

Análise de desempenho do Programa de Triage Neonatal do Estado do Rio de Janeiro, Brasil, de 2005 a 2007

Performance analysis of the Rio de Janeiro State Neonatal Screening Program, 2005-2007

Judy Botler ¹
Luiz Antonio Bastos Camacho ¹
Marly Marques da Cruz ¹

¹ Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, Brasil.

Correspondência

J. Botler
Departamento de Epidemiologia e Métodos Quantitativos em Saúde, Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca, Fundação Oswaldo Cruz, Rua Leopoldo Bulhões 1480, Rio de Janeiro, RJ 21041-210, Brasil.
jbotler@ensp.fiocruz.br

Abstract

Guidelines emphasize that the appropriate time frame for neonatal screening with the heel stick test is from the 3rd to 7th day of life, in 100% of newborns. Treatment for congenital hypothyroidism and phenylketonuria, when initiated in the first two weeks of life, is capable of preventing the neurological sequelae of these diseases. The Rio de Janeiro State Neonatal Screening Program was accredited for Phase 2 of the National Neonatal Screening Program, with two program models (A and B). A performance analysis was conducted for the Neonatal Screening Program, for the years 2005 to 2007. Coverage increased from 2002 to 2007, reaching 80.4%, with 33.8% of the blood samples drawn in the first 7 days of life. The two models showed similar performance, short of the targets, with 50% of the confirmed cases receiving their diagnosis at more than 48 days of life. The delays accumulated in the various stages of the process can impede the benefits of early detection, the cornerstone of neonatal screening. The deleterious long-term effects transcend the individual sphere, with an impact on the health system and a major social burden.

Neonatal Screening; Phenylketonurias; Congenital Hypothyroidism; Hemoglobin SC Disease

Introdução

O termo triagem neonatal designa testes aplicados no período neonatal para detecção de doenças assintomáticas, quando a intervenção previne sequelas graves ¹. Amostras de sangue colhidas em papel-filtro e enviadas a laboratórios centrais facilitam o acesso ao teste para grandes populações ². Desde a década de 60, doenças de naturezas diversas foram incluídas nos programas de triagem neonatal (PTN), sendo a fenilcetonúria (PKU) ² e o hipotireoidismo congênito (HC) ³ as mais frequentes.

No Brasil, os PTN surgiram em diferentes estados, na década de 80, até que, em 2001, o Ministério da Saúde criou o Programa Nacional de Triage Neonatal (PNTN) ⁴. Buscando o acesso universal, o PNTN inclui todas as etapas até o tratamento dos casos afetados. Os estados são credenciados incorporando gradualmente as doenças-alvo: Fase I – PKU e HC; Fase II – PKU, HC e hemoglobinopatias (Hbpatias); Fase III – PKU, HC, Hbpatias e fibrose cística. Os Serviços de Referência em Triage Neonatal (SRTN) articulam todas as atividades relacionadas à triagem neonatal em cada estado ⁴.

O Estado do Rio de Janeiro, credenciado para a Fase II, incluía em 2001 três SRTN: um instituto de endocrinologia, uma entidade filantrópica e um hospital municipal ^{5,6}, designados para fins desse tipo de análise com modelos A, B e C, respectivamente, para distinguir as diferentes

abordagens. No caso específico do Município do Rio de Janeiro, 1/3 dos testes era analisado pelo modelo B e o restante pelo modelo C. Desativado em 2005, o modelo C transferiu sua demanda para o modelo A, que ficou responsável por 78% dos testes do estado. O instituto de hematologia (SH), referência do modelo A, executava todas as etapas relativas às Hbpatias e passou a apoiar o modelo B na confirmação diagnóstica e tratamento desses casos.

Na literatura, não há dados sobre o desempenho do PTN do Estado do Rio de Janeiro. Neste artigo, será apresentado um diagnóstico situacional baseado nos dados gerados por ambos os modelos entre 2005 e 2007, que nunca havia sido feito antes. O objetivo é analisar o desempenho no alcance dos objetivos comuns, como cobertura e efetividade das etapas da coleta ^{4,7} à confirmação diagnóstica ^{8,9}, contrastando estratégias utilizadas em cada etapa por cada modelo. Tal análise provê elementos para ajustes no programa, além de ser a etapa preliminar importante para guiar uma pesquisa avaliativa sobre o seu desempenho.

Material e métodos

Trata-se de uma análise retrospectiva do PTN do Estado do Rio de Janeiro no período de 2005 a 2007. Os dados foram coletados por profissional de saúde de nível superior treinado em diferentes fontes: os dados de nascidos vivos foram obtidos do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) (<http://www.datasus.gov.br>, acessado em 24/Abr/2011); e os do programa (números de identificação das amostras, iniciais dos nomes das crianças, datas de nascimento, de coleta, de cadastro, de reconvocação, de comparecimento e de chegada da 2ª amostra/confirmação diagnóstica; código da unidade de coleta; motivo da reconvocação; motivo de não-comparecimento; resultados alterados; resultados confirmatórios) foram obtidos dos relatórios de monitoramento, documentação da rotina, bases de dados, relatórios de atividades, instrumentos para reconvocação e controles de comparecimento.

O fluxo dos dados secundários analisados é apresentado a seguir. Os testes foram colhidos por punção de calcanhar em papel-filtro em 422 unidades de coleta de 92 municípios do estado e encaminhados ao laboratório vinculado a cada unidade de coleta. Em ambos os modelos a recomendação era para que as coletas ocorressem entre o 3º e o 7º dia ¹⁰.

