

# OS BENEFÍCIOS DA INCLUSÃO DAS HEMOGLOBINOPATIAS NA TRIAGEM NEONATAL

Karina Renata da Silva<sup>1</sup>  
Mirian Ueda Yamaguchi<sup>2</sup>

SILVA, K. R.; YAMAGUCHI, M. U. Os benefícios da inclusão das hemoglobinopatias na triagem neonatal. *Arq. Ciênc. Saúde Unipar, Umuarama*, v. 11, n. 1, p. 67-73, jan./abr. 2007.

**RESUMO:** As hemoglobinopatias têm distribuição em todo mundo, porém no Brasil se dispersou de maneira bastante significativa devido à grande mistura racial. O diagnóstico das hemoglobinas anormais envolve cuidados com a metodologia aplicada e requer profissionais capacitados. Estudos realizados na população brasileira revelam que, no Brasil, existem aproximadamente 10 milhões de indivíduos heterozigotos para os genes das hemoglobinopatias. O presente trabalho objetivou analisar, através de uma revisão bibliográfica, a prevalência das hemoglobinopatias em neonatos, e como os resultados positivos estão sendo acompanhados, destacando a necessidade e importância da triagem neonatal. Como medida de prevenção e controle das hemoglobinopatias no Brasil, o Ministério da Saúde instituiu a portaria 822/01, que inclui a triagem de hemoglobinopatias no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). A triagem de hemoglobinopatias é uma análise importante para a prevenção das hemoglobinopatias, as quais representam um problema de saúde pública.

**PALAVRAS-CHAVE:** Triagem Neonatal. Hemoglobinopatias. Saúde Pública.

## THE BENEFITS OF HEMOGLOBINOPATHIES INCLUSION ON NEONATAL SCREENING

**ABSTRACT:** Hemoglobinopathies are distributed all around the world, however, in Brazil, they spread significantly due to great racial mix. The diagnosis of abnormal hemoglobins involves diligence with the applied methodology and requires qualified professionals. Studies carried out with the Brazilian population demonstrate that there are about 10 million heterozygote individuals for the genes of hemoglobinopathies in Brazil. This paper aimed at analyzing through a bibliographical revision, the prevailing of hemoglobinopathies in newborns, as well as how positive results are followed, pointing the importance and need for Neonatal Screening. As a prevention measure and control of the hemoglobinopathies in Brazil, the Health Department instituted Decree 822/01, which includes hemoglobinopathies for the National Program of Neonatal Selection. The screening of hemoglobinopathies is an important analysis for the hemoglobinopathy prevention which represents a public health problem.

**KEYWORDS:** Neonatal Screening. Hemoglobinopathies. Public Health.

## Introdução

A triagem neonatal (TN) é um dos vários programas de triagem populacional existente. O teste do pezinho é o nome popular atribuído a esse programa de diagnóstico precoce, cujo primeiro passo consiste na obtenção de uma amostra de sangue através de uma picada no “pezinho” do recém-nascido, durante os primeiros dias de vida (SOUZA, SCHAWARTZ; GIUGLIANI, 2002).

O teste, introduzido no Brasil na década de 70, em sua versão mais simples, foi incorporado ao SUS em 1992, tornando-se fundamental para a detecção e prevenção precoce de várias doenças que podem interferir na qualidade de vida da criança. O exame detecta algumas doenças, como hipotireoidismo congênito primário, fenilcetonúria e hemoglobinopatias (anemia e traço falciforme). A vigilância epidemiológica de cada município é responsável por recolher o material coletado nas unidades, digitar as informações do paciente no banco de dados, enviar o exame ao laboratório central, receber, digitar e enviar os resultados para as unidades de saúde. Realiza também ações de vigilância como a produção de material educativo. Nos casos de exames alterados, como traço ou anemia falciforme, o resultado é acompanhado do aconselhamento médico,

cuja consulta é previamente marcada para orientação e esclarecimento aos pais. (RAMALHO; MAGNA; SILVA, 2002).

Em países desenvolvidos, as discussões acerca da necessidade e importância dos programas de triagem neonatal é indiscutível. Parece existir uma tendência para a triagem de um número cada vez maior de doenças, principalmente após o advento do espectrômetro de massa *in tandem*, equipamento que permite o diagnóstico de aproximadamente 30 doenças metabólicas a partir de uma única gota de sangue e de um único teste. Nos países em desenvolvimento, há uma questão mais básica: uma vez que as doenças metabólicas são raras e que os recursos disponíveis são escassos, os programas de triagem neonatal devem ou não devem ser implantados? (NAOUM et al., 1985; NARCHI; NKAMA, 1998; WANG et al., 1998).

