

CENTRO UNIVERSITÁRIO DO CERRADO
PATROCÍNIO
Graduação em Ciências Biológicas

**INCIDÊNCIA DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DIAGNOSTICADAS NA
TRIAGEM NEONATAL NO SUS EM PATROCÍNIO MG**

Fabiane Priscila de Freitas Mozelli Delmiro

PATROCÍNIO – MG
2018

FABIANE PRISCILA DE FREITAS MOZELI DELMIRO

**INCIDÊNCIA DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DIAGNOSTICADAS NA
TRIAGEM NEONATAL NO SUS EM PATROCÍNIO-MG**

Trabalho de conclusão de curso apresentado como exigência parcial para obtenção do grau de Bacharelado em Ciências Biológicas, pelo Centro Universitário do Cerrado Patrocínio.

Orientadora: Prof^a. Dr^a. Lilian Cristina Barbosa.

**PATROCÍNIO
2018**



Centro Universitário do Cerrado Patrocínio
Curso de Graduação em Ciências Biológicas

Trabalho de conclusão de curso intitulado “*Incidência de doenças hereditárias diagnosticados na triagem neonatal no SUS em Patrocínio MG*”, de autoria da graduanda Fabiane Priscila de Freitas Mozelli Delmiro, aprovada pela banca examinadora constituída pelos seguintes professores:

Prof^ª. Dr^ª. Lilian Cristina Barbosa

Instituição: UNICERP

Prof^ª. Dr^ª. Rafaela Cabral Marinho

Instituição: UNICERP

Prof. Dr^ª. Marieta Caixeta Dorneles

Instituição: UNICERP

Data de aprovação: / /2018

Patrocínio, de de 2018

AGRADECIMENTOS

Primeiramente agradeço a Deus por permitir que eu continuasse firme nessa jornada, mesmo em tempos difíceis, mesmo com tantas batalhas a vencer.

Aos meus pais que sempre investiram em mim e no meu futuro, acreditando que o estudo deve ser a base para um crescimento pessoal e profissional.

Ao meu marido pelo apoio, incentivo e confiança, por me fazer sempre buscar o meu melhor, sem permitir que eu desistisse no meio do caminho.

Quero agradecer também a minha orientadora Prof^ª. Dr^ª. Lilian Cristina Barbosa, pela oportunidade, por ter comprado essa ideia comigo. Pela colaboração neste trabalho, me auxiliando no que fosse preciso e em cada passo a ser tomado.

E por fim, a todos que de alguma forma contribuíram e acrescentaram seus conhecimentos neste trabalho.

RESUMO

Introdução: O Teste do Pezinho (TP) é um exame obrigatório para todos os recém-nascidos e que faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). O TP pode detectar seis doenças: Hipotireoidismo congênito; Fenilcetonúria; doença falciforme e outras hemoglobinopatias; Deficiência de biotinidase; Fibrose cística; Hiperplasia adrenal congênita. O diagnóstico e tratamento precoce evitam danos irreversíveis como o atraso neurológico, garantindo uma qualidade de vida melhor ao indivíduo afetado e grande economia ao sistema de saúde. O aconselhamento genético tem o objetivo de ajudar pessoas a compreender como a herança genética contribui para a ocorrência ou o risco de ocorrência de uma doença hereditária em uma família, abrangendo aspectos educacionais e reprodutivos. **Objetivo:** Avaliar a incidência de casos de doenças hereditárias a partir de dados da triagem neonatal no Teste do Pezinho no período de 2014 a 2018 e mostrar a importância do aconselhamento genético. **Material e métodos:** Os dados de testes da triagem neonatal, foram coletados na Policlínica de Patrocínio-MG, onde foram analisadas o número de recém-nascidos triados e também a incidência de doenças hereditárias e traços falciformes ou de outras hemoglobinopatias. Os dados foram analisados por contagem absoluta de indivíduos triados e foram registrados em gráficos e tabelas para comparação. **Resultados:** Foram realizados 5.732 testes do pezinho, onde foram diagnosticados 5 casos de Anemia Falciforme; 171 casos de heterozigotos (traço falcêmico) para Anemia falciforme; 48 heterozigotos para outras hemoglobinopatias; 1 caso de Fenilcetonúria, 11 casos suspeitos de Fibrose Cística; 1 caso de HAC; 4 casos de DB. **Conclusão:** Os dados mostrados dos portadores das doenças e traços diagnosticados no TP estão de acordo com os encontrados em outros municípios de Minas Gerais. No entanto, os casos de heterozigotos chamam a atenção para um trabalho de aconselhamento genético proporcionando informações necessárias a respeito do planejamento familiar.

Palavras-chave: Teste do pezinho; aconselhamento genético; Anemia falciforme; consanguinidade; genes.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 - Vista aérea da Policlínica de Patrocínio-MG.....	18
Figura 2 - Probabilidade genética.....	22

LISTA DE GRÁFICOS

Gráfico 1 – Número de recém-nascidos que fizeram o teste da triagem neonatal no período de 2014 à 2018.....	20
--	----

LISTA DE TABELAS

Tabela 1. Doenças diagnosticadas pelo teste da triagem neonatal com frequência de incidência em Patrocínio-MG.....21

Tabela 2. Quantidade anual de RN portadores de doenças ou traços para AF ou outras HgP dentro do período analisado a partir de dados do TP em Patrocínio-MG.....24

LISTA DE SIGLAS

TP	Teste do Pezinho
PNTN	Programa Nacional de Triagem Neonatal
PAH	Fenilalanina hidroxilase
HAC	Hiperplasia adrenal congênita
SUS	Sistema Único de Saúde
AF	Anemia falciforme
PKU	Fenilcetonúria
FC	Fibrose Cística
IRT	Tripsinogênio
DB	Deficiência de Biotinidase
HgP	Hemoglobinopatias
RN	Recém-nascidos
MG	Minas Gerais
AG	Aconselhamento Genético

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	11
2 OBJETIVOS	14
2.1 Objetivo geral	14
2.2 Objetivos específicos	14
3 ARTIGO CIENTÍFICO	15
4 CONSIDERAÇÕES FINAIS	29
5 CONCLUSÕES	30
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	31

1 INTRODUÇÃO

O estudo dos cromossomos e do genoma humano se tornou muito importante para a medicina. Nele podemos ver como o material hereditário é acondicionado no genoma e como é transmitido de uma célula para a outra na divisão celular e de geração em geração durante a reprodução. Como os genes de um indivíduo são compartilhados entre seus familiares, além da interação de fatores ambientais (dieta, comportamento, etc.), o histórico familiar traz informações tanto sobre os genes quanto sobre os fatores que podem interagir para causar doenças comuns de herança complexa (NUSSBAUM et al., 2008).

A consanguinidade ou endogamia é a medida da relação de cruzamento entre dois seres humanos que possuem genes idênticos, herdados de um ancestral em comum. Os casamentos consanguíneos interferem na ocorrência de certas doenças hereditárias (BEIGUELMAN, 2008).

O principal efeito genético da endogamia é o aumento da homozigose e o aparecimento de genes recessivos que, em geral provocam alguma alteração na média do mérito individual. Seu coeficiente depende do tamanho da população, quanto menor for essa população, maior será a probabilidade de cruzamento entre indivíduos parentes e maior será o coeficiente de endogamia (BREDA et al., 2004).

O aconselhamento genético tem o objetivo de ajudar pessoas a compreender como a herança genética contribui para a ocorrência ou o risco de ocorrência de uma doença hereditária em uma família, abrangendo aspectos educacionais e reprodutivos. Ele orienta os indivíduos sobre tomada de decisões conscientes e equilibradas a respeito procriação e a importância do diagnóstico precoce, discute sobre tratamentos disponíveis e sua eficácia assim como o nível de sofrimento físico, mental e social causados pela doença, porém sem interferir no direito de decisão de cada pessoa (GUIMARÃES e COELHO, 2010).

Não existe uma fórmula de como deve ser uma sessão de aconselhamento genético, porém o aconselhamento deve estar presente em momentos importantes do ciclo de vida como reprodução ou de diagnóstico. Algumas responsabilidades devem ser assumidas pelo profissional, são eles: a neutralidade moral do aconselhador; a não diretividade do aconselhamento; a privacidade e confidencialidade da informação genética (DINIZ; GUEDES, 2006).

Um exemplo de sucesso do aconselhamento genético é para a Anemia Falciforme. É uma das doenças genéticas mais prevalentes no Brasil e se diagnosticada precocemente somada à informação passada aos pais sobre os cuidados necessários, as chances de diminuir ou evitar morbidade aumentam. Esse é um dos motivos que a anemia falciforme faz parte das doenças testadas no teste do pezinho (DINIZ, GUEDES, 2006).

O Teste do Pezinho (TP) é um exame obrigatório para todos os recém-nascidos e que faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). De acordo com Silva et al. (2017), o teste permite triar, diagnosticar, tratar e acompanhar precocemente indivíduos com distúrbios metabólicos. O diagnóstico e tratamento precoce evitam danos irreversíveis como o atraso neurológico, garantindo uma qualidade de vida melhor ao indivíduo afetado e grande economia ao sistema de saúde. O TP gratuito pode detectar seis doenças: Hipotireoidismo congênito; Fenilcetonúria; doença falciforme e outras hemoglobinopatias; Deficiência de Biotinidase; Fibrose cística e Hiperplasia adrenal congênita (SILVA et al., 2017).

A maioria das doenças genéticas só apresentam seus sintomas ao decorrer dos primeiros anos de vida da criança. A prevenção dessas doenças tem se mostrado valiosa como um foco na promoção de saúde e qualidade de vida. Porém a desinformação de ambas as partes, como dos profissionais e pais, influenciam na realização ou não do teste. Como consequência disso foram observados alguns “maus entendimentos”, onde pais relatam o medo de machucar o bebê ou pensar que o teste já foi feito ao ver o “carimbo no pé” (que serve para a identificação do bebê na neonatal) e que por esses motivos, não fazem o teste após a alta da maternidade (GARCIA et al., 2007).

De acordo com Moraes (2017), são seis doenças detectadas no teste neonatal do pezinho:

- Fenilcetonúria (PKU): é desencadeada por uma falha na produção da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH). Apesar de não existir cura, o diagnóstico precoce dessa doença é fundamental para possibilitar o início precoce do tratamento. Indivíduos que tiveram um filho com a disfunção apresentam um risco de 25% de gerar um novo descendente em cada gestação.
- Hipotireoidismo congênito (HC): ocorre quando a tireoide do bebê não fabrica os hormônios tireoidianos de forma satisfatória, o que compromete o desenvolvimento, com risco de provocar danos neurológicos permanentes se não houver tratamento adequado.
- Fibrose cística (IRT): é uma enfermidade genética, crônica, que afeta principalmente os pulmões, o pâncreas e o sistema digestivo, favorecendo a ocorrência de infecções respiratórias e gastrintestinais.

