

## A IMPORTÂNCIA DO TESTE DO PEZINHO

RIBEIRO, Francisca Sanches Tavares  
ARAUJO, Tereza Lourença Matias de  
HOLANDA, Eliane Rolim de  
SANTOS, Kamila Késsia Gomes dos  
SILVA, Gerson Ribeiro da

O teste do pezinho consiste na coleta de algumas gotas de sangue, geralmente tiradas do calcanhar do bebê, para a realização de exames, que podem diagnosticar algumas doenças congênitas. As maiorias dos bebês que têm doenças diagnosticadas por este teste nascem aparentemente normais, e nada apresentam ao exame médico na maternidade, por isto, para saber qual criança tem a doença, todos os bebês devem fazer o teste entre o 3º e o 7º dia após o nascimento. Neste estudo discutiremos sobre o teste do pezinho, as patologias identificadas, como tratá-las e preveni-las e apontar a importância do teste do pezinho. O presente estudo trata-se de uma pesquisa bibliográfica, na qual foram selecionados livros, artigos e endereços eletrônicos referentes ao tema. Mediante esse estudo percebe-se a importância do teste do pezinho para a prevenção e tratamento precoce das patologias identificadas. Sendo, assim a enfermeira que assiste ao recém-nascido precisa ter conhecimento sobre as peculiaridades no período neonatal, está capacitada a fazer observações valiosas sobre o funcionamento dos diversos sistemas orgânicos, dos desvios da normalidade, reconhecendo e compreendendo seu significado.

## A IMPORTÂNCIA DO TESTE DO PEZINHO

RIBEIRO, Francisca Sanches Tavares  
ARAUJO, Tereza Lourença Matias de  
HOLANDA, Eliane Rolim de  
SANTOS, Kamila Késsia Gomes dos  
SILVA, Gerson Ribeiro da

### INTRODUÇÃO

O teste do pezinho consiste na coleta de algumas gotas de sangue, geralmente tiradas do calcanhar do bebê, para a realização de exames, que podem diagnosticar algumas doenças congênitas. O agente de saúde fura o pezinho do bebê e encosta o papel especial (um tipo de filtro) no local da picada, deixando o sangue saturar todos os círculos do cartão, de ambos os lados. Esse exame ficou popularmente conhecido como "Teste do Pezinho" por ser realizado com o sangue retirado do pé do bebê.

A maioria dos bebês que têm doenças diagnosticadas por este teste, nascem aparentemente normais, e nada apresentam ao exame médico na maternidade. Mesmo médicos experientes podem não observar anormalidades nos primeiros meses, por isto, para saber qual criança tem a doença, todos os bebês devem fazer o teste entre o 3º e o 7º dia após o nascimento. O tratamento iniciado precocemente, normalmente antes dos dois meses de vida, após o diagnóstico, pode evitar a deficiência mental. A deficiência já instalada não pode ser recuperada. A prevenção dessas doenças exige que todos os recém-nascidos sejam testados, mesmo que não apresentem nenhum sintoma clínico anormal (ZIEGEL; CRANLEY, 1985).

Em 1992 o teste se tornou obrigatório em todo o país. Em 2001, o Ministério da Saúde criou o Programa Nacional de Triagem Neonatal, com o objetivo de atender a todos os recém-natos em território brasileiro. Hoje já existe uma versão ampliada, que permite identificar mais de 30 doenças antes que seus sintomas se manifestem. Trata-se, no entanto, de um recurso sofisticado e ainda bastante caro, não disponível na rede pública de saúde.

## OBJETIVO

- Discorrer sobre o teste do pezinho, as patologias por ele identificadas, como tratá-las e preveni-las;
- Apontar importância do teste do pezinho

## METODOLOGIA

O presente estudo trata-se de uma pesquisa bibliográfica, na qual foram selecionados livros, artigos e endereços eletrônicos referentes ao tema.