A inclusão da triagem de hemoglobinopatias representa o reconhecimento da sua relevância como um problema de saúde pública no país. Como este programa está em fase inicial de implantação, é necessária uma ampla divulgação da frequência das hemoglobinopatias entre os profissionais da saúde pública, sobretudo entre aqueles que atuam na triagem neonatal, e nos serviços de puericultura e aconselhamento genético, para que medidas de prevenção e controle sejam tomadas.

<sup>1</sup>Pós- Graduação em Análises Clínicas do Cesumar; karina\_renata@hotmail.com.br,

<sup>2</sup>Mestre em Análises Clínicas, Centro Universitário de Maringá- Cesumar; mirianuy@irapida.com.br.

Para realizar o aconselhamento genético, é necessário estabelecer o diagnóstico correto, pois é a partir dele que se pode explicar aos pacientes o que é a doença, como pode evoluir, se há tratamento, ou não, qual o prognóstico a curto e longo prazo, e qual é o risco de recorrência na prole ou na irmandade (BACKES et al., 2005).

## Desenvolvimento

### História da triagem neonatal no Brasil e no Estado do Paraná

Assim como aconteceu em outros países em desenvolvimento, a introdução dos programas de triagem no Brasil ocorreu de forma desorganizada, sem estrutura de controle da qualidade e precedeu a discussão ética em torno do assunto. A primeira doença a ser triada foi a fenilcetonúria, a partir de um trabalho pioneiro da APAE/SP (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo), em 1976. Atualmente, a triagem neonatal pode ser feita também em laboratórios privados, cujos programas podem diagnosticar aproximadamente 30 doenças metabólicas ou pelo sistema público, que, dependendo do estado, podem ser diagnosticadas até 4 grupos de doenças: hipotireoidismo congênito, hiperfenilalaninemias, hemoglobinopatias e fibrose cística (RAMALHO; MAGNA; PAIVA; SILVA, 2003).

Embora o próprio estatuto da criança e do adolescente faça referência à obrigatoriedade do “teste do pezinho”, dados extra-oficiais do Ministério da Saúde indicam que entre um terço e metade dos cerca de 3.000.000 de recém nascidos brasileiros não realizaram este teste no ano 2000 (alguns recém nascidos podem ter realizado o teste em laboratórios privados que não informam seus dados para as estatísticas oficiais). Além da falta de cobertura, também existia a falta de um sistema de controle de qualidade, fundamental para a análise de outras variáveis importantes na otimização de um programa de triagem neonatal: idade de coleta da primeira amostra; tempo decorrido entre a coleta e a entrada do material no laboratório; tempo decorrido entre a entrada do material no laboratório e a comunicação do resultado aos pais; idade de início do tratamento, entre outros (BACKES et al., 2005).

Em 2001, ciente da necessidade de se fazer cumprir a lei de maneira adequada, o MS editou a portaria nº 822 visando à organização de uma rede de triagem neonatal no Brasil, com aumento do número de exames cobertos pelo SUS. De acordo com esta portaria, o pagamento da TN pelo governo federal está vinculado à organização de redes de coleta, diagnóstico e tratamento. Apenas os estados que apresentam cobertura maior que 50% realizam triagem para hemoglobinopatias. Aqueles com cobertura maior

que 70%, realizam triagem para fibrose cística. Os estados com coberturas inferiores podem triar apenas o hipotireoidismo congênito e a fenilcetonúria. (BRASIL, 2001).

A partir do ano de 2001, com a aprovação do Programa Nacional de Triagem Neonatal e com a implantação do programa pelo laboratório da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional no Paraná (FEPE-PR), concretizou-se a realização da triagem para fibrose cística no Paraná. O centro de pesquisas, onde é feito o teste do pezinho, foi criado em 1974, pelo Dr. Ehrenfried Othmar Wittig, e visa à pesquisa, assim como à investigação científica em torno dos problemas relacionados com o retardo mental (SOUZA; SCHWARTZ e GIUGLIANI, 2002).

A fundação atende, gratuita e mensalmente, 15.000 recém-nascidos, realizando o “Teste do Pezinho”. São triadas as enfermidades: hipotireoidismo congênito; fenilcetonúria; anemia falciforme; fibrose cística do programa nacional do MS; deficiência da biotinidase, realizada por conta própria pela FEPE, para todos os recém-nascidos paranaenses (SOUZA; SCHWARTZ e GIUGLIANI, 2002).