- Anemia falciforme (FS) e outras hemoglobinopatias (FAC): alteração da hemoglobina que dificulta a circulação e oxigenação das células, podendo afetar quase todos os órgãos e tecidos do organismo, favorecendo, inclusive, a ocorrência de atraso no crescimento e infecções generalizadas.

- Hiperplasia adrenal congênita (HAC): é caracterizada por uma alteração genética na glândula adrenal, responsável por fabricar os hormônios cortisol e aldosterona que, por sua vez, regulam uma série de funções no organismo, como a pressão arterial e a retenção de líquidos no organismo.

- Deficiência de biotinidase (DB): é uma doença metabólica em que há falha no aproveitamento da vitamina biotina, presente em alimentos como as carnes. A carência pode ocasionar, entre outros problemas, atraso no desenvolvimento, convulsões, erupções na pele, perda da audição e problemas de fala.

Diante do exposto são necessários estudos com o objetivo de fazer um levantamento de indivíduos afetados e ou portadores dos genes, para essas doenças. Através dos resultados encontrados nos indivíduos de uma população é possível propor medidas de prevenção de transmissão dessas doenças, como por exemplo, através do aconselhamento genético.

2 OBJETIVOS

2.1 Objetivo geral

Avaliar a incidência de casos de doenças hereditárias a partir de dados da triagem neonatal no Teste do Pezinho, no período de 2014 a 2018 e mostrar a importância do aconselhamento genético.

2.2 Objetivos específicos

- Mostrar a incidência das doenças diagnosticadas no teste do pezinho.
- Relacionar fatores genéticos associados a incidência das doenças.
- Mostrar a importância do diagnóstico precoce.
- Contribuir para validação da importância do aconselhamento genético.
- Conhecer a incidência de homocigotos e heterocigotos para as doenças diagnosticadas.

3 ARTIGO CIENTÍFICO

INCIDÊNCIA DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DIAGNOSTICADAS NA TRIAGEM NEONATAL NO SUS EM PATROCÍNIO-MG

LILIAN CRISTINA BARBOSA¹
FABIANE PRISCILA DE FREITAS MOZELLI DELMIRO²

RESUMO

Resumo: O Teste do Pezinho (TP) é um exame obrigatório para todos os recém-nascidos e que faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). O TP pode detectar seis doenças: Hipotireoidismo congênito; Fenilcetonúria; doença falciforme e outras hemoglobinopatias; Deficiência de biotinidase; Fibrose cística; Hiperplasia adrenal congênita. O diagnóstico e tratamento precoce evitam danos irreversíveis como o atraso neurológico, garantindo uma qualidade de vida melhor ao indivíduo afetado e grande economia ao sistema de saúde. O aconselhamento genético tem o objetivo de ajudar pessoas a compreender como a herança genética contribui para a ocorrência ou o risco de ocorrência de uma doença hereditária em uma família, abrangendo aspectos educacionais e reprodutivos. **Objetivo:** Avaliar a incidência de casos de doenças hereditárias a partir de dados da triagem neonatal no Teste do Pezinho no período de 2014 a 2018 e mostrar a importância do aconselhamento genético. **Material e métodos:** Os dados de testes da triagem neonatal, foram coletados na Policlínica de Patrocínio-MG, onde foram analisadas o número de recém-nascidos triados e também a incidência de doenças hereditárias e traços falciformes ou de outras hemoglobinopatias. Os dados foram analisados por contagem absoluta de indivíduos triados e foram registrados em gráficos e tabelas para comparação. **Resultados:** Foram realizados 5.732 testes do pezinho, onde foram diagnosticados 5 casos de Anemia Falciforme; 171 casos de heterozigotos (traço falcêmico) para Anemia falciforme; 48 heterozigotos para outras hemoglobinopatias; 1 caso de Fenilcetonúria, 11 casos suspeitos de Fibrose Cística; 1 caso de HAC; 4 casos de DB. **Conclusão:** Os dados mostrados dos portadores das doenças e traços diagnosticados no TP estão de acordo com os encontrados em outros municípios de Minas Gerais. No entanto, os casos de heterozigotos chamam a atenção para um trabalho de aconselhamento genético proporcionando informações necessárias a respeito do planejamento familiar.

Palavras-chave: Teste do pezinho; aconselhamento genético; Anemia falciforme; consanguinidade; genes.

¹ Professora orientadora. Doutora e docente do Curso de Ciências Biológicas, Medicina Veterinária e outros cursos de graduação do UNICERP: lilian@unicerp.edu.br;

² Discente do curso de Ciências Biológicas do UNICERP;

ABSTRACT

Introduction: The Bloodspot Test is a mandatory exam for all newborns and is part of the Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). The Bloodspot Test can detect six diseases: Congenital hypothyroidism; Phenylketonuria; sickle cell disease and other hemoglobinopathies; Biotinidase deficiency; Cystic fibrosis; Congenital adrenal hyperplasia. The diagnosis and early treatment avoid irreversible damages such as neurological delay, ensuring a better quality of life for the affected individual and great savings to the health system. Genetic counseling is intended to help people understand how genetic inheritance contributes to the occurrence or risk of an inherited disease in a family, encompassing educational and reproductive aspects. **Objective:** To evaluate the incidence of cases of hereditary diseases from neonatal screening data in the bloodspot test between 2014 and 2018 and show the importance of genetic counseling. **Material and methods:** Data from neonatal screening tests were collected at the Policlínica of Patrocínio-MG, where the number of newborns screened, as well as the incidence of hereditary diseases and sickle traits or other hemoglobinopathies were analyzed. Data were analyzed by absolute counting of individuals screened and were recorded in charts and tables for comparison. **Results:** There were 5,732 bloodspot test, where 5 cases of sickle cell disease were diagnosed; 171 cases of heterozygous (sickle cell trait) for sickle cell disease; 48 heterozygotes for other hemoglobinopathies; 1 case of Phenylketonuria; 11 suspected cases Cystic fibrosis ; 1 case of Congenital adrenal hyperplasia; 4 cases of Biotinidase deficiency. **Conclusion:** The data shown of the carriers of the diseases and traits diagnosed in the bloodspot test are in agreement with those found in other municipalities of Minas Gerais. However, cases of heterozygotes call attention to a genetic counseling job in order to provide necessary information regarding family planning.