## REFERENCIAL TEÓRICO

Existem três formas do teste do pezinho o básico (fenilcetonúria e hipotireoidismo), o plus (Fenilcetonúria e outras Aminoacidopatias, hipotireoidismo congênito, hiperplasia adrenal congênita e fibrose cística) e o ampliado (Fenilcetonúria e outras Aminoacidopatias, hipotireoidismo congênito, hiperplasia adrenal congênita, fibrose cística, galactosemia, deficiência de biotinidase, toxoplasmose congênita) e pode-se fazer, como exame complementar o de anemia falsiforme, G6PD, AIDS e deficiência da MCAD Os Exames Complementares poderão ser agregados aos testes Plus, Ampliado e Básico, ou mesmo solicitados individualmente ou em conjunto. Informações sobre as doenças pesquisadas no teste do pezinho (REZENDE; MONTENEGRO, 1992).

### 1) FENILCETONÚRIA

O que é?

Doença causada por falta de uma substância (enzima) que transforma a fenilalanina (aminoácido) em tirosina. Ocorre um acúmulo de fenilalanina que poderá afetar o cérebro e levar à deficiência mental. O nome da doença deve-se ao fato de haver eliminação excessiva de fenilalanina na urina, que fica com um odor semelhante ao do mofo.

Como se transmite?

Através dos genes dos pais. Se os pais forem portadores (heterozigotos), existirá uma chance de 25% de terem um filho doente (homozigoto).

Qual a importância do teste do pezinho?

A suspeita diagnóstica se faz quando o nível de fenilalanina no sangue for acima de 20 mg/dL e o nível de tirosina no plasma for normal ou reduzido. A causa mais comum de aumento de fenilalanina no sangue do RN é uma circunstância transitória chamada tirosinemia transitória. Isto ocorre principalmente em recém-nascidos prematuros (embora também possa ocorrer em recém-nascidos normais) porque as vias metabólicas da fenilalanina só se desenvolvem a partir dos últimos meses da gravidez. A tirosinemia transitória geralmente regride, não implicando nos mesmos riscos da fenilcetonúria.

Qual é o tratamento da fenilcetonúria?

Exclusão de fenilalanina da dieta. Tem bom prognóstico para o desenvolvimento nervoso, principalmente se iniciada antes de 3 semanas de vida.

## 2) GALACTOSEMIA

O que é?

É uma deficiência de uma enzima (galactose - 1 - fosfato uridil transferase) responsável pelo processamento do açúcar contido no leite (galactose). Quando as crianças deficientes desta enzima ingerem leite, ocorre acúmulo de galactose nas células do fígado, rins, cérebro e olhos, acarretando prejuízo para esses órgãos. Os sintomas da doença incluem problemas de coagulação, pele amarelada (icterícia), baixa de glicose no sangue, excesso de glicose na urina, excesso de acidez no sangue e catarata.

Como se transmite?

Através dos genes dos pais e de forma recessiva. Ocorre numa frequência de 1 criança doente em cada 60.000 nascimentos.

Qual a importância do teste do pezinho?

O diagnóstico precoce pode evitar um agravamento das conseqüências do excesso de galactose no corpo. Nestes casos a criança não deve tomar leite ou substâncias que contenham lactose e galactose.

### 3) DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE

O que é?

A deficiência de uma enzima que reaproveita uma vitamina chamada biotina e que resulta na falta desta vitamina. As crianças com esta deficiência podem ter convulsões, fraqueza muscular, erupções na pele, queda de cabelo, acidez no sangue e deficiência imunológica.

Como se transmite?

Através dos genes dos pais.

Qual a importância do teste do pezinho?

A detecção precoce da falta da enzima possibilita o tratamento precoce.

Qual é o tratamento da deficiência da biotinidase?

Altas doses de biotina.

### 4) ANEMIA FALCIFORME

O que é?

É uma das doenças do sangue causado por uma alteração na composição da hemoglobina levando a formação de uma hemoglobina anormal chamada de S.

Como se transmite?

As hemoglobinopatias são herdadas geneticamente dos pais. A presença de doença (anemia) e outros sintomas depende da intensidade e também do tipo de alterações da hemoglobina.

Qual é a importância do teste do pezinho?