As hemoglobinopatias resultam de mutações nos genes que codificam as cadeias globínicas alfa (á) e beta (â) da molécula de Hb. Com padrão de herança autossômico recessivo, estão entre as doenças hereditárias mais comuns nos seres humanos, afetando aproximadamente 7% da população mundial. Atualmente, já foram descritas mais de 1.200 mutações nos genes das cadeias globínicas. No entanto, as mais frequentes e clinicamente significantes são as variantes estruturais para hemoglobinas S e C (Hb S e Hb C). A população brasileira caracteriza-se por apresentar grande heterogeneidade genética, oriunda da contribuição que lhes deram os seus grupos raciais formadores e dos diferentes graus de miscigenação nas várias regiões do país (WHO, 1983; DEYDE et al., 2002; SOUZA; SCHWARTZ e GIUGLIANI, 2002).

O maior estudo de prevalência e distribuição de hemoglobinopatias realizado no Brasil, em 1987, indicou que 3,08% dos indivíduos analisados apresentavam padrões hemoglobínicos alterados, e destes, 2,49% eram variantes estruturais. A condição Hb AS, que é o indivíduo heterozigoto com traço falciforme ou portador, foi a mais prevalente, representando 60,95% do total dos portadores, enquanto que a condição Hb AC, portadores assintomáticos, foi detectada em 14,27% dos casos. A frequência de Hb SS, que representa a anemia falciforme na população, foi de 0,04%. Estudos realizados na Bahia, onde se encontra uma significativa heterogeneidade étnica, demonstram que a frequência de Hb AS varia entre 9,8% na população geral, e entre 11 e 15,4% nos afro-descendentes. No estado de Pernambuco, observou-

se que 0,6% dos recém-nascidos analisados eram portadores de Hb AC e 5,3% apresentavam Hb S; deste último percentual, 97,1% tinham a forma AS e 2,9% eram portadores de Hb SC (DOMINGOS, 2004). No estado de São Paulo, um programa de triagem neonatal encontrou uma frequência de 1,98% para Hb AS, 0,57% para Hb AC e 0,01% para Hb SS. Em Minas Gerais observou-se a incidência de variantes estruturais em 3,6% dos indivíduos analisados e foi observado um caso Hb SC para cada 3.450 recém-nascidos. Um estudo piloto para triagem neonatal de hemoglobinopatias, realizado em Porto Alegre, Rio Grande do Sul, indicou que 2,5% dos indivíduos analisados tinham resultados alterados; destes, 1,2% era portador do gene para hemoglobinopatias, 0,4% era portador do gene da Hb C (SOMMER et al., 2006).

Segundo Baracioli et al. (2001), estudos realizados em populações brasileiras revelaram a possibilidade de que existam hoje no Brasil aproximadamente 10 milhões de pessoas portadoras de hemoglobinas anormais, e que anualmente nasçam cerca de 3 mil pessoas com a forma homozigota.

Infecções severas são a maior causa de mortalidade e morbidade nos pacientes com hemoglobinopatias. Os sítios mais comuns de infecção são pulmões, o trato genito-urinário, sistema nervoso central, ossos e articulações. Há diversas razões possíveis para essa propensão acentuada, como: atividade fagocitária alterada do sistema reticuloendotelial, principalmente em crianças com hipoesplenismo funcional; vaso oclusão, dificultando a chegada de leucócitos até a área isquêmica, no caso da anemia falciforme; deficiência de opsonização, por alterações na atividade de fixação da partícula C3 do sistema complemento e deficiência na granulação de leucócitos polimorfonucleares (DEYDE et al., 2002).

Uma análise dos óbitos registrados pelo sistema de informações de mortalidade do MS, no período de 1979 a 1995, fornece alguns aspectos dramáticos, do ponto de vista social e humanístico, a respeito da anemia falciforme no Brasil. Assim, por exemplo, 25% dos seus portadores não atingem os quatro anos de idade e quase 80% deles não completam 30 anos. Esses dados tornam-se ainda mais chocantes, quando se leva em consideração que a simples administração profilática de penicilina por via oral evitaria pelo menos 80% desses óbitos (ADORNO et al., 2005). Nos EUA, por exemplo, a penicilinoterapia profilática, associada à vacinação anti-pneumocócica em crianças com menos de 2 anos de idade portadoras de anemia falciforme, aumentou cerca de dez vezes a população adulta com a anemia falciforme (GESSNER, TEUTSCH; SHAFFER, 1996).

Um estudo realizado no estado de São Paulo demonstrou que os adultos com anemia falciforme,

em seguimento ambulatorial regular, apresentam não apenas uma boa sobrevivência, como também um grande potencial de integração à comunidade. Além disso, os recentes avanços hemoterapêuticos, sobretudo a eritrocitaférese computadorizada, atenuaram drasticamente algumas situações de risco para os indivíduos com a anemia falciforme, como gestação, cirurgias, pneumonias e outras infecções, acidentes vasculares cerebrais, entre outros (DOMINGOS, 2004).