Keywords: Bloodspot test; genetic counseling; endogamy; consanguinity; traits; genes.

INTRODUÇÃO

O Teste do Pezinho (TP) é um exame obrigatório para todos os recém-nascidos e que faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). De acordo com Silva et al. (2017), o teste permite triar, diagnosticar, tratar e acompanhar precocemente indivíduos com distúrbios metabólicos. O diagnóstico e tratamento precoce evitam danos irreversíveis como o atraso neurológico, garantindo uma qualidade de vida melhor ao indivíduo afetado e grande economia ao sistema de saúde. O TP gratuito pode detectar seis doenças: Hipotireoidismo congênito; Fenilcetonúria; doença falciforme e outras hemoglobinopatias; Deficiência de biotinidase; Fibrose cística; Hiperplasia adrenal congênita (SILVA et al., 2017).

Como a maior parte das doenças diagnosticadas pelo TP não apresenta sintomas logo após o nascimento, é fundamental que a família busque atendimento médico nos casos suspeitos, uma vez que o risco é gerar sequelas graves e irreversíveis no desenvolvimento da criança, que só serão perceptíveis tardiamente. A desinformação pode influenciar negativamente na realização do teste, comprometendo o diagnóstico precoce, o início do tratamento e a sua continuidade. (MENDES et al., 2017).

A consanguinidade ou endogamia é a medição da relação de cruzamento entre dois seres humanos que possuem genes idênticos herdados de um ancestral em comum. Os casamentos consanguíneos interferem na ocorrência de certas doenças hereditárias (BEIGUELMAN, 2008).

O principal efeito genético da endogamia é o aumento da homozigose e o aparecimento de genes recessivos que, em geral provocam alguma alteração na média do mérito individual. Seu coeficiente depende do tamanho da população, quanto menor for essa população, maior será a probabilidade de cruzamento entre indivíduos parentes e maior será o coeficiente de endogamia (BREDA et al., 2004).

A maioria das doenças genéticas só apresentam seus sintomas ao decorrer dos primeiros anos de vida da criança. A prevenção dessas doenças tem se mostrado valiosa como um foco na promoção de saúde e qualidade de vida. Porém a desinformação de ambas as partes (profissionais e pais) influenciam na realização ou não do teste, e, como consequência disso são observados alguns “maus entendidos”, onde pais relatam o medo de machucar o bebê ou pensar que o teste já foi feito ao ver o “carimbo no pé” (que serve para a identificação do bebê na neonatal) e que por esses motivos, não fazem o teste após a alta da maternidade (GARCIA et al., 2007).

Não existe uma fórmula de como deve ser uma sessão de aconselhamento genético, porém o aconselhamento deve estar presente em momentos importantes do ciclo de vida como reprodução ou de diagnóstico. Algumas responsabilidades devem ser assumidas pelo profissional, como a neutralidade moral do aconselhador; a não diretividade do aconselhamento; a privacidade e confidencialidade da informação genética (DINIZ e GUEDES, 2006).

Esse trabalho busca esclarecer as alterações genéticas nas doenças hereditárias e medidas profiláticas, enfatizando a importância da realização do teste em recém-nascidos bem como orientações em relação a casamentos consanguíneos e a importância do aconselhamento genético. Sendo assim apresenta como objetivo geral avaliar a incidência de casos de doenças

hereditárias a partir de dados da triagem neonatal no Teste do Pezinho no período de 2014 a 2018 e mostrar a importância do aconselhamento genético.

MATERIAL E MÉTODOS

Local de estudo

O estudo foi realizado na Policlínica de Patrocínio-MG, situada na Avenida José Maria Alckmin nº 355/ 449, centro. A Policlínica é um centro médico público composto por um quadro de especialistas da área da saúde como: urologistas, ortopedistas, ginecologistas, enfermeiros, entre outros. Lá são realizados diversos tipos de exames, dentre eles o Teste do Pezinho, de onde foram retirados os dados deste estudo.



Figura 1: Vista aérea da Policlínica de Patrocínio-MG.

Fonte: www.google.com/maps/search/policlinica/, acesso em outubro de 2018.

Coleta de dados

Os dados coletados para esta pesquisa foram analisados através dos arquivos registrados de resultados dos exames do teste de triagem neonatal, na Policlínica no período de janeiro de 2014 á setembro de 2018, sendo preservada a identidade do sujeito da pesquisa.

A coleta dos dados desta pesquisa só se teve início após a aprovação do comitê de ética (COEP) da UNICERP.

Sujeitos da pesquisa

As fichas dos indivíduos analisados neste estudo foram todos os recém-nascidos vivos que realizaram o teste de triagem neonatal de janeiro de 2014 á setembro de 2018, na Policlínica de Patrocínio-MG.

Descrição da técnica para a realização do TP

O teste do pezinho é feito após 48 horas de vida, até 30 dias do nascimento. É realizado através de cromatografia líquida de alta performance, a partir de amostras de sangue seco em papel filtro coletados por punção no calcanhar dos recém-nascidos, por um enfermeiro ou técnico treinado para a função.