Todas as amostras foram submetidas à análise de tireotrofina (TSH), fenilalanina (Phe) e hemoglobina (Hb). O processo laboratorial no modelo

A era todo automatizado, enquanto no modelo B, somente no cadastro e emissão de laudos, sendo as etapas intermediárias manuais.

Os dados demográficos eram registrados no cadastro das unidades de coleta e cartões de papel-filtro, e alimentavam os bancos de dados de ambos os modelos, além das datas de nascimento, coleta e etapas intermediárias do processo laboratorial. Amostras inválidas ou com identificação inadequada tinham os motivos cadastrados antes da busca ativa.

Em ambos os modelos, a busca ativa era realizada pelos serviços sociais, em cujos formulários eram registrados dados demográficos, motivo da reconvocação, datas de reconvocação e comparecimento, motivo de não comparecimento, resultados dos testes alterados e confirmatórios.

Os indicadores de desempenho para triagem neonatal, propostos por Webster ¹¹ e Santos & Costa ¹², foram agrupados em: *triagem neonatal* – cobertura; proporção de amostras válidas; idade na coleta; tempo entre coleta e chegada ao laboratório; tempo entre chegada e reconvocação; número de locais de coleta; *busca ativa* – proporção de reconvocações; proporção de comparecimentos; e tempo para comparecimento; *diagnóstico* – idade (em dias) no diagnóstico; número e proporção de casos confirmados para cada doença (os dois últimos serão tratados em outra publicação).

Para o cálculo de cobertura, entendida como proporção da população-alvo que realizou teste de triagem neonatal, foram considerados os dados dos três modelos inicialmente credenciados para o PNTN entre 2002 e 2007. Com o modelo C desativado em 2004, seus dados só estavam disponíveis até 2003. Os dados dos testes realizados na rede privada não estavam disponíveis para análise.

Com exceção da cobertura, os indicadores foram calculados para cada ano, entre 2005 e 2007, período em que os dados estavam disponíveis, eram homogêneos, e, na avaliação de desempenho realizada em 2009, demonstraram ser coerentes com o cenário atual ¹³.

Na estimativa de cobertura, a soma dos totais de testes realizados pelos três modelos era a melhor aproximação disponível para o numerador. Como denominador, foram utilizados os totais de nascidos vivos obtidos do SINASC (<http://www.datasus.gov.br>, acessado em 24/Abr/2011). A distribuição por idade das amostras de sangue colhidas considerou as categorias nos relatórios de monitoramento indicadas a seguir. A partir dos totais anuais em cada modelo, foi calculada a proporção das coletas até o 7º dia, entre o 8º e o 30º dia, e com mais de 30 dias de vida do recém-nascido. A idade na coleta dos recém-natos com

exame de triagem alterado foi calculada pelas datas de nascimento e pelas coletas obtidas dos documentos de busca ativa.

A proporção de comparecimentos às reconvoções por amostras inválidas foi estimada pelo total de segundas coletas sobre o total de reconvoções, considerando que todos os reconvocados deveriam comparecer para a 2ª coleta. O cálculo de tempo para comparecimento se baseou nas datas de reconvocação e de segundas coletas.

Na análise da efetividade na detecção oportuna de casos, foi considerado o tempo das etapas do processo de triagem neonatal – transporte das amostras, permanência no laboratório, da reconvocação à confirmação diagnóstica e a idade no diagnóstico, baseados nas datas obtidas dos formulários de busca ativa por resultados alterados. Gráficos *box-plot* dos tempos em cada etapa do processo foram construídos para descrever com precisão e concisão a distribuição do tempo até o diagnóstico e seus componentes mencionados acima. Nos *box-plots*, estão representadas as medianas (traço horizontal no interior do retângulo), quartis (lados superior e inferior do retângulo) e intervalos interquartílicos (linhas verticais acima e abaixo dos lados do retângulo). Também foram calculadas as médias e desvios padrão. As informações das Hbpatias do modelo A dos relatórios mensais não puderam ser confirmadas porque essa etapa era terceirizada pelo SH.

A digitação, verificação e análise dos dados foram feitas no MS Excel (Microsoft Corp., Estados Unidos) e SPSS versão 13.0 para Windows (SPSS Inc., Chicago, Estados Unidos). O projeto foi aprovado pelos Comitês de Ética em Pesquisa da Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca, Fundação Oswaldo Cruz (parecer CEP/ENSP nº. 113/08) e do instituto de endocrinologia (Parecer CEP/IEDE nº. 48/08). A pesquisa foi financiada pela Fundação de Amparo de Pesquisa do Estado do Rio de Janeiro (APQ1 nº. E-26/111.443/2008) e pelo Conselho Nacional de

Desenvolvimento Científico e Tecnológico (processo nº. 308651/2006-5).

Resultados

A coleta dos dados ocorreu entre outubro de 2008 e maio de 2009. No modelo A, os dados foram coletados pela equipe da própria instituição. Só foi permitido acesso aos dados relativos às Hbpatias disponíveis nos relatórios de monitoramento.