### **Principais hemoglobinopatias e seu diagnóstico neonatal**

O diagnóstico neonatal das hemoglobinopatias merece algumas considerações especiais. Quanto a esse aspecto, é importante lembrar que o recém-nascido normal apresenta cerca de 80% da sua hemoglobina do tipo fetal (Hb F), só atingindo o padrão hemoglobínico típico da respiração pulmonar (97 a 99% de Hb A, 1 a 3% de Hb A2 e até 1% de Hb F) por volta dos seis meses de idade. Os pacientes com a anemia falciforme (homozigotos do gene da hemoglobina S – Hb SS) apresentam a hemoglobina S substituindo a hemoglobina normal A. Como a Hb F é um potente inibidor do processo de falcização das hemácias, o seu alto percentual nos primeiros meses de vida protege clinicamente os indivíduos com doenças falciformes. Esse fato, associado à imunidade passiva, recebida da mãe por via placentária, permite que a penicilinoterapia profilática tenha início por volta dos três meses de idade (OLNEY, 1999; STREETLY; DICK, 2005).

Os homozigotos do gene da talassemia beta, bem como de outras hemoglobinopatias, também são protegidos pelos níveis elevados de Hb F nos primeiros meses de vida. Pode-se dizer, portanto, que para as principais hemoglobinopatias que ocorrem em nosso país, o diagnóstico pode ser considerado precoce se realizado até os três ou quatro meses de idade. Tal situação é totalmente diferente da fenilcetonúria e do hipotireoidismo congênito, por exemplo, que exigem uma intervenção terapêutica muito mais precoce. A única hemoglobinopatia fatal a partir dos sete meses de gestação é a hidropsia fetal causada pela Hemoglobina de Bart's, que é uma forma específica de talassemia alfa extremamente rara no Brasil (REED et al., 2000).

Quanto à Hb C, é importante lembrar que esta ocupa, na eletroforese em pH alcalino, a mesma posição que a hemoglobina normal A2. Assim sendo, os heterozigotos com o traço de hemoglobina C (Hb AC) não devem ser confundidos com os heterozigotos da talassemia beta (Hb AT), que apresentam níveis aumentados de Hb A2. Embora essa confusão diagnóstica realmente ocorra, é difícil de ser compreendida, pois os portadores de Hb AC apresentam, após os seis meses de vida, níveis de Hb C por volta de 40 a 50%,

enquanto que os Hb AT apresentam níveis de Hb A2 de, no máximo, 7%. Por isso é importante a realização da eletroforese em pH ácido na qual ocorre um aumento na faixa de Hb A2 na eletroforese alcalina (OLNEY, 1999; STREETLY; DICK, 2005).

Do ponto de vista do diagnóstico neonatal, no entanto, o aspecto mais problemático é o dos homozigotos do gene da talassemia beta, portadores da talassemia maior (homozigotos TT). Curiosamente, a portaria do MS refere-se à triagem neonatal das doenças falciformes e de “outras hemoglobinopatias”, sem especificar exatamente quais são elas. A talassemia maior, no entanto, que representa um grande problema no Sul e no Sudeste do Brasil, tanto pela frequência quanto pela gravidade clínica, é praticamente impossível de ser triada nos recém-nascidos pelas técnicas hematológicas usuais, uma vez que pode ser confundida com portadores de Hb C, exigindo procedimentos de biologia molecular. Este problema pode ser contornado de uma forma muito simples, ou seja, investigando rotineiramente o traço de talassemia beta (heterozigose AT) nas gestantes em seguimento pré-natal (BARACIOLI et al., 2001; DOMINGOS, 2004).

### **O aconselhamento genético e a responsabilidade médica**

Muitos clínicos brasileiros ainda percebem o aconselhamento genético dos pacientes ou de seus pais como um procedimento secundário, opcional ou de responsabilidade exclusiva do geneticista. No entanto, a possibilidade de uma alteração genética ter caráter hereditário acrescenta componentes adicionais à conduta clínica e à responsabilidade médica. De fato, as pessoas que apresentam risco de gerar filhos com tais doenças têm o direito de ser informadas, por meio do aconselhamento genético, a respeito dos aspectos hereditários e demais conotações clínicas do problema em questão. O aconselhamento genético é, portanto, um componente importante da conduta médica, sendo a sua omissão uma falha grave (SOUZA; SCHWARTZ e GIUGLIANI, 2002; RAMALHO; MAGNA; PAIVA-e-SILVA, 2003).

Em casos de recorrência de um problema hereditário na prole, os casais que não tinham consciência prévia do risco podem sentir-se privados de informações e lesados em seu direito de escolha. Nesses casos, o nascimento de mais uma criança com a mesma hereditária não é considerado, por esses casais, uma fatalidade, mas uma injustiça. Na Inglaterra, por exemplo, é comum casais processarem o clínico por negligência. Por outro lado, o aconselhamento genético apresenta importantes implicações psicológicas, sociais e jurídicas, acarretando um alto grau de responsabilidade às instituições e aos clínicos que

oferecem. Assim sendo, é imprescindível que este seja fornecido por profissionais habilitados e com experiência, dentro dos mais rigorosos padrões éticos e científicos (BHARDWAJ, ZHANG e McCABE, 2003).