Teste do pezinho é importante para triagem. Se positivo, indicam-se novos exames após 6 meses de vida. Os pais também deverão realizar a investigação de hemoglobinopatia.

Qual é o tratamento para a anemia falciforme?

O recém-nascido está protegido contra as manifestações clínicas da anemia falciforme até os 6 meses pela presença de hemoglobina fetal. Existe necessidade de acompanhamento médico para todo o doente de anemia falciforme. O traço falciforme NÃO é doença.

## 5) HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO

O que é?

A Triiodotironina (T3) e a Tiroxina (T4) são os hormônios produzidos pela glândula tireóide. São fundamentais para a regulação da produção e consumo de energia pelo organismo humano. Além disso, os hormônios tireoidianos atuam, desde a fase intra-uterina, estimulando o processo de crescimento e desenvolvimento e influenciando decisivamente a maturação do sistema nervoso central. A sua deficiência leva a um quadro clínico bem definido denominado hipotireoidismo.

Quais as conseqüências para o recém-nascido?

Considerando-se a forte influência dos hormônios tireoidianos sobre o crescimento e o desenvolvimento neuropsicomotor, fica fácil compreender que a sua falta pode levar a prejuízo no crescimento da criança e a um retardo mental, que será tanto maior, quanto mais tempo esta falta ocorrer.

Qual a importância do teste do pezinho?

Os sinais e sintomas do hipotireoidismo são escassos nas primeiras semanas de vida. Sabe-se que ocorre um caso de hipotireoidismo congênito a cada 4.000 recém-nascidos vivos, proporção que aumenta para 1 em 2000 crianças em regiões carentes de iodo. A solução adotada por um grande número de países foi determinar a obrigatoriedade da avaliação da função tireoidiana em todos os recém nascidos. Esta avaliação é feita de rotina pelo teste do pezinho através da dosagem de T4 e TSH.

O que fazer se ele estiver alterado?

Uma vez detectada alteração nos testes de triagem, repete-se a dosagem, no soro, uma semana depois. A alta sensibilidade do primeiro exame é extremamente importante para evitar que qualquer caso passe despercebido. Muitas crianças apresentam resultados

normais, o que descarta o diagnóstico de hipotireoidismo na maioria das vezes. Aquelas crianças em que os exames persistem alterados devem ser encaminhadas rapidamente a um especialista para determinação da possível causa do hipotireoidismo e da estratégia do tratamento. Quando diagnosticado no momento certo o hipotireoidismo é facilmente tratado e controlado, sem nenhum prejuízo para o crescimento e desenvolvimento da criança.

## 6) HIPERPLASIA CONGÊNITA DA SUPRA-RENAL

O que é?

É um defeito na produção de hormônios pelas glândulas supra-renais ou adrenais. Na tentativa de compensação dessa deficiência, a hipófise produz um excesso do hormônio que estimula a supra-renal causando um aumento do tamanho dessas glândulas e muitas vezes um aumento dos hormônios que controlam a masculinização do corpo, sem compensar a falta dos hormônios que controlam o metabolismo da água e do sal do organismo. A alteração mais comum é a deficiência da enzima 21-hidroxilase progesterona.

Como se adquire a doença?

O funcionamento de cada uma das enzimas que regulam a produção dos hormônios da glândula supra-renal é feito por genes. Qualquer alteração ou mutação destes genes pode acarretar um defeito, resultando na falta de um hormônio ou acúmulo de outro. A doença ocorre em 1 de cada 12.000 crianças nascidas vivas. Cerca de 1 a 2% da população é constituída de heterozigotos, isto é, de portadores do gene e não da doença.

Quais as conseqüências para o recém-nascido?

A deficiência da enzima 21-hidroxilase pode levar a um quadro de virilização da criança e eventualmente a vômitos e desidratação, com perda de sal e água.

Qual a importância do teste do pezinho?

Diagnosticar precocemente a criança doente para receber reposição do hormônio e evitar as conseqüências da doença.

O que fazer se ele estiver alterado?

