

Edilson Antonio Catapan
Organizador

Fundamentos e práticas nas ciências da saúde

VOL. 1



SAO JOSÉ DOS PINHAIS
2021



Edilson Antonio Catapan

(Organizador)

**Avanços e desafios
na área da saúde**

Vol. 01

Brazilian Journals Editora

2021

2021 by Brazilian Journals Editora
Copyright © Brazilian Journals Editora
Copyright do Texto © 2021 Os Autores
Copyright da Edição © 2021 Brazilian Journals Editora
Editora Executiva: Barbara Luzia Sartor Bonfim Catapan
Diagramação: Aline Barboza Coelli
Edição de Arte: Aline Barboza Coelli
Revisão: Os Autores

O conteúdo dos livros e seus dados em sua forma, correção e confiabilidade são de responsabilidade exclusiva dos autores. Permitido o download da obra e o compartilhamento desde que sejam atribuídos créditos aos autores, mas sem a possibilidade de alterá-la de nenhuma forma ou utilizá-la para fins comerciais.

Conselho Editorial:

Prof^a. Dr^a. Fátima Cibele Soares - Universidade Federal do Pampa, Brasil
Prof. Dr. Gilson Silva Filho - Centro Universitário São Camilo, Brasil
Prof. Msc. Júlio Nonato Silva Nascimento - Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Pará, Brasil
Prof^a. Msc. Adriana Karin Goelzer Leining - Universidade Federal do Paraná, Brasil
Prof. Msc. Ricardo Sérgio da Silva - Universidade Federal de Pernambuco, Brasil
Prof. Esp. Haroldo Wilson da Silva - Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho, Brasil
Prof. Dr. Orlando Silvestre Fragata - Universidade Fernando Pessoa, Portugal
Prof. Dr. Orlando Ramos do Nascimento Júnior - Universidade Estadual de Alagoas, Brasil
Prof^a. Dr^a. Angela Maria Pires Caniato - Universidade Estadual de Maringá, Brasil
Prof^a. Dr^a. Genira Carneiro de Araujo - Universidade do Estado da Bahia, Brasil
Prof. Dr. José Arilson de Souza - Universidade Federal de Rondônia, Brasil
Prof^a. Msc. Maria Elena Nascimento de Lima - Universidade do Estado do Pará, Brasil
Prof. Caio Henrique Ungarato Fiorese - Universidade Federal do Espírito Santo, Brasil
Prof^a. Dr^a. Silvana Saionara Gollo - Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Rio Grande do Sul, Brasil
Prof^a. Dr^a. Mariza Ferreira da Silva - Universidade Federal do Paraná, Brasil
Prof. Msc. Daniel Molina Botache - Universidad del Tolima, Colômbia
Prof. Dr. Armando Carlos de Pina Filho - Universidade Federal do Rio de Janeiro, Brasil
Prof. Dr. Hudson do Vale de Oliveira - Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia de Roraima, Brasil
Prof^a. Msc. Juliana Barbosa de Faria - Universidade Federal do Triângulo Mineiro, Brasil
Prof^a. Esp. Marília Emanuela Ferreira de Jesus - Universidade Federal da Bahia, Brasil
Prof. Msc. Jadson Justi - Universidade Federal do Amazonas, Brasil
Prof^a. Dr^a. Alexandra Ferronato Beatrici - Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Rio Grande do Sul, Brasil
Prof^a. Msc. Caroline Gomes Mâcedo - Universidade Federal do Pará, Brasil
Prof. Dr. Dilson Henrique Ramos Evangelista - Universidade Federal do Sul e Sudeste do Pará, Brasil
Prof. Dr. Edmilson Cesar Bortoletto - Universidade Estadual de Maringá, Brasil