Aportaria MS 822/01 regulamenta o seguimento das crianças triadas em um ambulatório multidisciplinar especializado, sendo que um dos profissionais da equipe, preferencialmente um profissional médico, deverá ter recebido uma capacitação técnica em aconselhamento genético específico para triagem neonatal, em um serviço reconhecido de genética médica (PEREIRA; SAENZ, 1996; RAMALHO; MAGNA; PAIVA-e-SILVA, 2003).

O objetivo assistencial desse aconselhamento pode ter ou não conseqüências preventivas ou eugênicas. Os indivíduos são conscientizados do problema, sem serem privados do seu direito de decisão reprodutiva. Para que isso possa ocorrer, é fundamental que o profissional que atue em aconselhamento genético assuma uma postura não diretiva e não coerciva, e discuta com os pacientes ou familiares, os vários aspectos, além do risco genético em si, mas também formas de tratamento disponível e a sua eficiência, o grau de sofrimento físico, psicológico e social imposto pela doença, o prognóstico, a importância do tratamento precoce, entre outros (PANEPINTO et al., 2000; RAMALHO; MAGNA; PAIVA-e-SILVA, 2003).

Não há consenso sobre a realização da triagem neonatal para hemoglobinopatias, pois ainda existe a dúvida de que os benefícios não superem os custos e os efeitos indesejados. Até o momento, apenas alguns países como a Austrália, Nova Zelândia, França, Áustria, Polônia, Estados Unidos e Inglaterra têm um programa nacional de triagem neonatal para hemoglobinopatias, porém nem sempre o programa está uniformemente estabelecido em todo o território nacional. Na maioria dos países, falta uma legislação específica e critérios para a orientação sobre como deve ser feita a triagem neonatal para hemoglobinopatias (BRYANT et al., 2004).

Os critérios para a implantação de um programa de triagem neonatal, preenchidos pelas hemoglobinopatias, foram estabelecidos pela OMS. No Brasil, a triagem neonatal para hemoglobinopatias foi implantada com a publicação, no Diário Oficial da União, em 07/06/2001, da portaria 822, que rege as normas para realização da triagem neonatal no país. No Paraná, coube à FEPE a implantação e aplicação da mesma. Essa portaria estabelece que, além da detecção dos casos suspeitos, deve ser realizada a confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento dos pacientes (YANG et al., 2000; RAMALHO; MAGNA; PAIVA-e-SILVA, 2003).

São argumentos a favor da realização da triagem

neonatal para hemoglobinopatias, os indiscutíveis ganhos em relação ao diagnóstico precoce, as repercussões sobre o estado nutricional e a prevenção da desnutrição, com suas implicações sobre o aparelho respiratório e cognitivo. No Paraná, a média da idade de diagnóstico de hemoglobinopatias era de 1,6 anos antes do ano de 1992. Com o advento da triagem neonatal, é possível a confirmação do diagnóstico no segundo mês de vida. Além disso, o número médio de diagnósticos no serviço aumentou de 8 para 18 casos por ano. Somam-se ainda benefícios como tratamento precoce em centros de referência, prevenção de complicações, aconselhamento genético, além de permitir calcular a incidência, evitar a demora no diagnóstico e trazer melhor conhecimento sobre a história natural da doença (BACKES et al., 2005; JOINER, 2000).

Há argumentos contra a realização da triagem neonatal, desde o medo e a ansiedade gerados no período de realização dos exames até a exclusão de uma criança falso-positiva, e a descoberta de heterozigotos portadores do gene, nos programas de triagem que envolve a pesquisa de mutações para hemoglobinopatias (BACKES et al., 2005).

O diagnóstico pode ser feito em várias oportunidades: antenatal, quando já houver casos na família (por biópsia de vilosidade coriônica, seguida de análise genética), o que poderia reduzir a prevalência de hemoglobinopatias após o aconselhamento genético; no primeiro ano de vida, por manifestações precoces, como o íleo meconial; pela realização da triagem neonatal; quando há manifestações clínicas da doença (ACOG, 2001; ASPINALL, DYSON e ANIONWU, 2003; HARTWELL et al., 2005).

Entre as principais dificuldades encontradas nas pesquisas, estão a padronização na colheita das amostras, envio do material ao centro de referência e, principalmente, na reconvocação de pacientes com exames alterados, em grande parte pela dificuldade de localização dos mesmos e a difícil comunicação com algumas áreas mais distantes (BACKES et al., 2005).

Vários protocolos são propostos por ser um grupo de doença com diferentes mutações regionais e com diferentes frequências de aparecimento dos genes das doenças. Ainda não há uniformização de protocolos entre os países e, muitas vezes, em diferentes regiões, dentro de um mesmo país. Além da dificuldade da divulgação dos dados, uma vez que esses permanecem restritos ao laboratório que realiza os exames (SOUZA, SCHWARTZ e GIUGLIANI, 2002).

São poucos os estudos que correlacionam o custo da realização da triagem neonatal com os diagnósticos encontrados. Questiona-se se o treinamento de pediatras para o reconhecimento precoce da doença não teria efeito e resultados semelhantes à realização da triagem neonatal. Como, no Brasil,

demora-se em média 4 anos para realizar o diagnóstico de uma hemoglobinopatia, e com isso, em termos de desenvolvimento nutricional, a colonização bacteriana e o retardo cognitivo podem se tornar catastrófico para o portador de hemoglobinopatias, parecem ser inegáveis os benefícios da triagem neonatal no nosso país. Torna-se difícil fazer uma comparação de custos, visto que não é possível medir os custos diretos e indiretos que uma criança com hemoglobinopatias, sem o diagnóstico precoce, geraria ao sistema de saúde (HARTWELL et al., 2005).

Chama a atenção o fato de que um teste de triagem para uma doença pode, eventualmente, também identificar indivíduos com doenças que não fazem parte dos programas de triagem e/ou que não preencham os critérios necessários para serem triadas (a triagem para anemia falciforme, por exemplo, permite a identificação de portadores de outras hemoglobinopatias). Como qualquer método de rastreio, ocorrem os resultados falso-positivos: a TN acaba também por colocar sob suspeita crianças que, na realidade, que não apresentam alterações. A ansiedade gerada por um resultado alterado (em muitos casos, falsamente alterado) é uma complicação que deve ser levada em consideração quando da implantação e/ou análise de um programa de TN. Este tipo de dano psicológico poderia ser diminuído pela informação: todos os pais deveriam ser informados, antes da coleta da TN, sobre as doenças que estão sendo pesquisadas, sobre a chance de ocorrência de falso-negativos e falso-positivos, e sobre a eventual necessidade de coleta de amostra de sangue do RN (PANEPINTO et al., 2000).

É evidente o impacto das anemias hereditárias no crescimento e desenvolvimento da criança e do adolescente homozigotos, e como a população brasileira se caracteriza pela miscigenação racial, com distribuição étnica diferente nas várias regiões geográficas do país, isso torna a população brasileira única sob o ponto de vista antropológico e, conseqüentemente, os distúrbios das hemoglobinas apresentam diferenciada prevalência, variando de região para região dentro do Brasil.

O diagnóstico precoce tem proporcionado, aos profissionais que acompanham essas crianças, um melhor conhecimento sobre a doença e sua história natural. Aos pais, proporciona um esclarecimento sobre a sua realidade, os cuidados a serem tomados, principalmente no primeiro ano de vida, bem como a oportunidade de realizar um planejamento familiar. Além disso, a triagem neonatal é uma forma de divulgação sobre as hemoglobinopatias, uma vez que passa a fazer parte da rotina de interpretação do teste do pezinho para mais de 98% das crianças nascidas no Paraná (RAMALHO; MAGNA; PAIVA-e-SILVA, 2003).

O sucesso desse programa depende da

receptividade, disponibilidade e interesse da população-alvo para este tipo de estudo e, por este motivo, a implantação de programas preventivos deste gênero é muito difícil. A linguagem utilizada na comunicação dos resultados e aconselhamento genético são de fundamental importância; porém, a opinião e o entendimento da pessoa que recebe a informação é decisiva para eficácia de tais programas, que devem incluir educação populacional, familiar e profissional, aconselhamento genético dos casais portadores de risco e acompanhamento clínico adequado a cada caso. A triagem das hemoglobinopatias é de grande importância quando realizada com base no diagnóstico pré-natal, neonatal e em gestantes, para a detecção de portadores assintomáticos, possibilitando a orientação adequada a cada caso, minimizando, os graves problemas clínicos, psico-sociais e financeiros relacionados à doença (HARTWELL et al., 2005).

### Considerações finais

Como a TN de hemoglobinopatias é uma estratégia de prevenção da doença, entendida como prevenção de óbito (ou de incapacidade) ou melhora da qualidade de vida, isto certamente faz com que a triagem seja bem aceita pela população em geral.