A tendência de elevação da cobertura observada no período foi interrompida em 2007 (Tabela 1). Como os relatórios do modelo C em 2004 não estavam disponíveis, sua produção não foi incluída no cálculo e a cobertura foi subestimada naquele ano. A transferência da demanda do modelo C para o modelo A, em 2005, elevou sua participação de 78,5%, em 2005, para 81,3% do total de testes realizados no estado, em 2007, ficando o restante a cargo do modelo B.

Nos anos analisados, predominaram as coletas em recém-nascidos de 8 a 30 dias de vida (Tabela 2), mas houve aumento na proporção de coletas realizadas até 7 dias em ambos os modelos, chegando a constituir 38,3% dos testes realizados no estado em 2007.

Considerando os recém-natos reconvocados por resultados alterados ($n = 3.057$) (Figura 1), o modelo A teve proporção de 41,2% das coletas até 7 dias, enquanto o modelo B teve 22,5%. Houve 425 casos (12,2%) sem dados suficientes para o cálculo. Tais casos foram mais frequentes no modelo A (419), que recebia crianças diagnosticadas em outros serviços para tratamento.

Em ambos os modelos, praticamente todas as amostras (modelo A = 99,6%; modelo B = 99,9%) foram consideradas válidas. No pequeno conjunto de amostras inválidas (1.721 no modelo A; 111 no modelo B), predominaram coletas inadequadas. As amostras inválidas foram o principal motivo para busca ativa, com proporções anuais variando de 65% a 34,9%, no modelo A, e 76,7% a

Tabela 1

Evolução da cobertura do Programa de Triagem Neonatal no Estado do Rio de Janeiro, 2002 e 2007.

Ano	2002	2003	2004	2005	2006	2007
Nascidos vivos *	232.232	232.255	229.901	223.094	217.674	216.876
Testes de triagem neonatal **	166.346	182.593	151.173	177.299	182.781	174.275
Cobertura (%)	71,6	78,6	65,8	79,5	84,0	80,4

* Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (<http://www.datasus.gov.br>, acessado em 24/Abr/2011);

** Total de testes colhidos nos três modelos de Programa de Triagem Neonatal do Estado do Rio de Janeiro.

Tabela 2

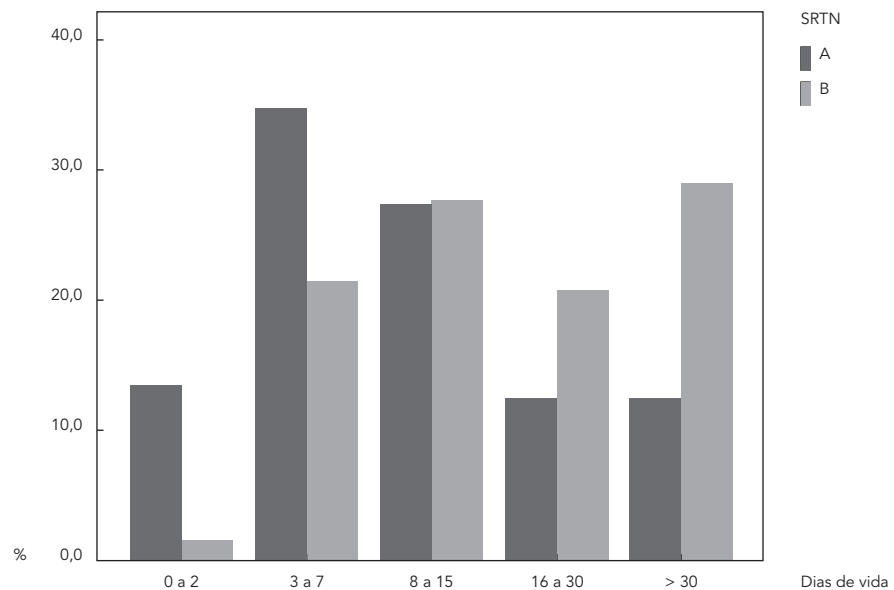
Distribuição de testes de triagem neonatal por faixa etária de coleta por modelo de Programa de Triagem Neonatal, período de 2005 e 2007.

Faixa etária	2005				2006				2007			
	Modelo A		Modelo B		Modelo A		Modelo B		Modelo A		Modelo B	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Até 7 dias de vida	28.303	20,3	14.523	38,1	48.708	31,8	14.610	40,8	53.294	37,5	13.868	42,0
8 a 30 dias de vida	92.132	66,2	21.552	56,6	97.734	63,9	19.684	54,9	83.666	58,9	16.540	50,1
> 30 dias de vida	18.661	13,4	2.023	5,3	6.589	4,3	1551	4,3	5.175	3,6	2.635	8,0
Total	139.096	100,0	38.098	100,0	153.031	100,0	35.845	100,0	142.135	100,0	33.043	100,0

* Dados obtidos nas bases de dados dos dois modelos de programa de triagem neonatal do Estado do Rio de Janeiro.

Figura 1

Faixas etárias (em dias) na coleta dos testes de triagem neonatal dos casos reconvocados por resultados alterados em ambos os modelos de Programas de Triagem Neonatal do Estado do Rio de Janeiro (n = 3.057).



SRTN: Serviços de Referência em Triagem Neonatal.

56%, no modelo B, ficando as demais reconvoções por conta dos resultados alterados.