Prof. Msc. Raphael Magalhães Hoed - Instituto Federal do Norte de Minas Gerais, Brasil
Profª. Msc. Eulália Cristina Costa de Carvalho - Universidade Federal do Maranhão, Brasil
Prof. Msc. Fabiano Roberto Santos de Lima - Centro Universitário Geraldo di Biase, Brasil
Profª. Drª. Gabrielle de Souza Rocha - Universidade Federal Fluminense, Brasil
Prof. Dr. Helder Antônio da Silva, Instituto Federal de Educação do Sudeste de Minas Gerais, Brasil
Profª. Esp. Lida Graciela Valenzuela de Brull - Universidad Nacional de Pilar, Paraguai
Profª. Drª. Jane Marlei Boeira - Universidade Estadual do Rio Grande do Sul, Brasil
Profª. Drª. Carolina de Castro Nadaf Leal - Universidade Estácio de Sá, Brasil
Prof. Dr. Carlos Alberto Mendes Moraes - Universidade do Vaie do Rio do Sino, Brasil
Prof. Dr. Richard Silva Martins - Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia Sul Rio Grandense, Brasil
Profª. Drª. Ana Lídia Tonani Tolfo - Centro Universitário de Rio Preto, Brasil
Prof. Dr. André Luís Ribeiro Lacerda - Universidade Federal de Mato Grosso, Brasil
Prof. Dr. Wagner Corsino Enedino - Universidade Federal de Mato Grosso, Brasil
Profª. Msc. Scheila Daiana Severo Hollveg - Universidade Franciscana, Brasil
Prof. Dr. José Alberto Yemal - Universidade Paulista, Brasil
Profª. Drª. Adriana Estela Sanjuan Montebello - Universidade Federal de São Carlos, Brasil
Profª. Msc. Onofre Vargas Júnior - Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia Goiano, Brasil
Profª. Drª. Rita de Cássia da Silva Oliveira - Universidade do Estado do Pará, Brasil
Profª. Drª. Leticia Dias Lima Jedlicka - Universidade Federal do Sul e Sudeste do Pará, Brasil
Profª. Drª. Joseina Moutinho Tavares - Instituto Federal da Bahia, Brasil
Prof. Dr. Paulo Henrique de Miranda Montenegro - Universidade Federal da Paraíba, Brasil
Prof. Dr. Claudinei de Souza Guimarães - Universidade Federal do Rio de Janeiro, Brasil
Profª. Drª. Christiane Saraiva Ogradowski - Universidade Federal do Rio Grande, Brasil
Profª. Drª. Celeide Pereira - Universidade Tecnológica Federal do Paraná, Brasil
Profª. Msc. Alexandra da Rocha Gomes - Centro Universitário Unifacvest, Brasil
Profª. Drª. Djanavia Azevêdo da Luz - Universidade Federal do Maranhão, Brasil
Prof. Dr. Eduardo Dória Silva - Universidade Federal de Pernambuco, Brasil
Profª. Msc. Juliane de Almeida Lira - Faculdade de Itaituba, Brasil
Prof. Dr. Luiz Antonio Souza de Araujo - Universidade Federal Fluminense, Brasil
Prof. Dr. Rafael de Almeida Schiavon - Universidade Estadual de Maringá, Brasil
Profª. Drª. Rejane Marie Barbosa Davim - Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Brasil
Prof. Msc. Salvador Viana Gomes Junior - Universidade Potiguar, Brasil
Prof. Dr. Caio Marcio Barros de Oliveira - Universidade Federal do Maranhão, Brasil
Prof. Dr. Cleiseano Emanuel da Silva Paniagua - Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia de Goiás, Brasil
Profª. Drª. Ercilia de Stefano - Universidade Federal Fluminense, Brasil
Prof. Msc. Marcelo Paranzini - Escola Superior de Empreendedorismo, Brasil
Prof. Msc. Juan José Angel Palomino Jhong - Universidad Nacional San Luis Gonzaga - Ica, Perú
Prof. Dr. Edson da Silva - Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri, Brasil
Prof. Dr. João Tomaz da Silva Borges - Instituto Federal de Ciência e Tecnologia de Minas Gerais, Brasil

Profª Drª Consuelo Salvaterra Magalhães - Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro, Brasil
Prof. Dr. José Gpe. Melero Oláquez - Instituto Tecnológico Nacional de México, Cidade do México
Prof. Dr. Adalcio Machado - Universidade Alto Vale do Rio do Peixe, Brasil
Profª Drª Claudia da Silva Costa - Centro Universitário Planalto do Distrito Federal, Brasil
Profª. Msc. Alicia Ravelo Garcia - Universidad Autónoma de Baja California, México
Prof. Dr. Artur José Pires Veiga - Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia, Brasil
Profª Drª María Leticia Arena Ortiz - Universidad Nacional Autónoma de México, México
Profª Drª Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia de Goiás - IFG, Brasil
Profª Drª Muriel Batista Oliveira - Faculdade de Ciências Contábeis de Nova Andradina, Brasil
Prof. Dr. José Amilton Joaquim - Universidade Eduardo Mondlane, Brasil
Prof. Msc. Alceu de Oliveira Toledo Júnior - Universidade estadual de Ponta Grossa, Brasil
Prof. Dr. Márcio Roberto Rocha Ribeiro - Universidade Federal de Catalão, Brasil
Prof. Dr. Alecson Milton Almeida dos Santos - Instituto Federal Farroupilha, Brasil
Profª. Msc. Sandra Canal - Faculdade da Região Serrana, Brasil

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

C357a Catapan, Edilson Antonio

Avanços e desafios na área da saúde / Edilson Antonio
Catapan. São José dos Pinhais: Editora Brazilian Journals,
2021.
360 p.