Espera-se que o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), associado às medidas terapêuticas e ao seguimento ambulatorial regular, garantam maior sobrevivência e melhor qualidade de vida aos portadores de hemoglobinopatias. Embora não exista ainda cura para as hemoglobinopatias, o diagnóstico precoce e a terapia adequada representam papel fundamental na redução da mortalidade nestas crianças. Assim, alertados a tempo sobre o risco de recorrência da doença na família, os pais podem se beneficiar do aconselhamento genético e/ou do diagnóstico pré-natal para uma futura gestação.

A realização do diagnóstico laboratorial destas alterações hemoglobínicas, o mais precocemente possível, é de primordial importância, devido à alta mortalidade na infância. O tratamento adequado e o diagnóstico precoce reduzem, expressivamente, a morbidade e a mortalidade.

Assim a organização de um programa preventivo para hemoglobinopatias requer suporte de órgãos oficiais de saúde, diagnóstico realizado por pessoal capacitado e aconselhamento genético de pacientes e casais de risco. O suporte clínico e de puericultura são fundamentais para o sucesso do programa.

### Referências

- ACOG, Committee opinion. Genetic Screening for Hemoglobinopathies. **International Journal of Gynecology & Obstetrics**, Washington, v.74, nº 238, p. 309-310, July 2001. Disponível em: <http://www.elsevier.com/locate/ijgo>. Acesso em: 25 Abril de 2006.
- ADORNO, E. V. et al. Hemoglobinopathies in newborns from Salvador, Bahia, Northeast Brazil. **Caderno de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 21, n. 1, p. 292-298, jan/fev. 2005.
- ASPINALL, P. J.; DYSON, S. M.; ANIONWU, E. N. The feasibility of using ethnicity as a primary tool for antenatal selective screening for disorders: pointers from the research evidence. **Social Science & Medicine**, v. 56, p. 285-297, 2003.
- BACKES, C. E. et al. Triagem Neonatal como um problema de saúde pública. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, São José do Rio Preto, v. 27, n. 1, p. 43-47, 2005.
- BARACIOLI, L. M. S. V. et al. Prevenção de Hemoglobinopatias a partir do estudo em gestantes. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, São José do Rio Preto, v. 23, n. 1, p. 31-39, 2001.
- BHARDWAJ, U.; ZHANG, Y. H.; McCABE, E. R. B. Neonatal hemoglobinopathy screening: molecular genetic technologies. **Molecular genetics and Metabolism**, 80, p. 129-137, 2003.
- BRYANT, K. G. et al. A primer on Newborn Screening. **The National Association of Neonatal Nurses**, v. 15, n. 1, p. 64-67, 2004.
- CLAGUE, A.; THOMAS, A. Neonatal biochemical screening for disease. **Clinica Chimica Acta**, 315, p. 99-110, 2002.
- DEYDE, V. et al. Epidemiological profile of hemoglobinopathies in the Mauritanian population. **Annals of Hematology**, 2002.
- DOMINGOS, C. R. B. Thalassemia screening in Brazil Results for 20 years. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, São José do Rio Preto, v. 26, n. 4, p. 288-289, 2004.
- GESSNER, B. D.; TEUTSCH, S. M.; SHAFFER, P. A. A cost-effectiveness evaluation of newborn hemoglobinopathy screening from the perspective of state health care systems. **Early Human Development**, 45, p. 257-275, 1996.
- HARTWELL, S. K. et al. Review on screening and analysis techniques for hemoglobin variants and thalassemia. **Talanta**, 65, p. 1149-1161, 2005.
- JOINER, C. H. Universal newborn screening for hemoglobinopathies. **The Journal of Pediatrics**, Cincinnati, v.136, nº2, p. 145-146, February 2000. Disponível em: <http://www.elsevier.com/locate/ijgo>. Acesso em: 25 Abril de 2006.
- MS (Ministério da Saúde). Criação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Brasília:
- Portaria GM/MS n.º 822/GM de 06/06/2001**. Disponível em: <http://www.saude.gov.br>. Acesso em 25 Abril de 2006.
- NAOUM, P.C. et al. Detecção e Conscientização de Portadores de Hemoglobinopatias nas Regiões de São José do Rio Preto e Presidente Prudente, SP (Brasil). **Revista Saúde Pública**, São Paulo, v.19, p. 364-373, 1985.
- NARCHI, H.; NKAMA, E. E. Maternal sickle cell anemia and

neonatal isoimmunization. **International Journal of Gynecology & Obstetrics**, São Paulo, v.19, p. 364-373, 1985.

OLNEY, R. S. Preventing Morbidity and Mortality From Sickle Cell Disease. **American Journal of Preventive Medicine**, Atlanta, v.16, nº 2, p. 116-121, 1999. Disponível em: <http://www.elsevier.com/locate/ijgo>. Acesso em: 25 Abril de 2006.