A proporção de reconvoções por resultados alterados no modelo A aumentou de 0,28% para 1,29%, acompanhando a redução no valor crítico do TSH ao longo do tempo. A proporção de reconvoções por amostras inválidas diminuiu de 0,55% para 0,24%. No modelo B, houve redução nas proporções de reconvoções por ambos os motivos – no caso dos resultados alterados, de

0,82% para 0,57% e, por amostras inválidas, de 0,16% para 0,05% no período analisado. A proporção geral de reconvoções no modelo B foi menor do que no modelo A.

A proporção de comparecimentos à reconvoção por amostras inválidas aumentou, no modelo A, de 39,7% para 81,4%. No modelo B, ocorreu o inverso: redução de 89,6% para 71,1%. O tempo médio entre reconvoção por amostras inválidas e segundas coletas foi de 26,4 ± 31,1 dias

(N = 569; mediana = 16 dias; variação = 0-255), no modelo A, e de $32,4 \pm 40,3$ dias (N = 92; mediana = 19 dias; variação = 0-211), no modelo B.

A distribuição dos tempos nas principais etapas operacionais da triagem neonatal em sequência ordenada mostra que os modelos A e B pouco diferiram nesta questão de grande relevância (Figura 2). A idade na coleta foi mais alta de modo geral no modelo B (mediana = 9 dias) do que no modelo A (mediana = 6 dias) (Figura 2a). No modelo B, 75% dos recém-nascidos tiveram

coletas até 13 dias, enquanto no modelo A o percentil 75 foi de 9 dias.

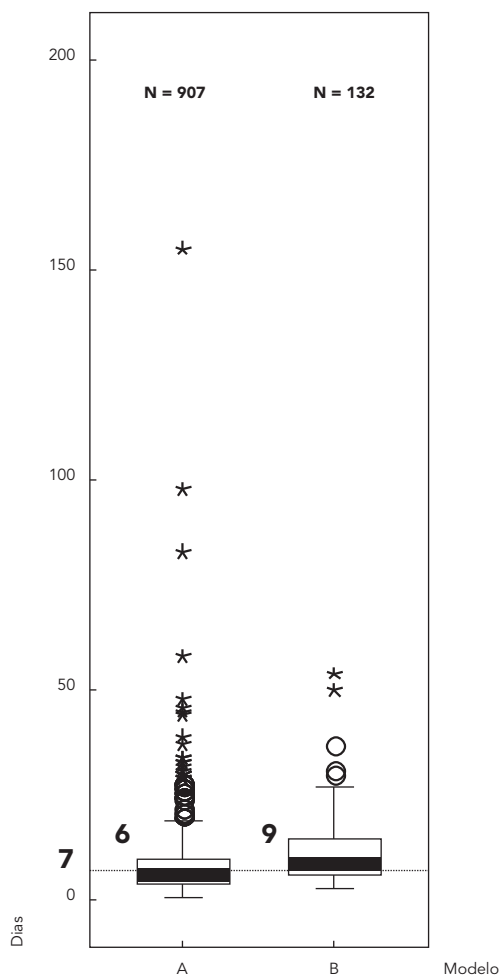
O tempo de transporte das amostras pelo correio, no modelo A, teve mediana de 8 dias, com 75% das amostras levando 11 dias, enquanto no modelo B, via portador, teve mediana de 7 dias, com 75% das amostras levando até 10 dias (Figura 2b).

Os maiores intervalos observados foram na permanência das amostras no laboratório. Apesar de ter todas as etapas internas automatiza-

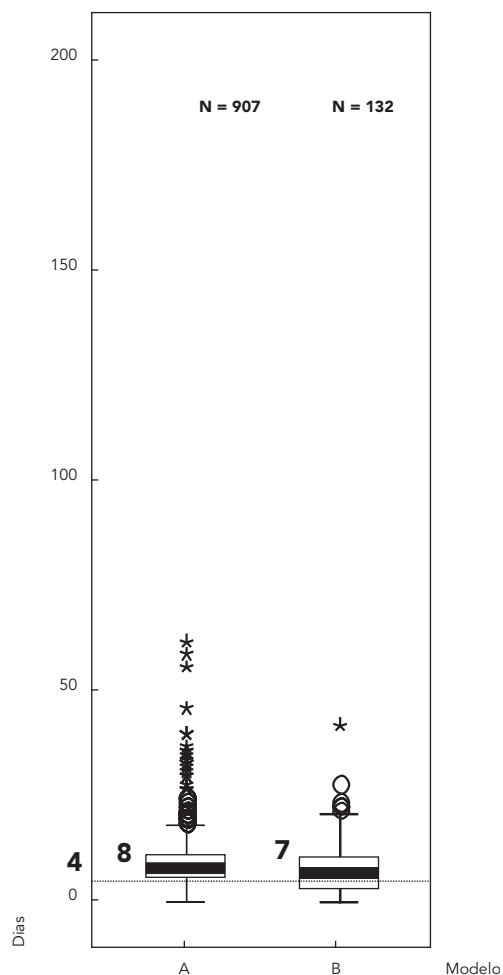
Figura 2

Intervalos entre nascimento e confirmação diagnóstica (2e) e as etapas componentes da triagem neonatal (2a, 2b, 2c e 2d), observados com os casos suspeitos, nos dois modelos de Programas de Triagem Neonatal do Estado do Rio de Janeiro, entre 2005 e 2007.