Tipo de pesquisa

Os resultados foram analisados de forma tanto qualitativa, pela presença ou ausência de doença, quanto quantitativa, pelo número de casos de doenças e número de indivíduos heterozigotos para as doenças encontrados nos registros.

Análise dos dados

Para obter o resultado das análises dos dados, foi calculada a quantidade de recém-nascidos que realizaram os testes, a frequência do número de casos encontrados das doenças e a frequência de indivíduos heterozigotos para as doenças analisadas.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

No período de janeiro de 2014 à setembro de 2018 foram realizados na Policlínica de Patrocínio, testes do TP em 5.732 recém-nascidos, sendo 896 de janeiro à dezembro de 2014, 1.289 de janeiro á dezembro de 2015, 1.220 de janeiro á dezembro de 2016, 1.324 de janeiro à dezembro de 2017 e 1.003 de janeiro à setembro de 2018.

De acordo com o gráfico 1, podemos constatar que houve um aumento significativo do número de crianças que realizaram o teste da triagem neonatal no período de 2015 em relação ao período de 2014. Este aumento pode ser justificado tanto pelo aumento da natalidade no ano de 2015, quanto pela melhora no acesso á informação sobre a importância da realização do TP.

Em 2016 houve uma pequena redução de 69 recém-nascidos, porém em 2017 foi registrado maior número de crianças. Já no ano de 2018, a quantidade de recém-nascidos que realizaram esse teste foi considerável já que o período analisado é menor do que dos outros anos, restando ainda três meses (outubro, novembro e dezembro) a serem analisados.

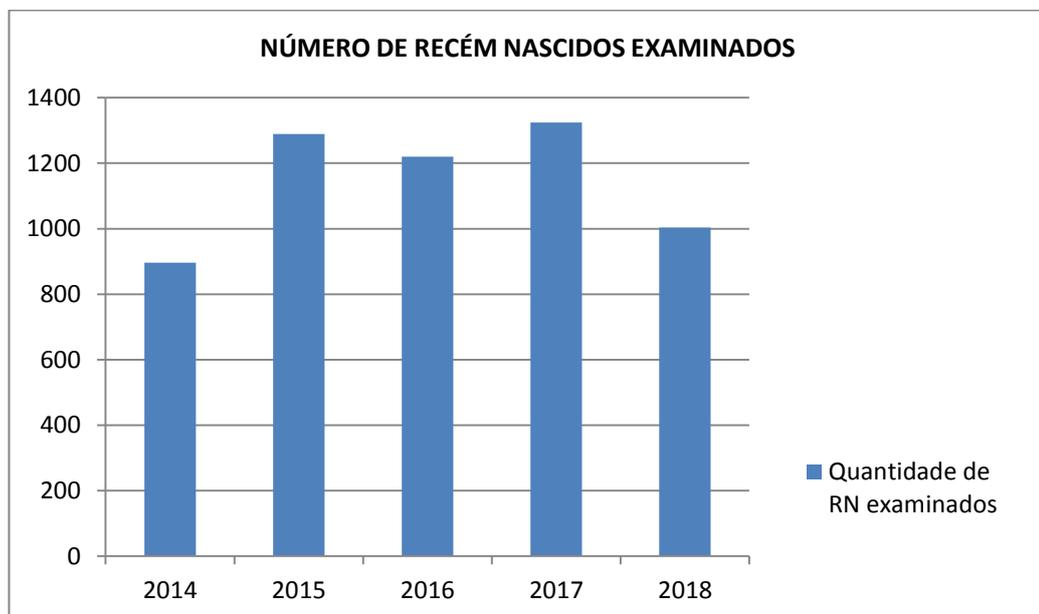


Gráfico 1. Número de recém-nascidos que fizeram o teste da triagem neonatal no período de 2014 à 2018.

O teste do pezinho passou a ser obrigatório a partir de 15 de janeiro 1992, com a Portaria GM/MS n. 22, que trata do Programa de Diagnóstico Precoce do Hipotireoidismo Congênito e Fenilcetonúria; considerando a necessidade de ampliar o acesso à triagem neonatal no País. A partir disso o PNTN foi adicionado ao SUS como uma maneira de atingir a maior quantidade possível de recém-nascidos.

Com o passar dos anos e os avanços tecnológicos, o acesso a esse tipo de informação se tornou mais rápido e eficaz para alertar os pais quanto à importância para a saúde do bebê em diagnosticar precocemente as doenças. Porém o que poucos sabem é que o TP não só faz o diagnóstico de doenças como também avalia se a criança é portadora de traço da doença, ou seja, se ela é heterozigota para transmitir a doença para gerações futuras.

Os dados apresentados na **Tabela 1** mostram os resultados das doenças diagnosticadas na triagem neonatal a partir da análise dos arquivos dos recém-nascidos, no período de janeiro de 2014 á setembro de 2018.

Foram realizados 5.732 testes do pezinho, onde foram diagnosticados 5 casos de Anemia Falciforme (FS); 171 casos de heterozigotos (traço falcêmico) para Anemia Falciforme (FAS); 48 heterozigotos para outras hemoglobinopatias (FAC e FAvar); 1 caso de Fenilcetonúria (PKU); 11 casos suspeitos de FC (IRT); 1 caso de HAC e 4 casos de DB (**Tabela 1**).

Tabela 1. Doenças diagnosticadas pelo teste da triagem neonatal com frequência de incidência em Patrocínio-MG.