Formato: PDF

Requisitos de sistema: Adobe Acrobat Reader

Modo de acesso: World Wide Web

Inclui: Bibliografia

ISBN:

1. Saúde. 2. Tratamento em doenças. I. Catapan, Edilson
Antonio II. Título

Brazilian Journals Editora
São José dos Pinhais – Paraná – Brasil
www.brazilianjournals.com.br
editora@brazilianjournals.com.br

CAPÍTULO 15

RASTREIO NEONATAL: A IMPORTÂNCIA DA PRECOCIDADE DO TESTE DE GUTHRIE

Sandra Daniela Gil Oliveira

Aluna do Curso de Licenciatura em Enfermagem
Instituto Politécnico de Bragança, Campus de Santa Apolónia
E-mail: a29119@alunos.ipb.pt

Celeste da Cruz Meirinho Antão

Doutora em Psicologia
Docente na licenciatura de enfermagem na Escola Superior de Saúde
Instituto Politécnico de Bragança, Campus de Santa Apolónia
UICISA: E- Escola Superior de Saúde, Bragança, Portugal
E-mail: celeste@ipb.pt

RESUMO: O rastreio neonatal – teste de Guthrie é um exame que se realiza aos recém-nascidos. Este consiste na recolha de gotas de sangue recolhidas do calcanhar do bebé e tem como finalidade o diagnóstico precoce de patologias genéticas e metabólicas. Este trabalho tem como objetivos 1) Sensibilizar para a precocidade do rastreio neonatal bem como do papel do enfermeiro. 2) Comparar a tendência dos rastreios de diagnóstico precoce realizados em Bragança - Portugal com o total do resto do País, em função dos nascimentos ocorridos entre 1990- 2019. Trata-se de um estudo exploratório através da pesquisa bibliográfica acerca da temática. Verificou-se que desde os anos 90 houve um aumento no número de recém-nascidos rastreados tanto a nível do distrito como no resto do país o que permitiu detetar precocemente doenças. Salienta-se a necessidade da continuidade na precocidade deste rastreio bem como a importância da precocidade da primeira consulta realizada pela equipa de enfermagem para deste modo potenciar, duplamente, o rastreio e a deteção de eventuais doenças.

PALAVRAS-CHAVE: Teste Guthrie; Teste pezinho; Enfermagem; Vigilância; Rastreio.

ABSTRACT: Neonatal screening - Guthrie's test is an examination performed on newborns. This consists of collecting drops of blood from the baby's heel and is intended for the early diagnosis of genetic and metabolic pathologies. This work has as aims 1) To raise awareness of the precociousness of neonatal screening as well as the role of the nurse. 2) Compare the trend of early diagnosis screenings carried out in Bragança-Portugal with the total of the country, depending on the births that took place between 1990- 2019. This is an exploratory study through bibliographic research on the subject. It was found that since the 90s there has been an increase in the number of newborns screened both at the district level and in the rest of the country, which has made it possible to detect diseases early. The need for continuity in the precociousness of this screening is emphasized, as well as the importance of the precociousness of the first consultation performed by the nursing team in order to enhance, twice, the screening and detection of possible diseases.

KEYWORDS: Guthrie's test; Neonatal screening; Nursing; Vigilance.

1. INTRODUÇÃO

O teste de Guthrie, comumente chamado teste do pezinho, é um exame de diagnóstico tendo como finalidade detetar doenças genéticas e doenças infecciosas, mais concretamente doenças metabólicas que se manifestam aquando do nascimento (ARDUINI, BALARIN, SILVA-GRECCO & MARQUI, 2017).

O Serviço Nacional de Saúde (SNS, 2018), disponibiliza um programa a nível nacional - Programa Nacional de Diagnóstico Precoce - que permite o rastreio e a confirmação do diagnóstico a fim de, precocemente, encaminhar os recém-nascidos para a rede de centros de tratamento, sediados em instituições hospitalares de referência, de modo a prevenir doenças e obtendo ganhos em saúde. Desde 2019 passou a designar-se Programa Nacional de Rastreio Neonatal (PNRN) sendo um Programa Nacional de Saúde Pública que integra o Plano Nacional de Saúde.

