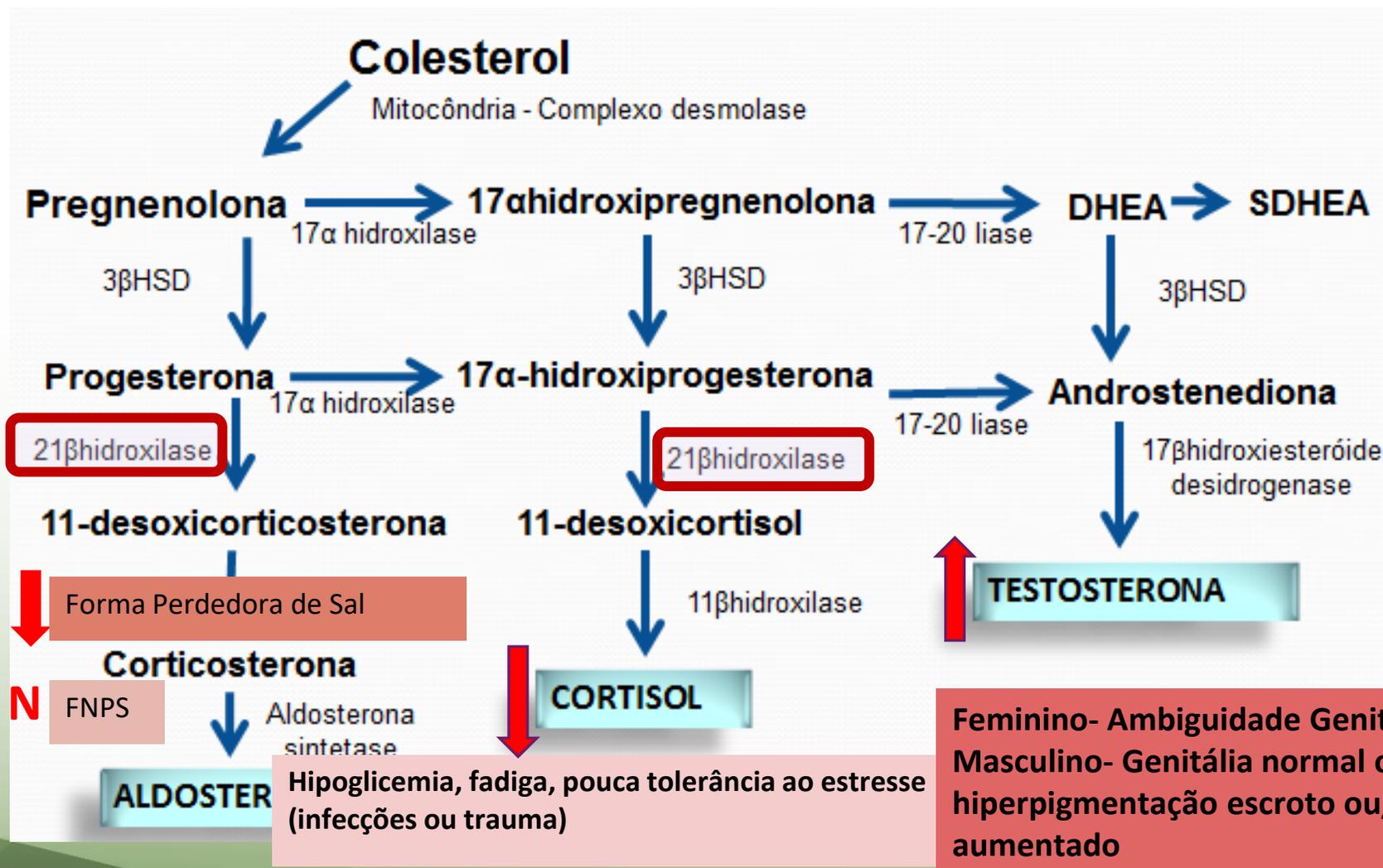
Deficiência 21- Hidroxilase



Forma Perdedora de Sal

- **Virilização pré e pós-natal**
- **Compreende 70-80% dos casos**
- **Desidratação por perda de sal nos primeiros dias de vida (2-150 dias ; mediana 23 dias)**