PANEPINTO, J.A. et al. A. Universal versus targeted screening of infants for sickle cell disease: A cost-effectiveness analysis. **Journal Pediatric**, Colorado, v.8, p. 136-201, 2000. Disponível em: <http://www.elsevier.com/locate/ijgo>. Acesso em: 25 Abril de 2006.

PEREIRA, F. D.; SAENZ, I. Hemoglobinopatias en niños. **Colombia Médica**, Comlombia, v.27, nº 3-4, p. 1-5, 1996. Disponível em: <http://www.colombiamedica.univalle.edu.co/vol27no3-4/hemoglobinopatias.pdf>. Acesso em: 25 Abril de 2006.

RAMALHO, A. S.; MAGNA, L. A.; PAIVA-E- SILVA, R. B. A Portaria nº 822/01 do Ministério da Saúde e as Peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. **Caderno de Saúde pública**, Rio de Janeiro, v.19, nº 4, p. 1195-1199, jul-ago 2003.

REED, W. et al. Sickle-cell disease not identified by newborn screening because of prior transfusion. **Journal Pediatric**, Oakland, v.136, nº 50 p. 248-250, 2000. Disponível em: <http://www.elsevier.com/locate/ijgo>. Acesso em: 25 Abril de 2006.

SOMMER, C. K. et al. Triagem Neonatal para hemoglobinopatias: experiência de um anon a rede de saúde publica do Rio Grande do Sul, Brasil. **Caderno de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v.22, nº 8, p. 1709-1714, 2006.

SOUZA, C. F. M.; SCHWARTZ, I.V.; GIUGLIANI; R. Triagem Neonatal de distúrbios metabólicos. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v.07, nº12, p. 16-26. 2002. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid). Acesso em: 25 Abril de 2006.

STREETLY, A.; DICK, M. Screening for haemoglobinopathies. **Current Paediatrics**, London, v.15, p. 32-39, 2005. Disponível em: <http://www.elsevier.com/locate/ijgo>. Acesso em: 25 Abril de 2006.

WANG, W. C.; et al. Abnormalities of the central nervous system in very young children with sickle cell anemia. **The Journal of Pediatrics**, Cincinatti, v.132, nº 6, p. 994-998, 1998. Disponível em: <http://www.elsevier.com/locate/ijgo>. Acesso em: 25 Abril de 2006.

WHO, WORLD HEALTH ORGANIZATION. Community control of hereditary anaemias. **Memorandum from a WHO meeting Bull, World Health Organ**, 61: 63-80, 1983.

YANG, Y.M. et al. Prenatal sickle cell screening education effect on the follow-up rates of infantis with sickle cell trait. **Patient education and Counseling**, Ireland, v.39, p. 185-189, 2000. Disponível em: <http://www.elsevier.com/locate/ijgo>. Acesso em: 25 Abril de 2006.

---

Recebido em: 03/10/2006

Aceito em: 04/08/2007

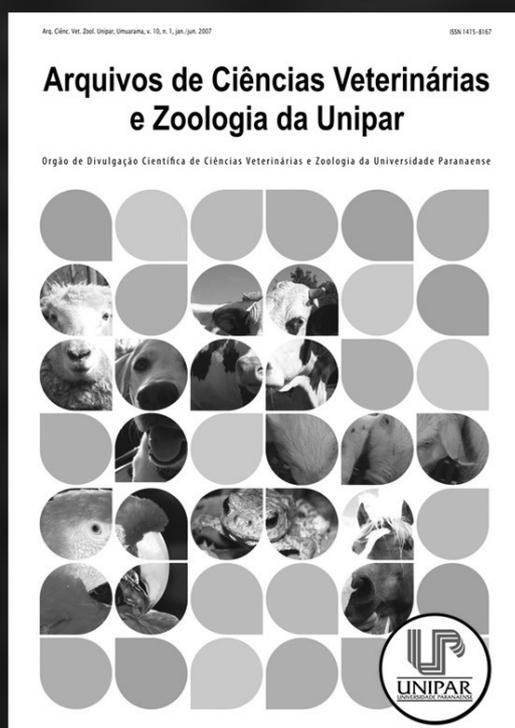
Received on: 03/10/2006

Accepted on: 04/08/2007

# Arquivos de Ciências Veterinárias e Zootecnia da Unipar

Orgão de Divulgação Científica de Ciências Veterinárias e Zootecnia da Universidade Paranaense

ISSN 1415-8167



- **Publica trabalhos na área de Medicina Veterinária, Zootecnia, Zootecnia, Zootecnia**
- **Periodicidade: Semestral**
- **e-mail: [arqvet@unipar.br](mailto:arqvet@unipar.br)  
<http://revistas.unipar.br/veterinaria>**

O CONHECIMENTO NÃO É NADA SE NÃO FOR COMPARTILHADO

