

TRIAGEM NEONATAL AMPLIADA

UM MODELO DE PREVENÇÃO E DIAGNOSTICO
PRECOCE DE DOENÇAS RARAS !

CENTRO DE REFERENCIA EM DOENÇAS RARAS
ERROS INATOS DO METABOLISMO E
SERVIÇO DE REFERENCIA TRIAGEM NEONATAL
UGEN . HAB/SES-DF



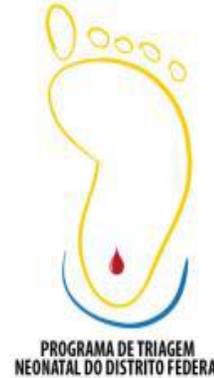
HISTÓRICO DA TRIAGEM NEONATAL NO DISTRITO FEDERAL:

- 1991 – Início da triagem neonatal no DF com Hipotireoidismo Congênito
- 1996 – Início da triagem para fenilcetonúria
- 2004 – Início da triagem para Doença Falciforme e outras hemoglobinopatias
- 2008 – Lei distrital nº 4.189 que ampliou a triagem neonatal no DF
- 2011 – Início da triagem neonatal ampliada
- 2019 --Lei Distrital 6382 amplia a 4190 para D. Lisossomais e Imunodeficiência combinada severa
- 2020- PL 1400 para introdução da AME na Triagem Ampliada



POLITICAS PUBLICAS NO DF

- LEI Nº 4.190, DE 06 DE AGOSTO DE 2008
- DODF de 11.08.2008
- **Assegura a todas as crianças nascidas nos hospitais**
- **e demais estabelecimentos de atenção à saúde de**
- **gestantes da rede pública de saúde do Distrito**
- **Federal o direito ao teste de triagem neonatal, na**
- **sua modalidade ampliada.**



POLÍTICA PÚBLICA DO DF

- **LEI Nº 5.225/13**
- **Dispõe sobre a Política para Tratamento de Doenças Raras no Distrito Federal**
- **Organização do Centro de Referência e Centro de Infusão**



TRIAGEM AMPLIADA DOENÇAS TRATÁVEIS

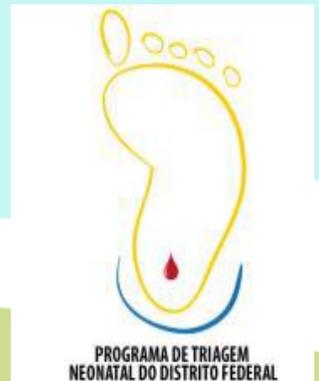
**TOXOPLASMOSE
HEMOGLOBINOPATIAS
TRIPSINA IMUNO-REATIVA
HIPOTIREOIDISMO → TSH/T4 LIVRE
17-HIDROXIPROGESTERONA
HIPERPLASIA ADRENAL CONGENITA
DEFICIENCIA DE BIOTINIDASE**

**AMONOACIDOPATIAS
ACIDÚRIAS ORGANICAS
DEFEITOS DO METABOLISMO DE ACIDO GRAXOS**

**.GALACTOSEMIA /
GLICOSE 6 FOSFATO DESIDROGENASE**

**DOENÇAS LISSOSSOMAIS
IMUNODEFICIENCIA SEVERA COMBINADA**

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL!!!



MUDANÇA DE PARADIGMA NO DF



- Cartões e lancetas
- Treinamentos

- Hospitais e UBSs
- 96 Postos de Coleta
- Cobertura 100%

- Entrega de resultados
- Busca Ativa
- Recoleta

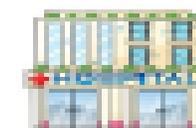
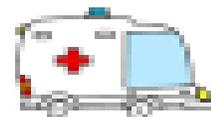
- 450 ligações por mês

- Marcação da consulta

- Laboratório Especializado em TN

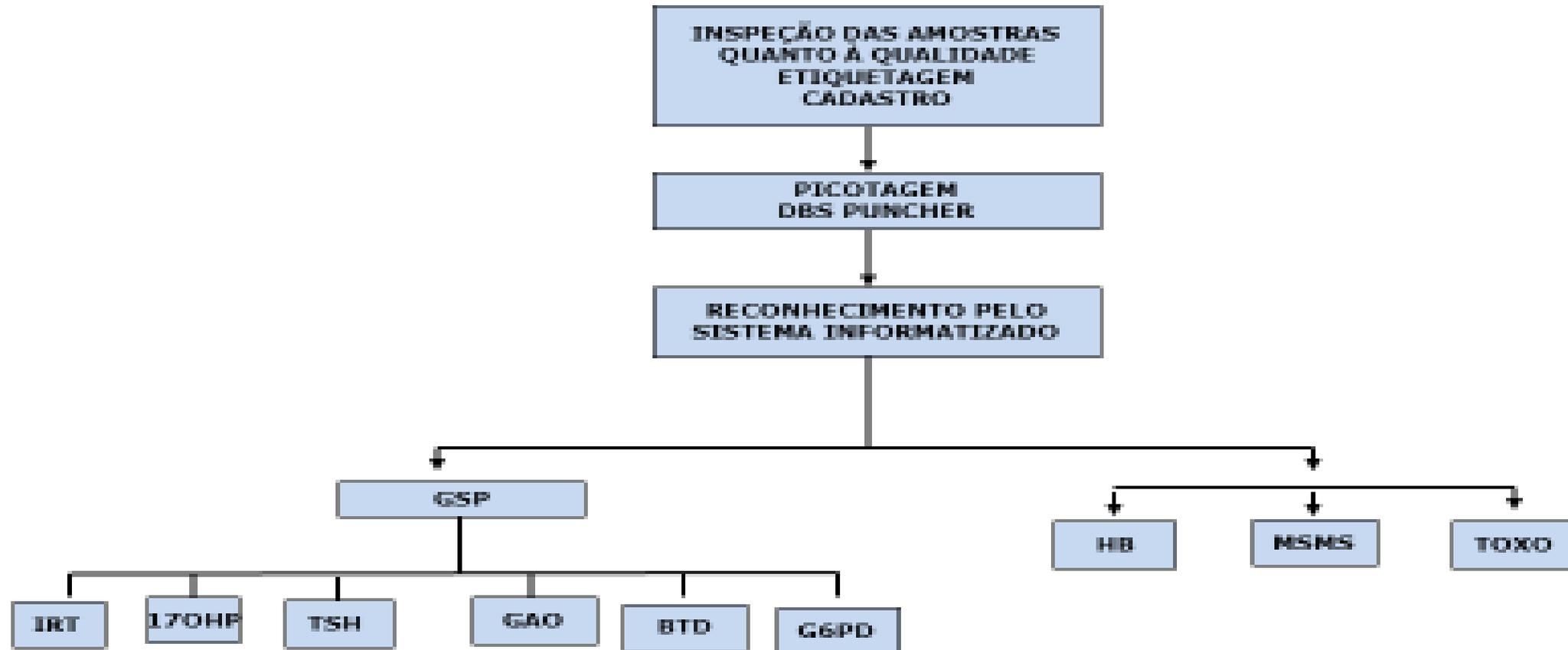
- Serviço Social

15 DIAS



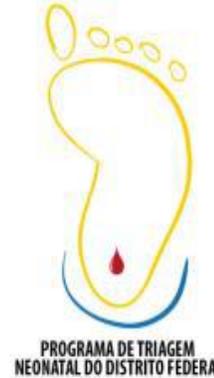


Programa de Triagem Neonatal do Distrito Federal



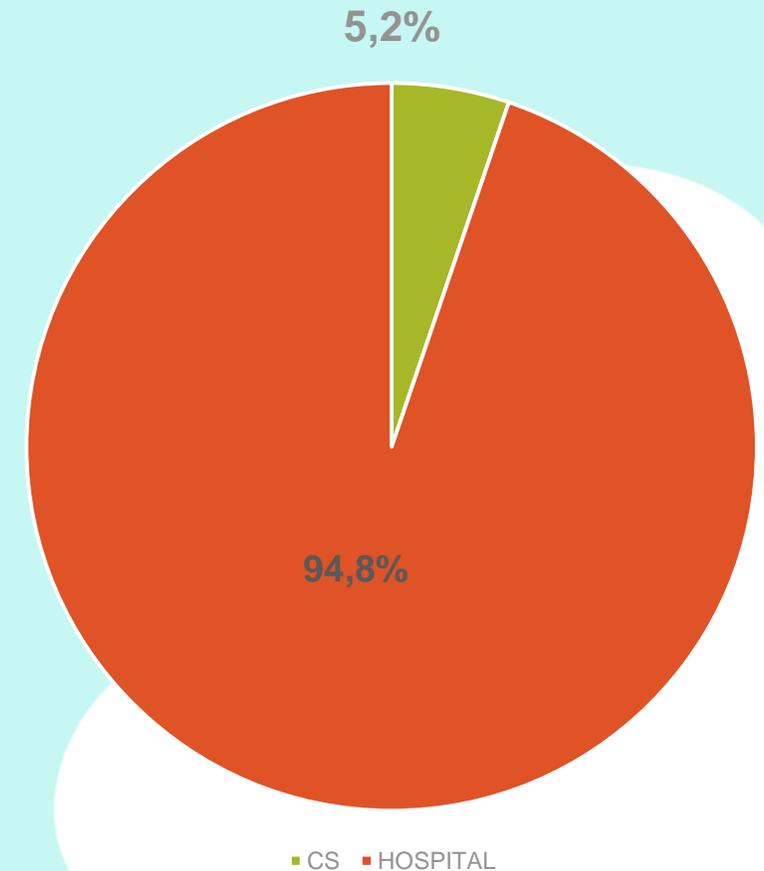
SOBRE AS COLETAS

- ❖ -188 postos de coleta –16 hospitais e 172 UBS – 94,8% Hospitalar
- ❖ -O programa de treinamento permanente em coleta para os servidores da SES..
- ❖ -O transporte das amostras ao SRTN
- ❖ -Prematuros -→ indicação de 2ª e 3ª coleta com 5 e até 30 dias de vida mesmo sem suspeita no primeiro exame, que é realizada na maternidade.



▪ Histórico: EVOLUÇÃO DE COLETAS NAS MATERNIDADES

- 2012: 90% nos hospitais e 10% nos Centros de Saúde
- 2013: 92,5% nos hospitais e 7,5% nos Centros de Saúde
- 2014: 93,3% nos hospitais e 6,7% nos Centros de Saúde
- 2015: 93,6% nos hospitais e 6,4% nos Centros de Saúde
- 2016: 93,4% nos hospitais e 6,6% nos Centros de Saúde
- 2017: 94,8% nos hospitais e 5,2% nos Centros de Saúde



MEDIA DAS COLETAS NAS MATERNIDADES DA REDE SUS -DF 2017



COBERTURA APÓS AMPLIAÇÃO



	COBERTURA NV SES/TRIADOS TOTAL		
	TRIADOS	NV	COBERTURA
2012	43621	41319	105,6
2013	45272	42077	107,6
2014	46381	43099	107,6
2015	45864	42144	108,8
2016	42705	39636	107,7
2017	43296	40897	105,9
2018	42207	40131	105,2
total	309346	289303	106,9