Em Portugal foi em 1979 que se inaugurou este rastreio, iniciando-se com o despiste da Fenilcetonúria, em inglês PhenylKetonUria (PKU) e, desde então “. . . todos os recém-nascidos são objeto de um rastreio universal, o que permitiu a deteção de 2.065 casos positivos, 753 casos de Doenças Hereditárias do Metabolismo (345 das quais PKU), 1.269 casos de Hipotiroidismo Congénito e 43 casos de Fibrose Quística” (VILARINHO, GARCIA, & PINHO E COSTA, 2018, pág. 9).

Como referido, inicialmente dirigido à fenilcetonúria e ao hipotiroidismo congénito, foi alargado em 2004 à Região Norte e em 2006 com âmbito nacional, a mais 24 doenças hereditárias do metabolismo. O rastreio neonatal mantém-se um programa nacional de sucesso e tem revelado uma elevada qualidade, que é bem patente na atual taxa de cobertura, superior a 99 % de todos os recém-nascidos, e pelo seu tempo médio de início de intervenção terapêutica de 10 dias (Despacho n.º 7276/2019).

A sua realização deve ser feita entre o terceiro e o sexto dia de vida do recém-nascido isto porque antes do 3º dia, os valores dos marcadores existentes no sangue do recém-nascido podem não ter valor diagnóstico e após o 6º dia alguns destes perdem sensibilidade e conseqüentemente, aumenta o risco de atraso do início do tratamento (Instituto Ricardo Jorge, 2021). Alguns autores defendem para a realização deste teste ao quinto dia de vida do recém-nascido uma vez que, este já contactou com o leite materno (SILVA *et al.*, 2017).

No que concerne à realização, este é de fácil execução sendo somente

necessária colheita de algumas gotas de sangue extraídas do calcanhar do recém-nascido e transpondo para um papel de filtro já destinado para o efeito (ARDUINI, BALARIN, SILVA-GRECCO & MARQUI, 2017). Este, segundo o Instituto Ricardo Jorge (2021), requer normas a serem cumpridas, tal como: a) inicia-se pela desinfecção do calcanhar do bebê com álcool ou éter, massaja-se bem o local para ativar a circulação e aguarda-se a secagem completado álcool; b) formar uma boa gota de sangue, para que desta forma, seja possível preencher o 1º círculo de uma só vez. Repetir o mesmo procedimento nos restantes círculos; c) O papel de filtro deve secar à temperatura ambiente (habitualmente 3 a 4 horas), evitando a luz direta do sol; d) não usar pomadas anticoagulantes nem analgésicas.

O enfermeiro deve ter em atenção ao preenchimento dos círculos pois, a colheita só é válida se o reverso do papel de filtro ficar bem impregnado com o sangue do bebê. Caso haja dificuldades na recolha, é preferível preencher somente 2 círculos bem, do que 4 mal. Por fim, o enfermeiro procede ao envio do papel de filtro para o Laboratório de Rastreio- Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge - se possível, no próprio dia da colheita ou no dia seguinte e deverão ser enviadas por Correio Azul e o mais rapidamente possível, para: Unidade de Rastreio Neonatal da área de residência.

É disponibilizada aos pais do recém-nascido toda a informação da receção da ficha com o sangue do seu bebê bem como, o resultado normal ou em curso no site INSA- "teste do pezinho". É importante informar os pais aquando da entrada da ficha no Instituto Ricardo Jorge bem como que toda a informação está disponibilizada online normalmente a partir da 2.ª semana a seguir à colheita e o resultado, normalmente, só estará disponível, a partir da 4ª semana. Porém, aquando do diagnóstico de alguma doença, os pais são avisados o mais breve possível (INSTITUTO RICARDO JORGE, 2021).

O diagnóstico precoce permite a identificação de diversas patologias como é o caso de hipotireoidismo congénito, fibrose quística, anemia falciforme, fenilcetonúria, hiperplasia congénita da suprarrenal, hemocistinúria, hiperfenilalaninemia, deficiência de globulina ligadora de tiroxina (TBG) entre outras e, assim, intervir o mais precocemente pois, deste modo, existe a possibilidade de minimizar ou até mesmo evitar sequelas por elas provocadas tais como défice cognitivo, alterações neurológicas graves, alterações hepáticas e até situações de coma (ARDUINI, BALARIN, SILVA-GRECCO & MARQUI, 2017; SNS, 2018; CAMARGO, FERNANDES, Braz. Journal of Health Review, Curitiba, v.4, n.2, p. 7205-7215 mar./apr. 2021 ISSN: 2595-6825 234

& CHIEPE, 2019).

2. AS DOENÇAS MAIS DETETADAS NO RASTREIO DO “TESTE DOPEZINHO”

2.1 Hipotireoidismo congénito

O hipotireoidismo congénito (HC) resulta da deficiência ou ausência da ação das hormonas tireoideias nos vários tecidos do organismo. Esta hormona, é essencial para a maturação e para o correto funcionamento de diversos órgãos do corpo, principalmente do SNC (Sistema Nervoso Central) e do tecido esquelético (STRANIERI E TAKANO, s.d., citado por CAMARGO, FERNANDES, & CHIEPE, 2019).

2.2 Fibrose quística

Esta patologia ocorre devido às mutações no gene CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) que expressa a proteína CFTR. A CFTR atua como um canal de cloro, e a sua carência ou ausência provoca a perda da homeostase entre a água e os iões nos espaços epiteliais. A fibrose cística (FC) é considerada uma das doenças genéticas autossómicas recessivas limitadoras da vida mais comuns (MOCELIN *et al.*, 2017).

2.3 Anemia falciforme

Doença de cariz genético que resulta de uma mutação no cromossoma 11 que origina na substituição do ácido glutâmico pela valina dando origem à hemoglobina S e, os eritrócitos uma vez em hipoxia alteram a sua forma assumindo uma forma semelhante a uma foice. Os sinais provocados por este tipo de anemia são a necrose avascular da medula óssea, osteomielite, síndrome torácica aguda, priapismo, acidente vascular cerebral, acometimento renal e icterícia (DI NUZZO & FONSECA, 2004).

2.4 Fenilcetonúria (pku)

Segundo Camargo, Fernandes e Chiepe (2019), tal como a anemia falciforme a fenilcetonúria é uma alteração metabólica, que resulta de uma mutação do gene que codifica uma enzima. A fenilalanina hidroxilase é ativada no fígado, onde é responsável pela transformação da fenilalanina em tirosina. Contudo, aquando do depósito da fenilalanina no sangue esta possibilita a passagem em quantidades excessivas provocando um efeito tóxico para o sistema nervoso central (SNC). Assim, o erro na metabolização da fenilalanina, impossibilita o metabolismo do triptofano e da tirosina, prejudicando desta forma a formação da melanina, serotonina e outros neurotransmissores importantes no bom funcionamento do SNC (Camargo, Fernandes, & Chiepe, 2019). Esta doença pode provocar como sequela défice cognitivo grave e, pode ser também caracterizado pelo odor peculiar da urina, alteração de comportamento, tremores, convulsões, eczema, diminuição do crescimento bem como diminuição na pigmentação do cabelo (PANDOLFO; DELDUQUE; AMARAL, 2012). Segundo Silva, *et al.* (2017), a fenilcetonúria foi uma das primeiras doenças neurogenéticas a serem identificadas e descrita por Asbjorn Folling no ano de 1934.

2.5 Hiperplasia congênita da supra-renal

A Hiperplasia Congénita da Supra-Renal diz respeito a todo um conjunto de doenças de transmissão autossómica recessiva, que resultam de defeitos enzimáticos da biossíntese do cortisol, na glândula suprarrenal (RODRIGUES, 2017). De acordo com Souza *et al.* (2015), as crianças do sexo feminino podem sofrer uma transformação nos órgãos genitais aquando do momento do nascimento contudo, e já nos dois sexos, podem surgir sinais androgénicos. No entanto, esta doença ainda subsiste uma forma não clássica e, nestes casos, os portadores são assintomáticos nos primeiros anos de vida e vão se desenvolvendo ao longo do ciclo de vida.

2.6 Deficiência de tbg

A globulina transportadora de tiroxina (TBG) é a principal proteína que transporta as hormonas tireoidianas em humanos. As anormalidades hereditárias resultam na

deficiência completa (TBG-CD¹) e parcial da TBG (TBG-PD²), comprometendo a estrutura e função da proteína e conseqüentemente, a sua alteração pode modificar os níveis das hormonas tireoideias, provocando assim doenças de cariz hormonal relacionadas com estas hormonas, nomeadamente o hipotireoidismo e o hipertireoidismo (MACIEL, 2016).

O diagnóstico precoce não é de cariz obrigatório como tal nem sempre o nº de crianças rastreados coincide com o nº de nascimentos.

Com o objetivo de melhorar a acessibilidade da realização dos testes, foram criados vários centros de tratamento no país. De acordo com o despacho n.º 822/2005, publicado em Diário da República, 2.ª série, n.º 239, de 15 de Dezembro de 2005, foram criados os seguintes centros.