Doenças triadas	Nº de triagens	Nº de casos	Frequência em Patrocínio
Anemia Falciforme (FS)	5.732	05	1:1146
Traço Anemia falciforme (FAS)	5.732	171	1:33
Traço p/ Outras HgP (FAC e FAIND)	5.732	48	1:119
Fenilcetonúria (PKU)	5.732	1	1:5732
Fibrose Cística (IRT)	5.732	11*	1:521
Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC)	5.732	1	1:5732
Hipotireoidismo Congênito (HC)	5.732	-	-
Deficiência de Biotinidase (DB)	5.732	4	1:1433

HgP=Hemoglobinopatias

*caso suspeito

Os resultados apresentados na Tabela 1 mostram que há uma frequência moderada de portadores do traço FAS e de Outras Hemoglobinopatias em relação ao estado de Minas Gerais. Porém, esses dados devem ser levados em consideração já que os traços significam uma probabilidade da doença ser transmitida para a próxima geração, uma vez que para ser transmitida é necessário que os progenitores sejam ambos heterozigotos para determinado traço.

A anemia falciforme é a doença genética de maior ocorrência no Brasil, em razão, principalmente dos grupos raciais negros oriundos das correntes migratórias escravistas e do processo de miscigenação, onde constitui um problema de saúde pública. E o traço falciforme é uma das condições genéticas mais frequentes em populações brasileiras, afetando de 6 a 10% dos negros e cerca de 1% da população geral (GUIMARÃES e COELHO, 2010).

A figura 2 explica qual a probabilidade de um casal de heterozigotos gerarem proles com doença ou traço falciforme.



Figura 2: Probabilidade genética.

Fonte: www.apaesp.com.br, acesso em outubro de 2018.

De acordo com Ferraz et al. (2007), os portadores do traço falciforme geralmente são assintomáticos, não apresentam nenhuma anormalidade física e sua expectativa de vida é

semelhante ao da população geral. A identificação desses indivíduos apesar de não aparentar oferecer nenhum benefício imediato ao RN interessa a todos, pois possibilita a identificação de casais com risco de ter um filho doente.

O resultado positivo para traço falciforme ou outras HgP, o PNTN no geral instrui a família que deverá ocorrer a coleta familiar, onde a será realizado exames na mãe e nos irmãos do recém-nascido. Essa coleta pode ser feita por coleta venosa ou punção digital. Caso a mãe seja identificada como portadora de traço, o pai será convidado para fazer a coleta de sangue com o propósito de orientação familiar. Quando o pai e a mãe têm o gene do traço, a cada gestação, o casal terá 25% de chance de ter um bebê com a doença, como foi mostrado na Figura 2.

Os dados coletados da Fibrose Cística apresentaram um resultado de 11 casos suspeitos. Um indivíduo portador da doença apresenta uma concentração maior de cloreto de sódio no suor. A confirmação do diagnóstico da doença vem a partir de um teste de suor, onde o mesmo é coletado na criança e então avaliado as suas alterações. Por ser um teste específico, não obtivemos nesta pesquisa o diagnóstico médico final.

O numero de heterozigotos encontrados nesta pesquisa nos chama a atenção para o aconselhamento genético.

A **Tabela 2** divide os dados pelo período analisado de janeiro de 2014 á setembro de 2018, ou seja, a quantidade anual de recém-nascidos para as doenças e traços encontrados nos registros da Policlínica.

Tabela 2. Quantidade anual de recém-nascidos portadores de doenças ou traços para AF ou outras HgP dentro do período analisado a partir de dados do TP em Patrocínio-MG.

Doenças triadas	Período 2014	Período 2015	Período 2016	Período 2017	Período 2018
Anemia Falciforme (FS)	01	02	-	01	01
Traço Anemia falciforme (FAS)	24	45	35	44	23
Traço p/ Outras HgP (FAC e FAIND)	05	08	05	15	15
Fenilcetonúria (PKU)	01	-	-	-	-
Fibrose Cística (IRT)	-	03	06	01	01
Hiperplasia Adrenal Congênita	-	-	-	01	-

Hipotireoidismo Congênito	-	-	-	-	-
Deficiência de Biotinidase	-	-	-	02	02

Embora a quantidade de RN com traços ou doenças analisadas nesta pesquisa seja relativamente baixa, ainda deve ser levada em consideração. De acordo com Beiguelman, (2008), casais que são parentes consangüíneos e que buscam um aconselhamento genético não estão interessados em saber o risco que correm de ter um filho portador de uma doença hereditária, pois no geral desconhecem sobre a incidência das doenças genéticas em seus ancestrais ou colaterais. O que eles desejam saber é se correm maior risco de gerar crianças com anomalias genéticas do que os filhos de casais não-consangüíneos.

O cuidado com a forma com que o profissional trata um caso de consanguinidade é o que vai definir como o casal vai lidar com o problema. Quando um casal espera uma criança, se tem a ideia de que ela nasça saudável, sem nenhuma anomalia. Porém o nascimento de uma criança diferente do esperado pode ser traumático para o âmbito familiar. Por isso é essencial que todas as dúvidas sejam esclarecidas e que seja frisada a importância do processo de aconselhamento genético.

A consulta médica constitui ato imprescindível para o AG, pois dela resulta o diagnóstico e a determinação do prognóstico clínico e reprodutivo em pacientes, indivíduos ou famílias com doenças de etiologia genética ou susceptibilidade geneticamente determinada. A responsabilidade do diagnóstico é do médico, que deve estar familiarizado com o método para atingir tal objetivo, qual seja o da propedêutica genético-clínica (BRUNONI, 2002).

No entanto o aconselhamento genético é de responsabilidade qualquer profissional da área de saúde, inclusive o Biólogo. Nesse contexto o Biólogo tem um papel fundamental nesse processo, uma vez que é portador dos conhecimentos básicos das doenças e principalmente da hereditariedade dessas doenças. Sendo assim, esse profissional encontra-se habilitado, no sentido de promover campanhas educativas, preventivas e de conscientização quanto a probabilidade de heranças de doenças genéticas (BRUNONI, 2002).

A linguagem utilizada pelo profissional do AG e a forma como são passadas as informações - o uso de palavras científicas como cromossomos; síndrome - podem provocar reações emocionais intensas e interpretações erradas do diagnóstico, mas é fundamental que

seja uma linguagem clara e objetiva, propiciando ao casal discutir suas dúvidas (PETEAN e NETO, 1998).

Vale ressaltar que o profissional do AG apenas deve recomendar; sugerir e/ou indicar aos pais o que poderá ser feito, mas não deve interferir na tomada de decisão, que deve ser pessoal. Além disso, o profissional tem que garantir a privacidade dos resultados dos testes realizados.

Esses estudos são de extrema importância para a nossa população, tendo em vista que é uma população pequena, onde ocorre maior risco de cruzamentos heterozigotos. A partir dos dados encontrados é possível propor ações, como o aconselhamento genético, que visam contribuir para um planejamento familiar eficaz e consciente.

CONCLUSÕES

- Dentre os 5.732 recém-nascidos que participaram do programa de triagem no período de janeiro de 2014 à setembro 2018, 05 possuem doença falciforme, 01 possui Fenilcetonúria, 01 possui Hiperplasia Adrenal Congênita, 04 possui Deficiência de Biotinidase.
- Foram encontrados 219 casos de heterozigotos com traços falciformes ou outras HgP.
- Para a Fibrose Cística, foram encontrados 11 casos suspeitos, porém sem confirmação médica, devido á falta de acesso aos testes de suor.
- Não há casos registrados de Hipotireoidismo congênito.
- Os dados obtidos mostram a importância da investigação de portadores homozigotos e heterozigotos em nossa população.
- A triagem neonatal é muito importante para a comunidade, a fim de esclarecer sobre as alterações genéticas (aconselhamento genético) e proporcionar informações necessárias a respeito do planejamento familiar.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- BEIGUELMAN, B. **Genética de populações humanas**. SBG, Ribeirão Preto, 2008.
- BREDA, F. C.; EUCLYDES, R. F.; PEREIRA, C. S.; TORRES, R. A.; CARNEIRO, P. L. S.; SARMENTO, J. L. R.; FILHO, R. A. T.; MOITA, A. K. F. **Endogamia e Limite de Seleção em Populações Seleccionadas Obtidas por Simulação**. R. Bras. Zootec., v.33, n.6, p.2017-2025, 2004.
- BRUNONI, D. **Aconselhamento genético: Genetic counseling**. Ciênc. saúde coletiva, vol.7 no.1. São Paulo, 2002.
- DINIZ, D.; GUEDES, C. Informação genética na mídia impressa: a anemia falciforme em questão. **Ciência & Saúde Coletiva**, vol. 11, núm. 4, outubro-dezembro, 2006, pp. 1055-1062 Associação Brasileira de Pós-Graduação em Saúde Coletiva Rio de Janeiro, Brasil.
- FERRAZ, M. H. C; MURÃO, M. **Diagnóstico laboratorial da doença falciforme em neonatos e após o sexto mês de vida**. Rev. bras. hematol. Hemoter, p. 218-222, 2007.
- GARCIA, M. G.; FERREIRA, E. A. P.; OLIVEIRA, F. P. S. **Análise da compreensão de pais acerca do teste do pezinho**. Rev Bras Crescimento Desenvolv Hum 2007; 17(1):01-12.
- GUIMARÃES, C. T. L.; COELHO, G.O. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. : The importance of genetic counseling at sickle cell anemia. **Revista Ciência & Saúde Coletiva**. 15, S1, 1733-1740, May 2, 2010.
- MENDES, C. A.; GUIGEN, A. P.; PESSAN, F. L. A.; DUTKA, J. C. R.; LAMÔNICA, A. A. C. **Conhecimento de pais quanto a triagem neonatal, contribuição do website Portal dos Bebês - Teste do pezinho**. Rev. CEFAC, vol.19 no.4. São Paulo, jul/ag. 2017.
- MORAES, L. X.; BUSHATSKY, M.; BARROS, M. B. S. C.; BARROS, B. R.; BEZERRA, M. G. A. **Doença falciforme: perspectivas sobre assistência prestada na atenção primária**. Rev de Pesquisa Cuidado é Fundamental Online, vol. 9, n. 3, p. 768-775. Rio de Janeiro, Brasil, jul/set, 2017.
- NUSSBAUM, R. L.; MCINNES, R. R.; WILLARD, H. F. (2008) Thompson & Thompson – **Genética Médica**. Sétima Edição. Editora Guanabara Koogan S.A., Rio de Janeiro, RJ, 525 pp.
- PETEAN EBL & PINA NETO JM de. Investigações em aconselhamento genético: impacto da primeiranotícia - a reação dos pais à deficiência. **Medicina**, Ribeirão Preto,31: 288-295, abr./jun. 1998.