2a) Idade na coleta (dias)

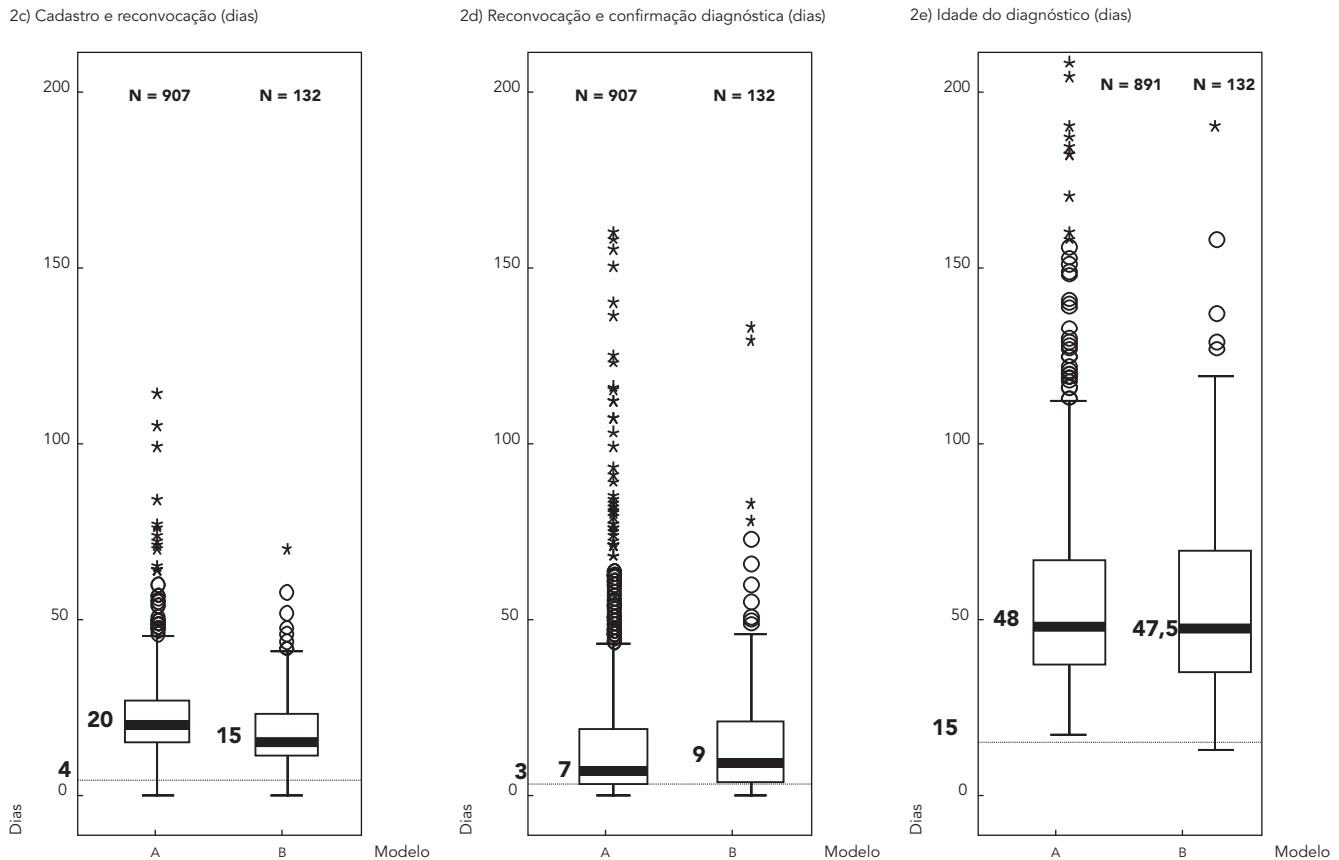


2b) Transporte da unidade de coleta para o laboratório (dias)



(continua)

Figura 2 (continuação)



* As linhas pontilhadas representam o número máximo de dias recomendado pelas diretrizes;

** Foram excluídos 16 casos do modelo A com idade no diagnóstico > 200 dias.

Nota: Os lados superior e inferior dos retângulos representam os percentis 75 e 25, respectivamente. O traço escuro no interior do retângulo representa a mediana (percentil 50). As linhas verticais acima e abaixo do retângulo representam 1,5 vez o intervalo interquartil (IIQ). Os valores extremos na distribuição estão representados por asteriscos (> 3IIQ) e círculos (> 1,5 IIQ).

das, o modelo A apresentou o maior intervalo, com mediana de 20 dias e 75% das amostras levando 26 dias para conclusão (Figura 2c). Nesta análise, só foram computados os tempos dos casos com resultados alterados e a reconvocação independia da liberação dos resultados dos demais analitos. É possível que, para testes normais, esse intervalo fosse maior, visto que os laudos só eram liberados com todos os resultados concluídos e, no modelo A, havia uma passagem das amostras pelo serviço de hematologia para análise da Hb.

O modelo B, com processos laboratoriais manuais e todos os analitos processados *in loco*, apresentou mediana de 15 dias, com 75% das amostras levando até 21 dias para reconvocação.

A busca ativa para confirmação diagnóstica, no modelo A, era intermediada pela unidade de coleta, com mediana de tempo de 7 dias e 75% dos casos levando até 14 dias (Figura 2d). O modelo B apresentou mediana de 9 dias, com 75% dos casos chegando a 18 dias, apesar do contato direto com a família.

A idade no diagnóstico, que representa um acumulado dos tempos das etapas da triagem, teve mediana de 48 dias para o modelo A e 47,5 dias para o modelo B (Figura 2e). Em ambos, 75% dos casos levaram até 60 dias para confirmação diagnóstica independente das estratégias intermediárias utilizadas.