- Centro Hospitalar de Coimbra, E. P. E.;
- Centro Hospitalar de Lisboa Central, E. P. E.;
- Centro Hospitalar do Porto, E. P. E.;
- Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia, E. P. E.;
- Hospital Central do Funchal;
- Hospital do Divino Espírito Santo, de Ponta Delgada;
- Hospital de Santa Maria, E. P. E.;
- Hospital de Santo Espírito, de Angra do Heroísmo;
- Hospital de S. João, E. P. E.;
- Hospitais da Universidade de Coimbra.

Em Portugal, o Programa Nacional de Rastreio Neonatal, segundo INSA (2021), rastreou mais de 1600 recém-nascidos com patologia e foi-lhes disponibilizado tratamento nas primeiras semanas de vida nos centros de tratamento especializados para esse fim. Assim, podemos considerar que este rastreio apresenta resultados de excelência.

2.7 Papel do enfermeiro na realização do teste

A realização do teste do pezinho é da competência do enfermeiro de cuidados de saúde primários, aquando da alta da recém-nascido ou, da responsabilidade do enfermeiro especialista em saúde materna e obstétrica aquando a alta do recém-

nascido excede a data ideal da realização do mesmo.

Este procedimento é realizado pela equipa de enfermagem pois estes profissionais apresentam competências técnico-profissionais legalmente atribuídas e acreditadas pela Ordem dos Enfermeiros (OE, 2003).

Os profissionais que realizam o teste, têm ainda um papel relevante: orientar os pais pois é importante que as famílias se conscientizem de que o teste não termina no momento da colheita. Ninguém melhor do que a equipa de enfermagem para conscientizar os pais, afinal, são eles que mais têm contato com os pacientes internados no hospital (PIMENTEL *et al.*, 2010).

Silva *et al.* (2020) enfatizam ainda o defendido por Camargo, Fernandes & Chiepe (2019), quando defendem a importância da classe da Enfermagem, na envolvimento da realização do exame, mas também na disseminação de informações relevantes sobre a importância do exame, bem como a necessidade de o mesmo ser feito no período recomendado.

A primeira consulta de vida do recém-nascido dá-se início à vigilância do desenvolvimento da criança. Inicia-se pela anamnese pormenorizada com a história de vida familiar com o objetivo de detetar fatores de risco e antecedentes familiares, examinação completa do recém-nascido e avaliação e promoção da vinculação entre a díade mãe - filho (CORREIO, 2020).

3. METODOLOGIA

Escolheu-se a pesquisa bibliográfica como metodologia a utilizar uma vez que utiliza fontes de informação de cariz eletrónica ou bibliográfica para a consecução dos resultados de pesquisa, de modo a fundamentar cientificamente e teoricamente um determinado assunto, para que este possa ser incorporado na prática de cuidados (MENDES, SILVEIRA E GALVÃO (2008).

A pesquisa teve por base por artigos acerca da temática teste pezinho/ teste Guthrie e precocidade da primeira consulta publicada na base de dados - RCAAP, SCIELO e INSA.

Recorreu-se aos relatórios do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce para a obtenção do nº de casos rastreados e à PORDATA para obtenção do nº de nados vivos. Embora já existam relatórios desde a data de 1982, deliberou-se estudar o horizonte temporal compreendido entre 1990 - 2019.

4. OBJETIVOS

Delineou-se como objetivos

- 1) Sensibilizar para a precocidade do rastreio neonatal bem como do papel do enfermeiro;
- 2) Comparar a tendência dos rastreios de diagnóstico precoce realizados em Bragança - Portugal com o total do resto do País, em função dos nascimentos ocorridos entre 1990- 2019.

5. RESULTADOS

De seguida apresenta-se a evolução dos recém-nascidos a nível nacional, face aos recém-nascidos rastreados de 1990 – 2019.

No distrito de Bragança verifica-se que apesar de nos anos 90 haver registo de maior número de RN testados o valor de nascimentos foi superior aos anos subsequentes.No entanto nos anos seguintes, apesar do menor número de nados vivos o rastreamento foi superior. Destaca-se o ano de 2019 com 629 rastreios em 640 nascimentos (Tabela1).

Tabela 1 – Evolução do nº de crianças rastreadas em função dos nados vivos no distrito de Bragança.

Ano	1990	1995	2001	2005	2010	2015	2018	2019
Nados Vivos	(*)	1058	971	(*)	736	640	635	640
Rastreados	1335	1083	1074	903	764	612	596	629

(*) sem dados Fonte: INSA e PORDATA

Após uma análise mais generalizada dos relatórios e das tabelas obtidas de 1995 até 2019, como previsto, verificou-se uma diminuição de nascimentos de nados vivos e um aumento de testagem aos mesmos. Nesta amostra, verificou-se também que no ano de 2019 ocorreu um aumento no número de nascimentos.