SILVA, M. P. C.; CONTIM, D.; FERREIRA, L. A.; MARQUI, A. B. T. **Teste do pezinho: percepção das gestantes nas orientações no pré-natal.** Rev. Bras. Saude Mater. Infant. vol.17 no.2 Recife Apr./June 2017

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O teste do pezinho é fundamental para o diagnóstico precoce de várias doenças hereditárias, onde é possível diminuir ou eliminar sequelas relacionadas a doença. O aconselhamento genético entra nesse contexto para auxiliar os pais na tomada de decisões a partir de um diagnóstico positivo para doenças ou traços. De um modo geral esse aconselhamento vem para contribuir com a redução de do numero de casos de endogamia, e consequentemente redução das doenças hereditárias.

O aconselhamento genético é de responsabilidade dos profissionais da saúde, incluindo o Biólogo. Apesar de não existir uma fórmula de como deve ser esse aconselhamento é fundamental que o profissional apenas oriente os indivíduos sobre tomada de decisões conscientes e equilibrada, discuta sobre tratamentos disponíveis, mas tudo isso sem interferir no direito de escolha de cada pessoa.

Os resultados encontrados no presente trabalho indicam que os portadores das doenças e traços diagnosticados no TP estão de acordo com dados os encontrados em outros municípios de Minas Gerais, mas que o numero de casos de heterozigotos chama a atenção para um trabalho de aconselhamento genético com o objetivo de proporcionar informações necessárias a respeito do planejamento familiar. A partir dos dados encontrados é possível propor ações, como o aconselhamento genético, que visam contribuir para um planejamento familiar eficaz e consciente.

5 CONCLUSÕES

- Dentre os 5.732 recém-nascidos que participaram do programa de triagem no período de janeiro de 2014 à setembro 2018, 05 possuem doença falciforme, 01 possui Fenilcetonúria, 01 possui Hiperplasia Adrenal Congênita, 04 possui Deficiência de Biotinidase.
- Foram encontrados 219 casos de heterozigotos com traços falciformes ou outras HgP.
- Para a Fibrose Cística, foram encontrados 11 casos suspeitos, porém sem confirmação médica, devido á falta de acesso aos testes de suor.
- Não há casos registrados de Hipotireoidismo congênito.
- Os dados obtidos mostram a importância da investigação de portadores homozigotos e heterozigotos em nossa população.
- A triagem neonatal é muito importante para a comunidade, a fim de esclarecer sobre as alterações genéticas (aconselhamento genético) e proporcionar informações necessárias a respeito do planejamento familiar.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- BEIGUELMAN, B. **Genética de populações humanas**. SBG, Ribeirão Preto, 2008.
- BREDA, F. C.; EUCLYDES, R. F.; PEREIRA, C. S.; TORRES, R. A.; CARNEIRO, P. L. S.; SARMENTO, J. L. R.; FILHO, R. A. T.; MOITA, A. K. F. **Endogamia e Limite de Seleção em Populações Seleccionadas Obtidas por Simulação**. R. Bras. Zootec., v.33, n.6, p.2017-2025, 2004.
- BRUNONI, D. **Aconselhamento genético: Genetic counseling**. Ciênc. saúde coletiva, vol.7 no.1. São Paulo, 2002.
- DINIZ, D.; GUEDES, C. Informação genética na mídia impressa: a anemia falciforme em questão. **Ciência & Saúde Coletiva**, vol. 11, núm. 4, outubro-dezembro, 2006, pp. 1055-1062 Associação Brasileira de Pós-Graduação em Saúde Coletiva Rio de Janeiro, Brasil.
- FERRAZ, M. H. C; MURÃO, M. **Diagnóstico laboratorial da doença falciforme em neonatos e após o sexto mês de vida**. Rev. bras. hematol. Hemoter, p. 218-222, 2007.
- GARCIA, M. G.; FERREIRA, E. A. P.; OLIVEIRA, F. P. S. **Análise da compreensão de pais acerca do teste do pezinho**. Rev Bras Crescimento Desenvolv Hum 2007; 17(1):01-12.
- GUIMARÃES, C. T. L.; COELHO, G.O. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. : The importance of genetic counseling at sickle cell anemia. **Revista Ciência & Saúde Coletiva**. 15, S1, 1733-1740, May 2, 2010.
- MENDES, C. A.; GUIGEN, A. P.; PESSAN, F. L. A.; DUTKA, J. C. R.; LAMÔNICA, A. A. C. **Conhecimento de pais quanto a triagem neonatal, contribuição do website Portal dos Bebês - Teste do pezinho**. Rev. CEFAC, vol.19 no.4. São Paulo, jul/ag. 2017.
- MORAES, L. X.; BUSHATSKY, M.; BARROS, M. B. S. C.; BARROS, B. R.; BEZERRA, M. G. A. **Doença falciforme: perspectivas sobre assistência prestada na atenção primária**. Rev de Pesquisa Cuidado é Fundamental Online, vol. 9, n. 3, p. 768-775. Rio de Janeiro, Brasil, jul/set, 2017.
- NUSSBAUM, R. L.; MCINNES, R. R.; WILLARD, H. F. (2008) Thompson & Thompson – **Genética Médica**. Sétima Edição. Editora Guanabara Koogan S.A., Rio de Janeiro, RJ, 525 pp.
- PETEAN EBL & PINA NETO JM de. Investigações em aconselhamento genético: impacto da primeiranotícia - a reação dos pais à deficiência. **Medicina**, Ribeirão Preto,31: 288-295, abr./jun. 1998.

SILVA, M. P. C.; CONTIM, D.; FERREIRA, L. A.; MARQUI, A. B. T. **Teste do pezinho: percepção das gestantes nas orientações no pré-natal.** Rev. Bras. Saude Mater. Infant. vol.17 no.2 Recife Apr./June 2017.