Esta dosagem é extremamente sensível, isto é, detecta mínimas alterações. RN prematuros e alguns RN de termo podem ter níveis acima do esperado por influência dos hormônios maternos. Desta forma os casos em que a mesma se encontra alterada devem ser considerados apenas “suspeitos”. O diagnóstico definitivo somente poderá ser feito após observação clínica e a efetivação de novos exames.

## 7) TOXOPLASMOSE

O que é?

Toxoplasmose é uma doença causada por um parasita, o *Toxoplasma gondii*. Ele é um parasita do intestino de gatos, onde se multiplica. Em outros animais o toxoplasma não completa seu ciclo: invade, forma cistos, nos músculos, cérebro, retina e outros órgãos mas não se multiplica no intestino.

Como se adquire a doença?

O grande transmissor é o gato, mas se qualquer animal pode ter cistos na sua musculatura, e se o homem consumir carne crua destes bichos, pode adquirir a toxoplasmose. A toxoplasmose parece não ser transmissível de homem a homem, exceto durante a gravidez. Na gravidez a imensa maioria dos casos de transmissão ocorre apenas se a mãe se contaminou e teve doença exatamente durante a gravidez, em qualquer fase desta. Casos de toxoplasmose congênita ligada a antigas infecções na mãe são raridades, embora existam.

Quais as consequências para o recém nascido?

Podem ser sérias, com calcificações cerebrais, malformações, doença sistêmica grave, ou podem se expressar no futuro como doenças da retina que prejudicam a visão. Muitos casos não apresentam alterações clínicas ou sintomas, mas há alguma evidencia que a toxoplasmose se não tratada nestes casos leva a uma diminuição do potencial intelectual destas crianças, sem que isto esteja claramente mensurado.

Qual a importância do teste do pezinho?

O teste do pezinho avalia se existem anticorpos contra o toxoplasma feitos pela criança, não pela mãe. Esta diferenciação é crítica, pois a imensa maioria das pessoas (90 % ou mais em São Paulo) tem anticorpos contra o toxoplasma por conta de infecções anteriores. A presença de anticorpos tipo IgG de origem materna na criança não tem o menor significado patológico.

O que fazer se ele estiver alterado?

Primeiro ele precisa ser confirmado, como todos os exames que dão positivos no teste do pezinho. Se confirmado, é fundamental informar imediatamente ao pediatra o fato, pois a toxoplasmose tem tratamento, efetivo que deve ser iniciado mesmo que não haja nenhuma alteração clínica.

Embora um resultado normal neste teste seja recebido pelos pais como uma garantia de que seu bebê não tem e não terá nenhum problema neurológico ou intelectual, isto não é verdadeiro. O teste do pezinho normal não afasta a possibilidade de ocorrer deficiência mental ou comprometimentos neurológicos por outras causas, genéticas ou adquiridas. Também não diagnostica as síndromes genéticas, como por exemplo, a síndrome de Down. Só o acompanhamento de rotina realizado pelo pediatra pode atestar a saúde do bebê.(SMELTZER; BARE, 2002).

No caso dos exames com resultados alterados é realizada uma "busca ativa" para reconvocar a criança, repetir os exames, confirmar o diagnóstico e iniciar imediatamente o tratamento.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Mediante esse estudo percebe-se a importância do teste do pezinho para a prevenção e tratamento precoce das patologias identificadas. Sendo, assim a enfermeira que assiste ao recém-nascido precisa ter conhecimento sobre as peculiaridades no período neonatal, está capacitada a fazer observações valiosas sobre o funcionamento dos diversos sistemas orgânicos, dos desvios da normalidade, reconhecendo e compreendendo seu significado.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

NISWANDER, K. R. Manual de Obstetrícia. 4ªEd Rio de Janeiro:edited by,1998.

REZENDE, J; MONTENEGRO, C. A. B. Obstetricia Fundamental. 6ªEd.Rio de Janeiro: Guanabara, 1992.

SMELTZER, S. C; BARE, G. B. Bruner & Studdath Tratado de Enfermagem Médico Cirúrgica. 8ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara, 2002.

ZIEGEL, E; CRANLEY, M.S. Enfermagem Obstétrica. 8ªed.Rio de Janeiro: Guanabara, 1985.