Em Portugal, no ano de 1990 efetuaram-se 110607 rastreios em 116321 nascimentos o que equivale a uma taxa de cobertura de 95 %. Os anos 2010, 2015 e 2019 apresentam números de rastreios com 101716, 85058 e 87364 respetivamente

(Tabela 2).

Tabela 2 - Evolução a nível nacional dos recém-nascidos e rastreados em Portugal.

Ano	1990	1995	2000	2005	2010	2015	2018	2019
Nados vivos	116321	107097	120008	109399	101381	85500	87020	86579
Rastreados	110607	104963	118577	108712	101716	85058	86827	87364

Fonte: Os Autores.

6. DISCUSSÃO

Os relatórios finais de cada um dos anos mostraram sem dúvidas que quanto mais RN rastreados maior a probabilidade de diagnósticos das doenças atempadas e mais eficaz cedo tratamentos aplicados a cada um individualmente.

A necessidade destes rastreios torna-se mais evidente se pensarmos que por exemplo as doenças da tiróide, apesar de muito frequentes, são ainda pouco conhecidas e valorizadas (FIGUEIREDO, 2021), e que afetam cerca de 1 milhão de portugueses e o hipotiroidismo congénito numa prevalência de 1/3200 recém-nascidos e a fenilcetonúria de 1/10000 (INSTITUTO RICARDO JORGE, 2021). O facto de nalguns anos o número de rastreados ser superior aos recém-nascidos, pode ter a ver com o facto de algumas mães, eventualmente, já grávidas, não virem ou saírem do território nacional, e pela via indireta, ter influência no número de nascimentos e mesmo no nº de rastreios.

Comparativamente com o ano de 1981 onde este rastreio rondava os 40 % (INSA, 1982) a evolução favorável tem sido notória. Apesar de não ser obrigatório urge continuar com esta cobertura. Esta realidade mostra a pertinência da precocidade da realização da primeira consulta nos primeiros 28 dias da vida do recém-nascido que para além de proporcionar a realização do rastreio neonatal o enfermeiro pode, precocemente, detetar e intervir concomitantemente em doenças comuns e em situações de risco, que podem prejudicar severamente a vida ou ameaçar a qualidade de vida do recém-nascido (UNICEF; OMS; 2009; INSA, 2019). Pelo exposto, corroboramos com o defendido por Lima *et al.* (2020) quando afirmam que cabe aos profissionais obter informações sobre o tema para orientar os pacientes sobre a importância do rastreio e as possíveis consequências da falta de tratamento. Nesta linha de pensamento também SILVA *et al.* (2020) defende que é imprescindível que os alunos sejam sensibilizados sobre a relevância e o protagonismo da enfermagem

face à realização desse procedimento, para que no futuro ao atuar como enfermeiros consigam prestar uma assistência mais humanizada visando o bem estar da criança.

7. CONCLUSÃO

O presente estudo permitiu observar uma grande evolução e muito favorável de rastreios face ao nº de nascimentos, tanto no distrito de Bragança em particular como em Portugal como um todo.

O teste do pezinho, embora seja um procedimento simples é de uma importância inquestionável, pois em tempo útil, diagnostica doenças genéticas, assintomáticas possibilitando o tratamento específico precocemente.

Os rastreios efetuados tendo em conta os nados vivos, bem como o elevado número de doenças diagnosticadas mostram não só que, a enfermagem está a direcionar uma atenção cuidada e que o PNRN está a responder aos objetivos para que foi criado.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, E.; NELAS, P. & DUARTE. Visita Domiciliária no Pós-Parto. Millenium, Pp. 267-281. 2016

ARDUINI, G., BALARIN, M., SILVA-GRECCO, R., & MARQUI, A. Conhecimento das puérperas sobre o teste do pezinho. *Revista Paulista de Pediatria*, 151-157. .2017.

BRANCA, V. *Visita Domiciliária de Enfermagem ao Recém-nascido e Família: Um Contributo para o Bem-estar e Maximização da Saúde*. Évora, Portugal: Universidade de Beja. 2018.

BRAVO, P. *et al.* . ¿Qué debe saber el pediatra de las hiperfenilalaninurias? Chile. 2015)

CAMARGO, C., FERNANDES, G., & CHIEPE, K. (2019). Doenças Identificadas na Triagem Neonatal Ampliada. Em *Saúde em Foco: Temas Contemporâneos. Brazilian Journal of Health*, p. 687-699

CORREIO, S. A importância da vigilância do neurodesenvolvimento na consulta de saúde infantil e juvenil em Portugal. *Revista Portuguesa Medicina Geral Familiar*, 215-220. 2020.