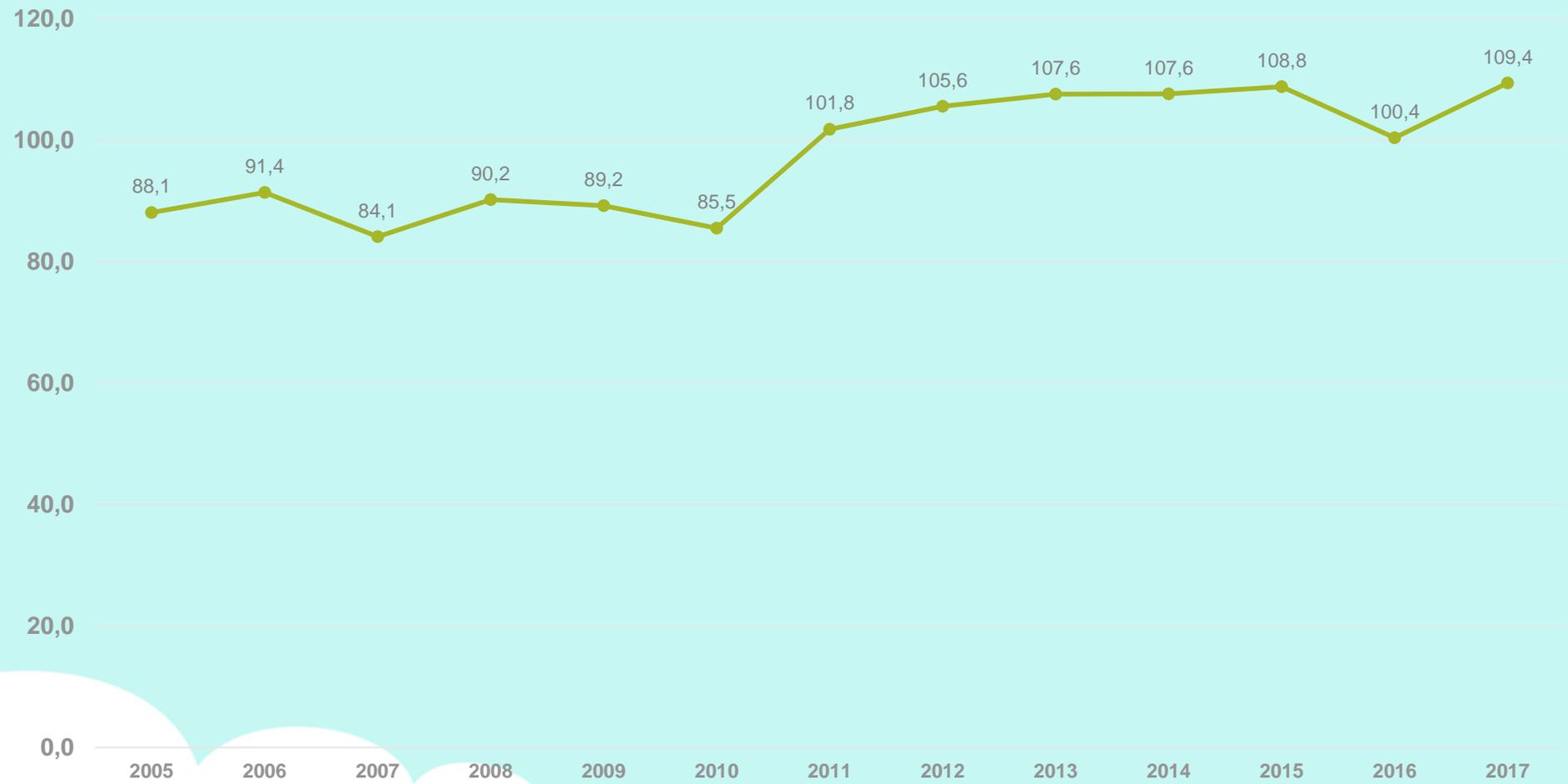
COBERTURA

- 55.460 - 100% dos nascidos vivos DF •
- 71,5% rede pública - 100% cobertura •
- 28,5% rede privada - 4,5% cobertura

IDADE DO	RECÉM	NASCIDO	NA 1ª	COLETA EM	HOSPITAIS
0 - 2 dias	3 a 5 dias	6 a 8 dias	9 a 14 dias	15 a 30 dias	>30 dias
83,6%	5,7%	0,3%	0,2%	0,1%	0,2%
99.3%					



COBERTURA DF



IDADE DA CRIANÇA NA COLETA:

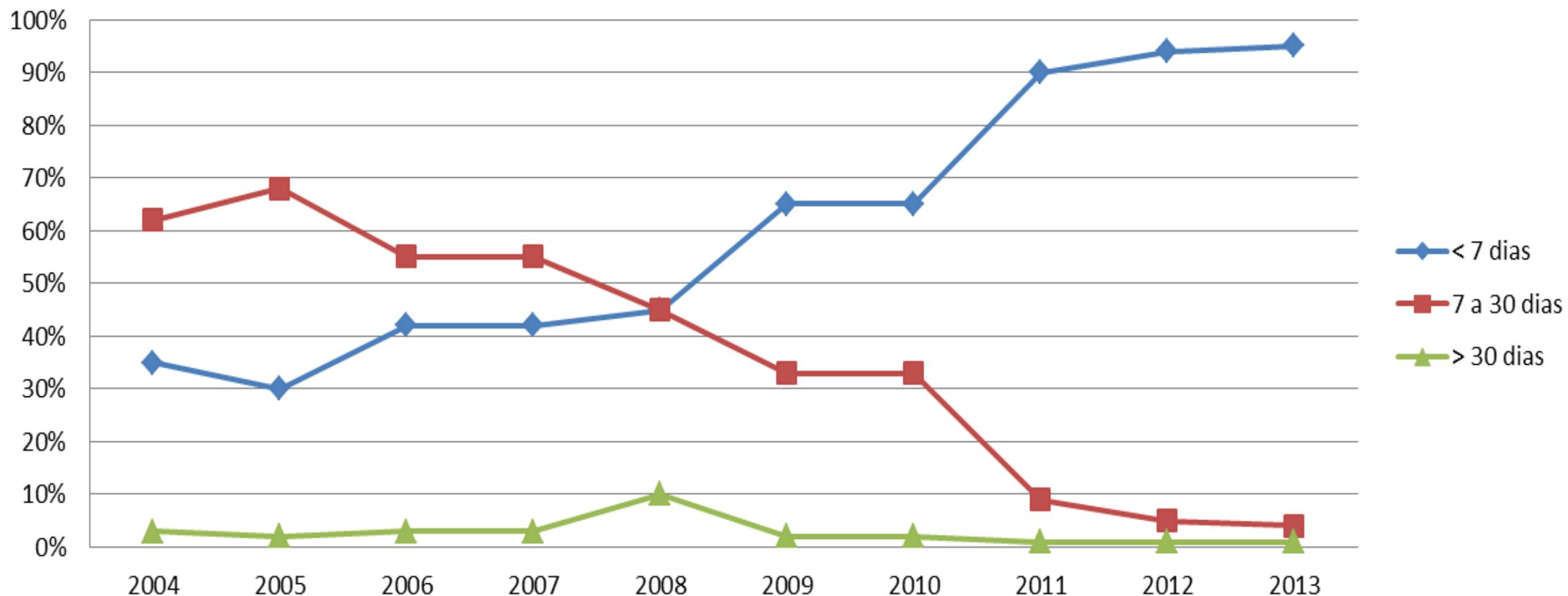
% DE COLETAS ATÉ O 7º DIA VIDA ATÉ 2009 E ATÉ O 8º DIA A PARTIR DE 2010



2005	30,3
2006	44,4
2007	42,7
2008	47,8
2009	71
2010	80,5
2011	94,2
2012	96,4
2013	97,5
2014	98
2015	97,9
2016	97,9
2017	98,1
2018	98,7



PORCENTAGEM DE RECÉM-NASCIDOS TRIADOS POR IDADE (EM DIAS), NA PRIMEIRA COLETA



TEMPO DE TRANSPORTE DA AMOSTRA:

Corresponde ao tempo decorrido entre a coleta da amostra e a chegada no laboratório

ANO	DIAS
2007	10
2008	9
2009	9
2010	5
2011	2,6
2012	2,2
2013	2
2014	2,2
2015	2,4
2016	2,8
2017	2,8
2018	3,4



TEMPO DE EMISSÃO DO RESULTADO: PRINCIPAL INDICADOR DO LABORATÓRIO DE TRIAGEM NEONATAL

ANO	DIAS
2005	23
2006	17
2007	15
2008	10
2009	4
2010	4
2011	4
2012	4
2013	10
2014	7,4
2015	9
2016	10,1
2017	13,9
2018	8
MEDIA	10,0



TEMPO ENTRE SOLICITAÇÃO DA CONSULTA E A DATA DO AGENDAMENTO

ANO	DIAS
2014	1,6
2015	0,9
2016	3
2017	1,5
2018	1
MÉDIA	1,6



TEMPO ENTRE A DATA DO AGENDAMENTO E A DATA DA CONSULTA

ANO	DIAS
2014	4,4
2015	5
2016	4
2017	3
2018	6
MÉDIA	4,5



PROTOCOLO PARA PREMATUROS -> 12% DOS NASCIDOS VIVOS

- 3 coletas: •48hs + 05 dias + 30 dias
- Falsos Negativos: ingesta insuficiente, prematuridade fisiológica, falta de sobrecarga nas vias metabólicas... •
- Falsos positivos: NPT (sobrecarga de AG cadeia média), analitos relacionados a stress no parto (C5 - IVA), interferencia de medicamentos.



Pacientes Confirmados por MSMS / Patologia até 2019

Patologia	Nº Confirmados	Incidência 1:
Acidemia Metilmalônica	2	131.470
Acidemia Isovalérica	5	52.588
Acidemia Glutárica Tipo I *** (2019)	1	262.940
Acidemia Propiônica	1	262.940
Acidemia Metilcrotonilglicínica	12	21.912
Deficiência De Piruvato Desidrogenase	1	262.940
Deficiência De Carnitina	7	37.563
Deficiência De Vitamina B12	16	16.434
Deficiência De Acetilcoa Transferase	1	262.940
Deficiência De Betacetotilase	1	262.940
Hiperargininemia	12	21.912
Hiperprolinemia	9	29.216
MCAD	2	131.470
MSUD	1	262.940
SCAD	2	131.470
Hipermetioninemia	1	262.940
Tirosinemia	1	262.940
Citrulinemia	8	32.868
PKU	18	14.608
Hiperfenilalaninemias	20	13.147
Def. BH4	2	131.470
Total	123	2.138

DADOS DA TRIAGEM NEONATAL AMPLIADA DO DF

- Idade da coleta na maternidade -> até 02 dias = 83,6%
- - de 03 a 05 dias = 15,7%
- -----
- As coletas ocorrem nos primeiros cinco dias em 99,3% dos casos

- DE 2014 a 2019 -> foram triados 262.940 RECÉM-NASCIDOS
- TOTAL DE CASOS POSITIVOS DIAGNOSTICADOS -> 123 CASOS
- INCIDENÇA DE ERROS INATOS NO DF -> 1/2138 RN



DIÁRIO OFICIAL DO DISTRITO FEDERAL

LEI Nº 6.382, DE 24 DE SETEMBRO DE 2019

(Autoria do Projeto: Deputada Celina Leão)

Altera a Lei nº 4.190, de 6 de agosto de 2008, que assegura a todas as crianças nascidas nos hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes da rede pública de saúde do Distrito Federal o direito ao teste de triagem neonatal, na sua modalidade ampliada.

O GOVERNADOR DO DISTRITO FEDERAL, FAÇO SABER QUE A CÂMARA LEGISLATIVA DO DISTRITO FEDERAL DECRETA E EU SANCIONO A SEGUINTE LEI:

Art. 1º O art. 1º da Lei nº 4.190, de 6 de agosto de 2008, passa a vigorar acrescido dos seguintes incisos XI e XII:

XI - imunodeficiência combinada grave (SCID);

XII - doenças lisossomais.

Art. 2º Esta Lei entra em vigor na data de sua publicação.

Art. 3º Revogam-se as disposições em contrário.

Brasília, 24 de setembro de 2019 131º da República e 60º de Brasília

IBANEIS ROCHA

EQUIPE MULTIDISCIPLINAR DE ATENDIMENTO

03
NUTRICIONISTAS
EQUIPE DE
ENFERMAGEM

02
FONOAUDIÓLOGOS
EQUIPE DE SERVIÇO
SOCIAL

01 PSICÓLOGO
02
ODONTOLOGOS

03 ENDOCRINOP.
01 NEUROPEDIATRA

09
GENETICISTAS

TRES GRANDES LABORATORIOS

LABORATORIO
CITOGENETICA

TRIAGEM
NEONATAL

GENETICA
MOLECULAR

SANGUE
PERIFERICO
MEDULA
ÓSSEA

HEMOGLOBINAS
FIBROSE CISTICA
HIPOTIREODISMO
HIPERPLASIA
BIOTINIDASE
G6PD
ESPECTROMETRIA
DE MASSA

PCR
MLPA
SEQUENCIAMENTO
PARCERIAS
LACEN
UNB
UCB

AMBULATORIOS DE TRIAGEM NEONATAL

AMBULATORIO GERAL

- ATENDIMENTO MULTIPROFISSIONAL
- CASOS POSITIVOS NA TRIAGEM NEONATAL
- SOLICITAÇÃO DOS EXAMES CONFIRMATÓRIOS
- ACOMPANHAMENTO GERAL