Discussão

Os PTN têm como metas primordiais a cobertura universal e a urgência no diagnóstico e tratamento dos casos afetados. A sua alta complexidade evidenciada nessa análise – envolvendo diversas estruturas organizacionais, processos de trabalho, categorias profissionais, gestores e usuários, que devem fluir de forma harmônica e articulada – representa um grande desafio para o alcance dessas metas ¹¹.

Alcançar a cobertura universal tem sido um desafio inclusive para países desenvolvidos como o Canadá que, em 2006, teve cobertura de 76% ¹⁴ e a Bélgica com cobertura de 87% ¹⁵. O programa brasileiro tem cobertura bastante heterogênea entre estados em diferentes fases de implantação: nos estados na Fase III, a cobertura tem sido de 100%; naqueles em Fase II, as coberturas variaram de 70% a 99%; e nos que estavam na Fase I, variaram de 3% a 47% ^{16,17,18,19}. No Estado do Rio de Janeiro, em 2007, a cobertura foi inferior à de outros estados da Região Sudeste, como São Paulo (88%) e Espírito Santo (87%) ¹⁶. A existência de dois SRTN no Rio de Janeiro não pareceu melhorar o acesso ao teste, e distribuição pelas áreas não foi planejada nem é parte de estratégia definida. O predomínio do modelo A (81,1% dos testes em 2007) se explica em parte pela vinculação do modelo B com municípios menos populosos. É interessante notar que em todos os estados que alcançaram a cobertura plena só havia um SRTN, ao contrário do que ocorre no Estado do Rio de Janeiro. Nesse contexto, a duplicidade de SRTN não demonstrou ser um fator facilitador de acesso ao programa, e a fragmentação das atividades ainda compromete a qualidade e a eficiência dos serviços, pois dificulta os mecanismos de controle de qualidade e afeta a relação custo-benefício ²⁰.

A estimativa da cobertura pode apresentar imprecisões decorrentes de o numerador considerar o total de testes colhidos ao invés do total de recém-natos submetidos ao teste. Pode ter havido inclusão de segundas amostras erroneamente cadastradas como testes de triagem ²¹, embora as proporções pequenas não devam afetar as conclusões. Por outro lado, não havia registro da produção do setor privado, que tem importante papel no sistema de saúde do estado, e pode justificar, parcialmente, as coberturas inferiores a 100%.

A proporção de coletas tardias é alta, ainda que haja sinais de melhoria nesse indicador, mais acentuada no modelo A, especialmente quando analisado sob a perspectiva das reconvocações por resultados alterados, em que 41,2% dos testes foram colhidos no intervalo ideal. Tal análise fica

limitada quando as faixas etárias de coleta têm intervalos longos como os que aparecem nos relatórios de monitoramento, que não discriminam bem cenários distintos e podem ocultar esforços implementados pelos modelos para melhorias nesse indicador.

Os recém-nascidos que permanecem internados por prematuridade ou intercorrências clínicas constituem um grupo possivelmente mais exposto ao diagnóstico tardio se a coleta for adiada ou não realizada em razão do comprometimento do estado geral do recém-nascido.

De forma geral, a deficiência na cobertura e as coletas tardias sugerem problemas na disponibilidade e oportunidade das coletas, comuns a diversos estados, como Mato Grosso, Espírito Santo, Sergipe e outros ^{16,17,19,22}. As deficiências podem ser decorrentes de problemas estruturais da rede, como insuficiência de recursos materiais ou humanos, ou organizacionais, como distribuição inadequada das unidades de coleta que dificulta o acesso da população, horários de coleta restritos, falta de informação adequada, entre outras possibilidades.

A proporção de amostras válidas foi satisfatória. Contudo, na análise da parcela de amostras inválidas e das razões para a sua inadequação, predominaram amostras impróprias para análise laboratorial, levando à reconvocação para novas coletas, retardando o diagnóstico. Na busca ativa por casos suspeitos, amostras inválidas sobrecarregam o sistema e diminuem sua eficiência.

A busca ativa depende fortemente de recursos humanos que, no modelo A, incorporavam profissionais do próprio serviço e das unidades de coleta. Relatos anedóticos sugerem que a melhora no desempenho naquele modelo pode ser atribuída a investimentos em contratação, capacitação e maior envolvimento dos profissionais com a atividade. Da mesma forma, a queda no desempenho no modelo B sugere problemas nessa área. Essa é uma etapa crítica para o desempenho do programa já que o tratamento precoce dos casos afetados depende de um serviço social ágil na localização dos casos suspeitos.

As diferentes estratégias de transporte dos testes entre unidades de coleta e laboratório fizeram pouca diferença no intervalo de tempo, uma vez que as medianas ficaram entre 7 e 8 dias independentemente do método utilizado. Esses intervalos foram semelhantes aos encontrados em Santa Catarina (média de 7,4 dias) ²³, porém menores que os do Mato Grosso, com mediana de 10 dias ¹⁷, e Sergipe, com tempo médio de 10 dias ²⁴.

O tempo entre cadastro das amostras no laboratório e reconvocação de casos suspeitos foi o mais longo entre os demais componentes do

processo. De uma forma geral, os processos mais automatizados costumam conferir maior agilidade e eficiência às atividades laboratoriais. Mesmo com maior automação, o modelo A apresentou intervalo significativamente maior que o modelo B, sugerindo que outros fatores, como deficiências de recursos materiais e/ou humanos, ou problemas de natureza técnica possam estar interferindo na etapa. O PTN do Mato Grosso teve mediana de 46 dias¹⁷ e o de Santa Catarina, mediana de 1 dia, com 100% dos resultados liberados até 4 dias após a chegada das amostras²³. Diretrizes brasileiras e de outros países estabelecem metas de 4 a 7 dias^{20,25,26,27}.

Na busca ativa, os modelos utilizavam estratégias diferentes e ambos apresentaram intervalos longos. Apesar do contato direto com as famílias, o desempenho do modelo B (mediana de 9 dias) foi inferior ao do modelo A, com reconvoções intermediadas pelas unidades de coletas. A mediana de 7 dias obtida pelo modelo A equivale à encontrada pelo PTN de Santa Catarina²³.

Por mais que existam dois modelos de PTN no Estado do Rio de Janeiro, com recursos materiais e humanos diferenciados, estratégias e processos distintos, ambos tiveram idade semelhante no diagnóstico, com mediana de 47 dias no modelo A e 46 dias no modelo B, e ambos com 75% das crianças chegando ao diagnóstico em até 60 dias. Esse intervalo representa mais que o triplo do prazo estipulado pela literatura⁸, superior ao do Rio Grande do Sul (24 dias)²⁸, mas inferior ao do Mato Grosso (mediana de 75 dias)²⁹ e Sergipe (64 ± 17 dias)²⁴. Assim, a efetividade do programa na prevenção de sequelas fica comprometida.

Aos serviços de pediatria cabe um papel de destaque na melhora do desempenho do PTN nos quais as ações de triagem neonatal são componente importante da pericultura. Na medida

em que limitações na efetividade desses programas resultam em desfechos mórbidos crônicos e de alta gravidade, seus resultados têm impacto direto no atendimento pediátrico de longo prazo.

Conclusão

No Estado do Rio de Janeiro a crescente cobertura do PTN sugere ampla disponibilidade na rede pública de atenção primária, ainda que a falta de dados do setor privado impeça estimativas precisas.

Os atrasos que se acumulam nas diversas etapas do processo de triagem podem anular os benefícios da detecção precoce, fundamento da triagem neonatal.

Os resultados deste trabalho sugerem que a existência de dois SRTN com estratégias diferenciadas para cada etapa do processo torna ainda mais complexo o PTN do Estado do Rio de Janeiro. O desempenho, de modo geral, ficou aquém das metas preconizadas, no entanto os resultados não podem ser explicados pela duplicidade. Todavia, alguns dados sugerem limitações no processo, tais como longos intervalos entre cadastro de amostras nos laboratórios e reconvoções de casos suspeitos, e grandes proporções de amostras impróprias para análise laboratorial.

Após oito anos de existência, faz-se necessário um processo avaliativo para subsidiar os gestores com informações úteis na revisão de estratégias e ajustes necessários para que os PTN aumentem sua efetividade. Só assim o PNTN poderá expandir de forma consistente o painel de doenças e incluir crianças ainda não beneficiadas pelo programa por serem afetadas por doenças congênitas ainda não contempladas pelo PNTN.

Resumo

As diretrizes enfatizam o momento adequado para a coleta do teste de triagem neonatal entre o 3º e o 7º dias de vida, em 100% dos recém-natos. O tratamento do hipotireoidismo congênito e da fenilcetonúria iniciado até 2 semanas de vida é capaz de evitar as sequelas neurológicas dessas doenças. O programa de triagem neonatal do Estado do Rio de Janeiro foi credenciado para Fase II do Programa Nacional de Triagem Neonatal com dois modelos de programa – modelo A e modelo B. Foi realizada análise de desempenho do PTN de 2005 a 2007. Entre 2002 e 2007, a cobertura foi crescente e chegou a 80,4%, com 33,8% das coletas realizadas até 7 dias. Ambos os modelos tiveram desempenhos semelhantes e aquém das metas preconizadas, com 50% dos casos confirmados obtendo diagnóstico com mais de 48 dias de vida. Os atrasos acumulados nas diversas etapas do processo podem anular os benefícios da detecção precoce, fundamento da triagem neonatal. Os efeitos deletérios de longo prazo transcendem a esfera individual acarretando impacto no sistema de saúde e grande ônus social.

Triagem Neonatal; Fenilcetonúrias; Hipotireoidismo Congênito; Doença da Hemoglobina SC

Colaboradores

J. Botler participou de todas as etapas da pesquisa, desde o projeto, coordenação, execução, coleta e análise de dados e relatórios, além da redação final, revisão e aprovação do texto final para publicação. L. A. B. Camacho e M. M. Cruz participaram da elaboração do projeto de pesquisa, análise dos resultados, redação do trabalho, revisão e aprovação do texto final para publicação.

Agradecimentos

A pesquisa foi realizada com apoio da FAPERJ (processo APQ1 N°. E-26/111.443/2008) e do CNPq (processo n°. 308651/2006-5). Agradecemos à Secretaria de Estado de Saúde e Defesa Civil do Rio de Janeiro, ao Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia Luiz Capriglione e à Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais do Rio de Janeiro. Agradecemos pelas inestimáveis contribuições ao Daniel Elias Têlio Duarte na coleta de dados e à Karla Kovac Frasco Costa nas atividades de suporte de secretaria.

Referências

1. Therrell BL. U.S. newborn screening policy dilemmas for the twenty-first century. *Mol Genet Metab* 2001; 74:64-74.
2. Guthrie R, Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics* 1963; 32:338-43.
3. Dussault JH, Coulombe P, Laberge C, Letarte J, Guyda H, Khoury K. Preliminary report on a mass screening program for neonatal hypothyroidism. *J Pediatr* 1975; 86:670-4.
4. Ministério da Saúde. Portaria GM/n°. 822. Cria o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). *Diário Oficial da União* 2001; 7 jun.
5. Ministério da Saúde. Portaria SAS n°. 491. Credencia o IEDE e APAE-RJ como Serviços de Referência em Triagem Neonatal. *Diário Oficial da União* 2001; 23 out.
6. Ministério da Saúde. Portaria SAS n°. 514. Credencia a Secretaria Municipal de Saúde como Serviço de Referência em Triagem Neonatal. *Diário Oficial da União* 2001; 5 nov.
7. American Academy of Pediatrics. Issues in newborn screening. *Pediatrics* 1992; 89:345-9.
8. American Academy of Pediatrics. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. *Pediatrics* 2006; 117:2290-303.
9. Wilcken B, Wiley V. Newborn screening. *Pathology* 2008; 40:104-15.
10. Secretaria de Assistência à Saúde, Ministério da Saúde. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília: Ministério da Saúde; 2002.

11. Webster D. International developments in newborn screening quality assurance. *Southeast Asian J Trop Med Public Health* 2003; 34 Suppl 3:43-5.
12. Santos ICGP. Proposta de um elenco mínimo de indicadores para avaliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal/PNTN [Dissertação de Mestrado]. Salvador: Instituto de Saúde Coletiva, Universidade Federal da Bahia; 2006.
13. Botler J. Avaliação de desempenho do Programa de Triagem Neonatal do Estado do Rio de Janeiro [Tese de Doutorado]. Rio de Janeiro: Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca, Fundação Oswaldo Cruz; 2010.
14. Therrell BL, Adams J. Newborn screening in North America. *J Inherit Metab Dis* 2007; 30:447-65.
15. Loeber J. Neonatal screening in Europe: the situation in 2004. *J Inherit Metab Dis* 2007; 30:430-8.
16. Botler J, Camacho LAB, Cruz MM, George, PS. Triagem neonatal: o desafio da cobertura universal e efetiva. *Ciênc Saúde Coletiva* 2008; 15:493-508.
17. Stranieri I. Avaliação do programa de triagem neonatal dos usuários da rede pública – Estado de Mato Grosso 2003-2004 [Dissertação de Mestrado]. Cuiabá: Universidade Federal de Mato Grosso; 2006.
18. Magalhães PKR, Turcato MF, Angulo IL, Maciel LMZ. Programa de triagem neonatal do Hospital de Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Brasil. *Cad Saúde Pública* 2009; 25:445-54.
19. Ramalho ARO, Ramalho RJR, Oliveira CRP, Santos EG, Oliveira MCP, Aguiar-Oliveira MH. Programa de triagem neonatal para hipotireoidismo congênito no Nordeste do Brasil: critérios diagnósticos e resultados. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2008; 52:617-27.
20. International Atomic Energy Agency. Screening for newborns for congenital hypothyroidism – guidance for developing programmes. Vienna: International Atomic Energy Agency; 2005.
21. Therrell BL, Hannon WH. National evaluation of US newborn screening system components. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2006; 12:236-45.
22. Hegner CC, Freire R, Cintra TS, Mariani S, Goulart S, Lübe DOE. Perfil dos pacientes portadores de hipotireoidismo congênito atendidos no programa de triagem neonatal da APAE-Vitória. *Rev Méd Minas Gerais* 2005; 15(2 Suppl 1):90.
23. Nascimento ML, Pires MS, Nassar SM, Ruhland L. Avaliação do programa de rastreamento neonatal para hipotireoidismo congênito da Secretaria de Estado de Santa Catarina. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2003; 47:75-81.
24. Ramalho R, Ramalho ARO, Oliveira CRP, Aguiar-Oliveira MH. Evolução do programa de triagem neonatal para o hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria no Estado de Sergipe de 1995 a 2003. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2004; 48:890-6.
25. Secretaria de Assistência à Saúde, Ministério da Saúde. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília: Ministério da Saúde; 2005.
26. Newborn blood spot screening in the UK – policies and standards. <http://www.newbornscreening-bloodspot.org.uk> (acessado em 31/Mai/2005).
27. Clinical and Laboratory Standards Institute. Blood collection on filter paper for newborn screening programs; approved standards – fifth edition. Wayne: Clinical and Laboratory Standards Institute; 2007. (CLSI Document, LA4-A-5).
28. Pinto AB, Wajner M, Goldbeck AS, Vargas PR. Programa de triagem neonatal para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito no Rio Grande do Sul. *Rev Méd Minas Gerais* 2005; 15(2 Suppl 1):61.
29. Stranieri I, Takano AO. Avaliação do serviço de referência em triagem neonatal para hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria no estado do Mato Grosso, Brasil. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2009; 53:446-52.

Recebido em 02/Mar/2011

Versão final reapresentada em 03/Jul/2011

Aprovado em 22/Ago/2011