DESPACHO n.º 822/2005, em Diário da República, 2.ª série, n.º 239, de 15 de Dezembro de 2005. Consultado no dia 30 de janeiro de 2021 às 16h00 - <http://www.insa.min-saude.pt/wp-content/uploads/2017/01/centrostratamentosespecializados.pdf> DESPACHO N.º 7276/2019). Diário da República 2ª série <https://dre.pt/web/guest/pesquisa/-/search/124006819/details/normal?!=1>

DI NUZZO, DAYANA V. P; FONSECA, SILVA F. Anemia falciforme e infeções. Rio de Janeiro. 2004

FIGUEIREDO, (2021). Muito frequentes, pouco valorizadas, disponível em: <https://www.atlasdasaude.pt/publico/content/1-milhao-de-portugueses-sofre-de-doencas-da-tiroide>

GANONG, L. H. Integrative reviews of nursing research. *Res. Nurs. Health.*, pp. 1-11. 1987.

Instituto Ricardo Jorge. (17 de janeiro de 2021). *Serviço Nacional de Saúde*. Obtido de <http://www.insa.min-saude.pt/category/areas-de-atuacao/genetica-humana/programa-nacional-de-diagnostico-precoce/>

LIMA, E. F.; CABRAL, M.D.; FERREIRA, T.; S.; CARDOSO, L. P.; CARDOSO, T. N., ROMERO, A.; LEÃO, P. O.; MACHADO, L. C. DE SA importância do diagnóstico precoce e adesão terapêutica no hipotireoidismo congênito. *Braz. J. Hea. Rev.*, Curitiba, v. 3, n. 2, p. 2008-2012 mar./apr. 2020. ISSN 2595-6825 2020.

MACIL, ANDRÉSSA ABY FARAJ LINHARES. (s.d.). Deficiência parcial da proteína transportadora de tiroxina (TBG): estudo do gene *serpina* e padrão de inativação do

cromossomo X em uma família brasileira.

MENDES, K. D., SILVEIRA, R. C., & GALVÃO, C. M. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. *Texto and Contexto Enfermagem*, pp. 758-764. 2008.

MOCELIN, H. ET AL Triagem neonatal para fibrose cística no SUS no Rio Grande do Sul. Rio Grande do Sul. . 2017.

PANDOLFO, M; DELDUQUE, M.C; AMARAL, R.G. Legal and sanitary aspects conditioning access to medicines in Brazilian counts. *Revista Pública*. V.14, n.1 p.340- 349. 2012.

PEREIRA. (2012). A necessidade de visita domiciliária de enfermagem no puerpério precoce. Coimbra, portugal: universidade de coimbra.

PIMENTEL, E.D.C.;GS, SCHIAVON, G.B.; PELLOSO,S.M.; CARVALHO, M.D.B Teste do Pezinho: A Humanização do Cuidado e do Profissional. *REME-Rev. Min. Enferm.* 14(1):25-8. 2010.

RODRIGUES, I. Hiperplasia Congénita da Supra-Renal: a propósito de um caso clínico.Lisboa. 2017.

SILVA, B.M. R.;FERREIRA, A. L.;LUZ, D.J. S.; ARAÚJO, E. S.;PEGORETH, G.G.;TAVARES, S.S. (2020). Atuação de enfermagem frente a coleta do teste do pezinho. Revisão sistemática da literatura, *Braz. J. Hea. Rev*, Curitiba, v. 3, n. 6, p.19087-19097. nov./dez. 2020. ISSN 2595-6825 , disponível em: <https://www.brazilianjournals.com/index.php/BJHR/article/view/21933/17503>

SILVA, A.;LIMA, S.;OLIVEIRA, & SOUSA. Triagem neonatal como método de rastreio de doenças no recém nascido através do teste do pezinho: uma revisão de literatura . *Temas em saúde*, pp. 236-248. 2017.

SILVA, G. (2001). Trombose Venosa Cerebral e Hemocistinúria. São Paulo

VILARINHO, GARCIA, & PINHO E COSTA. *Programa Nacional de Diagnóstico Precoce*. Lisboa: Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge. 2018.

OMS, UNICEF. (2009). Visitas domiciliares al recién nacido: una estrategia para aumentar la supervivencia. Consultado em: http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/70057/1/WHO_FCH_CAH_09.02_spa.pdf (ORDEM DOS ENFERMEIROS). *Competências do enfermeiro de cuidados gerais*. Lisboa, OE. 2003.