AMBULATORIOS ESPECIALIZADOS

MULTI PROFISSIONAIS

AMBULATORIO : FENILCETONURIA

AMBULATORIO : GALACTOSEMIA

AMBULATORIO DE DEF. DE BIOTINIDASE

AMBULATORIO DE ACIDEMIAS ORGANICAS



Conclusão

- A triagem neonatal ampliada detecta doenças graves , letais e por serem tratáveis interfere na **mortalidade infantil** .
- Diagnóstico e Tratamento são direitos constitucionais de toda criança
- Montagem e organização dos laboratórios assim como capacitação e supervisão permanente das equipes são elementos fundamentais
- A implementação de técnicas moleculares é um passo a atingir para qualificar os diagnósticos !
- Os 10anos de Triagem no SUS -DF →INDUZ A AFIRMAR QUE :

AMPLIAÇÃO DA TRIAGEM NEONATAL NO SUS

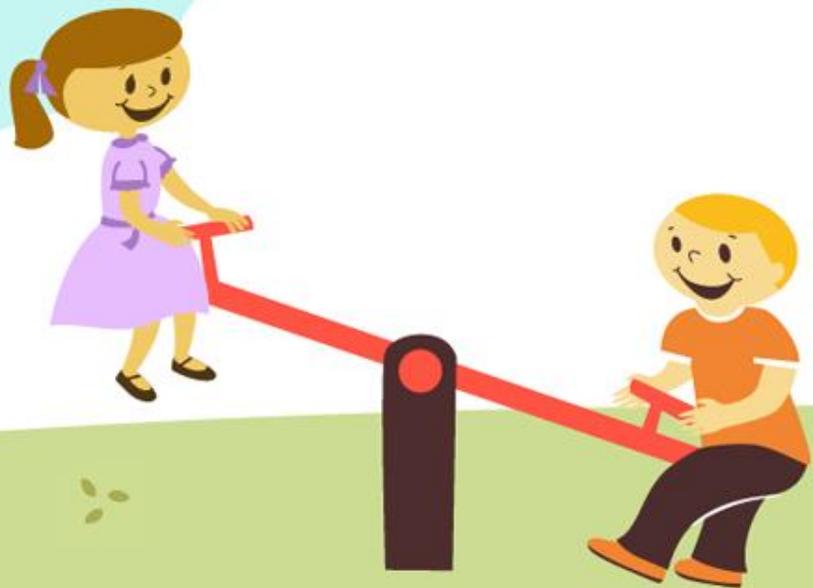
A NIVEL NACIONAL COM APROVAÇÃO DA

LEI Nº 14.154, DE 26 DE MAIO DE 2021 DEVE SE TORNAR REALIDADE

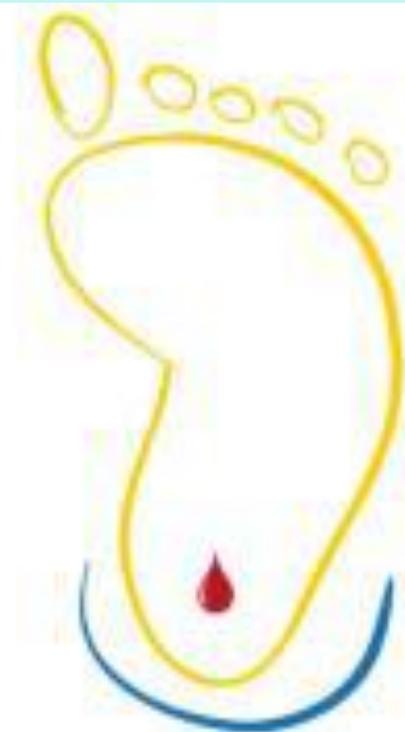
COM O APOIO E INCENTIVO DE TODOS NÓS!!!!!!



DIA 06 DE JUNHO
DIA NACIONAL DA CONSCIENTIZAÇÃO
DA TRIAGEM NEONATAL.



MUITO OBRIGADA !



**PROGRAMA DE TRIAGEM
NEONATAL DO DISTRITO FEDERAL**