HCSR-21 Variante Clássica



HCSR-21 Variante Clássica (PS)

INSUFICIÊNCIA ADRENAL: PERDA DE SAL



Genitália ambígua >> suspeita clínica frequente



Maior dificuldade diagnóstica

HCSR-21 Variante Clássica

- ↓ - glicocorticoides
- ↑ - andrógenos
- ↓ ou normal – mineralocorticoides

Meninas: → Ao nascer: ambiguidade genital

- Aumento do clitóris
- Fusão da pregas labioescrotais
- Formação de seio urogenital

É inadmissível a atribuição inadequada do sexo é feita no momento do nascimento

Diagnóstico ↑ 17OHP

FORMA CLÁSSICA

→ Teste do pezinho

-3° a 5° dia de vida

- **Dosagem 17OHP**



→ Confirmação lab

- Dosagem 17 OHP

OBJETIVOS:

- Evitar atribuição errônea de sexo social
- Evitar morte por crise adrenal
- Falso +: prematuros (VR baseados no peso e IG), doença perinatal
- Falso -: uso de glicocorticóide antenatal (repetir 1-2 semanas)
- Sensibilidade: mais baixa nas meninas
- Maioria dos afetados tem níveis > 35ng/mL

- **Neonatos a termo pós terceiro dia de vida:**

< 20ng/mL

- **Neonatos afetados: maioria > 40-50ng/mL**

- **Neonatos gravemente afetados: > 100ng/mL**

Tabela De Referência Do Exame Neo17-ohp

<u>FAIXA DE PESO</u>	<u>VALOR DE REFERÊNCIA P/ RECONVOCAÇÃO (SORO)</u>	<u>VALOR DE RISCO (SORO)</u>
≥2.250g	14,0 ng/ml a 21,0 ng/ml	>21,0 ng/ml
1.250g a 2.249g	33,0 ng/ml a 41,0 ng/ml	>41,0 ng/ml
<1.250g	56,0 ng/ml a 73,0 ng/ml	>73,0 ng/ml

**Triagem neonatal é efetiva para
se reduzir o número de mortes
por perda de sal?**

Hiperplasia Adrenal Congênita

Conclusões:

- ✓ A triagem neonatal é efetiva em detectar casos não suspeitos clinicamente
- ✓ Diminui a mortalidade neonatal da forma perdedora de sal
- ✓ O sexo masculino se beneficia mais com a triagem
- ✓ 28% das meninas sem suspeita clínica da doença são diagnosticadas pela triagem



CARTA DE URGÊNCIA - SUSPEITA

O paciente [REDACTED] apresenta suspeita de ser portador de hiperplasia congênita de supra renais.

Não faz uso de medicação no momento, aguardando confirmação diagnóstica.

Caso apresente vômitos, inapetência, perda de peso, sinais de desidratação, febre sem causa aparente ou diarreia, deve ser levado imediatamente para a emergência do Hospital e entregar essa carta ao médico plantonista para avaliação de possível insuficiência supra renal aguda.

A crise adrenal é uma condição potencialmente grave e o tratamento deve ser rapidamente instituído para a reversão do estado de choque hipovolêmico.

Tratamento:

1. Fase rápida: 20 – 50ml/kg (1SG5%:1SF0,9%)
2. Fase de manutenção (100% requerimento básico)
3. Succinato de hidrocortisona sódica em bolus (5 a 10mg/kg – até máx 100mg) EV seguida de 60 mg/m² superfície corporal acrescentado no soro de manutenção para correr nas primeiras 24h. Pode haver necessidade de repetir o bolus inicial.
4. Florinef (9 alfa fluorcortisona) VO ou via sonda nasogástrica na dose de 1 comprimido a cada 24

Em caso de dúvidas ou crise de perda de sal entrar em contato com sobreaviso da endocrinologia pediátrica deste hospital. Fone: (48) 3251 9000.

Florianópolis, 07/10/2019.

Endocrinologista Pediátrica



**ESTADO DE SANTA CATARINA
SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE
HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO
SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA**

ENDOPED

HIJG
Endocrinologia Pediátrica
Florianópolis-SC

Carta de Urgência

O paciente _____ é portador de HSRC

Faz uso de Hidrocortisona..... e 9 α fludrocortisona (Florinef®).....

Em caso de estresses clínicos (infecções) ou cirúrgicos, poderá apresentar insuficiência adrenal aguda (crise de perda de sal).

Na vigência de infecções e necessidade de procedimentos cirúrgicos, para prevenção de insuficiência adrenal aguda, deverá ser triplicada a dose de hidrocortisona e se necessário (jejum ou vômitos) passar para via intramuscular ou endovenosa.

Caso apresente vômitos, inapetência, perda de peso, sinais de desidratação, febre sem causa aparente ou diarreia, deve ser levado imediatamente para a emergência do Hospital e entregar essa carta ao médico plantonista para avaliação de possível insuficiência adrenal aguda (crise de perda de sal).

A crise de perda de sal é uma condição potencialmente grave e o tratamento deve ser rapidamente instituído para a reversão do estado de choque hipovolêmico.

Tratamento da crise de perda de sal:

Visa a correção dos distúrbios hidroeletrólíticos , metabólicos e hormonais:

Hipovolemia: soro fisiológico de 20-50ml/kg, EV (fase rápida). Posteriormente avaliar o grau de depleção e repor conforme este grau. Em caso de choque: Ringer 10 a 20ml/kg/h.

Hiponatremia: quando for necessária correção mais rápida da hiponatremia, a quantidade de sódio infundida deve ser estimada pela fórmula;

$(Na\ desejado^* - Na\ encontrado) \times Peso \times 0,6$

*Na desejado: 130 mEq.



ESTADO DE SANTA CATARINA
SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE
HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO
SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA

ENDOPED
HIJG
Endocrinologia Pediátrica
Florianópolis-SC

Carta de Urgência

Hiperpotassemia: se o potássio estiver maior que 8 mEq/l ou houver alteração eletrocardiografia, pode-se usar resina de troca iônica ou glicose hipertônica.

Hipoglicemia: soro glicosado a 10%, 2 ml/kg EV em bolo, manter VIG de 8ml/kg/min até estabilização da glicemia, reduzir progressivamente até 5mg/kg/min.

Reposição hormonal:

Glicocorticóide: hidrocortisona.

Dose de ataque: recém nascido 20mg EV; lactente e pré-escolar, 50mg/EV; escolar e adolescente 100mg EV.

Após a dose de ataque iniciar com hidrocortisona: 60mg/m² superfície corporal/dia EV contínuo,

Mineralocorticóide: 9 α fludrocortisona (Florinef®) VO ou via sonda nasogástrica, na dose de 0,1 a 0,2 mg /dia em dose única diária.

Após melhora clínica utilizar Hidrocortisona 60mg/m² de superfície corporal (SC), via oral por dia, dividida em 3 doses ao dia, fazendo redução progressiva em 48-72horas de acordo com a evolução clínica até a dose fisiológica: Hidrocortisona 10 a 15mg/m² SC/dia. A adequação da dose vai depender do controle clínico e laboratorial.

Em caso de dúvidas ou crise de perda de sal entrar em contato com sobreaviso da endocrinologia pediátrica deste hospital. Fone: (48) 3251 9000.

Florianópolis, 07/10/2019.

Endocrinologista Pediátrica



ESTADO DE SANTA CATARINA
SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE
HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO
SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA

ENDOPED

HIJG
Endocrinologia Pediátrica
Florianópolis-SC

Carta de recomendação para as Secretarias de Saúde aos pacientes portadores de Hiperplasia Congênita de Supra Renal

O paciente [REDACTED] é portador de hiperplasia congênita de supra-renais.

Faz uso de **HIDROCORTISONA E FLORINEF**. Estes medicamentos são imprescindíveis para a manutenção da vida. Na falta destes a criança apresenta risco eminente de morte.

Desta forma é necessário que o fornecimento da medicação seja contínuo não podendo ser interrompido de forma alguma.

Florianópolis, 07/10/2019.

Endocrinologia Pediátrica

FOCO



**CONFIANÇA
NO SISTEMA**



100% RESULTADOS



Reproductive Health





SES - SC



ENDOPED - HIJG



endoicare@gmail.com

Perguntas e respostas