



Prematuridade e Rastreio Neonatal

Lurdes Lopes, Carmen Sousa, Helena Fonseca, Ivone Carvalho, Ana Marcão, Hugo Rocha e Laura Vilarinho

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana – Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto - Portugal.

Lurdes.lopes@insa.min-saude.pt

INTRODUÇÃO

Os programas de rastreio neonatal são programas de saúde pública, com o objetivo de uma deteção precoce de recém-nascidos afetados por determinada patologia, com vista a um início atempado do tratamento, que conduza a uma diminuição da morbidade e mortalidade. Em todo o mundo, a taxa média dos prematuros ao nascimento é estimada em cerca de 10%, tendo a evolução científica e tecnológica no campo da neonatologia contribuído para o recente aumento significativo da sua taxa de sobrevivência. Também em Portugal, e de acordo com dados da Sociedade Portuguesa de Neonatologia (SPN), apesar da natalidade ter vindo a descer nos últimos anos, o número de recém-nascidos de extremo baixo peso (RNEBP), isto é, que nascem com menos de 1500 gramas e/ou menos de 30 semanas de gestação, tem vindo a aumentar. A imaturidade e complicações clínicas associadas à prematuridade originam frequentemente alterações no rastreio neonatal destes bebés, contribuindo para o aumento da percentagem de resultados falsos positivos e negativos no rastreio neonatal deste grupo de recém-nascidos.

O objetivo deste trabalho consiste na avaliação da estratégia utilizada na URN para efetuar o rastreio neonatal dos RNBP, e que consiste na análise de três amostras colhidas entre o 3º e o 6º dia, às duas semanas e às quatro semanas de vida.

MATERIAL E MÉTODOS

O estudo incluiu 4515 RNEBP que realizaram o rastreio neonatal em Portugal Continental e Ilhas, durante 2014 – 2017, e foi efetuado de acordo com a Tabela 1. O rastreio do HC inclui sempre o estudo das três amostras e o rastreio das DHM inclui sempre o estudo das duas primeiras amostras. A análise da 3ª amostra para o rastreio das DHM e das 2ª e 3ª amostras para o rastreio da FQ só é efetuada se for necessário esclarecer resultados das amostras anteriores.

Tabela 1 - Estratégia de rastreio neonatal nos Grandes Prematuros

Rastreios	Idade à Colheita (dias)		
	3º - 6º	14º - 15º	28º- 30º
Hipotiroidismo Congénito	✓	✓	✓
Doenças Hereditárias do Metabolismo	✓	✓	--
Fibrose Quística	✓	--	--

- No rastreio do Hipotiroidismo Congénito (HC), o TSH e a T4 foram determinados pelo método de imunofluorescência DELFIA®.
- Para o estudo das Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM) utiliza-se a tecnologia de espetrometria de massa em tandem (MS/MS).
- Para o rastreio da Fibrose Quística (FQ), o IRT foi determinado através do método de imunofluorescência DELFIA® e para a quantificação do PAP foi utilizado o Kit MucoPAP-F - Dynabio (adaptação para sistema DELFIA® da Perkin Elmer).

RESULTADOS

O estudo de três amostras por recém-nascido permitiu em 2017 chegar ao diagnóstico em 6 casos de HC que não teriam sido detetados se apenas fosse analisada a 1ª amostra (Tabela 2).

No rastreio das DHM, todos os doentes teriam sido identificados apenas com o estudo da 1ª amostra, mas em aproximadamente 5% dos casos foram observadas alterações secundárias à prematuridade na 1ª amostra, que foram esclarecidas na 2ª ou 3ª amostra.

No rastreio da FQ, apenas em 1% dos casos as 2ª ou 3ª amostras ajudaram a esclarecer o resultado do rastreio neonatal.

Tabela 2 – Casos de HC de grandes prematuros detetados em 2017 pela atual estratégia de rastreio

Doentes	1ª amostra (3-6 dias)		2ª amostra (14-15 dias)		3ª amostra (28-30 dias)	
	TSH (N<10,0)	T4 (4,2<N<8,4)	TSH (N<10,0)	T4 (4,3<N<8,9)	TSH (N<10,0)	T4 (5,2<N<9,8)
1	0,1	4,2	10,7	13,9	38,7	9,5
2	3,0	15,7	15,7	17,3	--	--
3	1,3	4,4	3,3	4,8	2,7	3,3
4	7,2	4,7	87,7	2,6	--	--
5	5,4	6,0	6,5	13,2	96,0	3,2
6	7,4	5,7	15,8	9,8	140	2,3

Legenda: Unidades: TSH – mU/mL; T4 - µg/dL

DISCUSSÃO
A imaturidade e as complicações clínicas associadas à prematuridade interferem de forma diferente nos rastreios do HC, das DHM e da FQ, o que se traduz em resultados diferentes na avaliação da estratégia em estudo.

De acordo com o que está descrito na literatura, e é comprovado por este estudo, a análise das três amostras é essencial para evitar resultados falsos negativos para o HC, associados à falta de maturidade do eixo hipotálamo-hipófise-tiroide

No caso do rastreio das DHM, apesar desta estratégia não se ter revelado importante para evitar resultados falsos negativos, permitiu num número significativo de casos esclarecer alterações encontradas nas 1ª / 2ª amostra, sem necessidade de pedir novas colheitas por valores alterados, o que gera sempre ansiedade nos pais.

Relativamente ao rastreio da FQ, esta estratégia não tem vantagens, uma vez que apenas num número muito reduzido de casos as 2ª e 3ª amostras se revelaram úteis para esclarecer alterações detetadas na 1ª amostra. Pelo contrário, o estudo da 2ª amostra para o rastreio da FQ revela muitas vezes resultados falsos positivos, secundários a complicações clínicas, destes grandes prematuros.

CONCLUSÕES

✓ Com este novo protocolo no “teste do pezinho” dos grandes prematuros, foi possível esclarecer e rastrear alguns doentes de HC, que caso contrário seriam falsos negativos, dado que o valor de TSH não estava aumentado nas 1ª e 2ª amostras.

✓ Esta estratégia deve ser mantida, uma vez que se confirma essencial para o rastreio do HC.

✓ Relativamente aos rastreios das DHM e da FQ esta estratégia só se revela interessante nos casos em que permite esclarecer alterações secundárias à prematuridade sem necessidade de pedir novas amostras.

Bibliografia

Relatórios Anual de do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce