

# SEMINÁRIO ELETRÔNICO

“TRIAGEM NEONATAL PARA DOENÇA FALCIFORME EM TODO O PAÍS”

01 de dezembro de 2012

Ministério da  
Saúde



UF **m** G



# SEMINÁRIO ELETRÔNICO

“TRIAGEM NEONATAL PARA DOENÇA FALCIFORME EM TODO O PAÍS”

01 DE DEZEMBRO DE 2012 (SÁBADO)

8h – 8h30	Testes Locais
8h30 – 8h45	<b>Abertura</b> <i>José Nêlio Januario</i> NUPAD/UFMG- Assessoria técnica do Projeto de Reformulação da Triagem Neonatal do Ministério da Saúde
8h45 – 9h05	<b>O Programa Viver Sem Limite e a Triagem Neonatal</b> <i>Suzzi Carmen de Souza Lopes</i> Consultora da Área Técnica Saúde da Pessoa com Deficiência – Departamento de Ações Programáticas e Estratégicas da Secretaria de Assistência à Saúde do Ministério da Saúde
9h10 – 9h30	<b>O Projeto de Reformulação da Triagem Neonatal</b> <i>Ana Stela Goldbeck</i> Consultora Técnica Programa Nacional de Triagem Neonatal - PNTN Coordenação Geral de Sangue e Hemoderivados - DAE/SAS/MS
9h35 – 9h55	<b>Estágio Atual da Triagem Neonatal para Doença Falciforme no Brasil: Desafios</b> <i>José Nêlio Januario</i> NUPAD/UFMG- Assessoria técnica do Projeto de Reformulação da Triagem Neonatal do Ministério da Saúde
10h – 10h20	<b>Aspectos Assistenciais para a Doença Falciforme no Brasil e o Cuidado Integral</b> <i>Joice Aragão de Jesus</i> Coordenadora da Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doença Falciforme - CGSH/DAE
10h25 – 10h45	Intervalo
10h50 – 11h10	<b>Capacitação e Atualização em Técnicas Laboratoriais para Hemoglobinopatias: Apresentação da Proposta para Evolução para a Fase II do Programa Nacional de Triagem Neonatal.</b> <i>Clarisse Lobo</i> Hemorio Grupo de Assessoramento para Hemoglobinopatias do Ministério da Saúde
11h15 – 11h35	<b>Métodos Laboratoriais para o Diagnóstico de Hemoglobinopatias em Triagem Neonatal</b> <i>Cláudia Bonini</i> UNESP <i>Marcos Borato Vianna</i> NUPAD/UFMG
11h40 – 12h	Debate, perguntas e respostas

Ministério da  
Saúde

BRASIL  
PAÍS RICO E PAÍS SEM POBREZA

GOVERNO  
DE MINAS  
SAÚDE

FUNDAÇÃO  
HEMOMINAS

CEHMOB-MG  
Centro de Educação  
e Apoio para  
Hemoglobinopatia

NUPAD  
FACULDADE DE MEDICINA  
UFMG



UFMG

# O Programa Viver Sem Limite e a Triagem Neonatal

**Suzzi Lopes**

*Consultora da Área Técnica Saúde da Pessoa com Deficiência*



# Viver sem Limite

Plano Nacional dos Direitos da  
Pessoa com Deficiência  
2011-2014



**ACESSO À EDUCAÇÃO**

**INCLUSÃO SOCIAL**

**ATENÇÃO À SAÚDE**

**ACESSIBILIDADE**

Implementar novas iniciativas e intensificar ações já desenvolvidas pelo Governo Federal em benefício da pessoa com deficiência, melhorando o acesso destes cidadãos aos direitos básicos, como educação, transporte, mercado de trabalho, qualificação profissional, moradia e saúde.

### ***Atenção á Saúde***

- ✓ Ampliar o acesso e qualificar atendimento às pessoas com deficiência no SUS com foco na organização de Rede e na atenção integral à saúde, que contemple as áreas de deficiência auditiva, física, visual, intelectual e ostomias;
- ✓ Ampliar a integração e articulação dos serviços de reabilitação com a rede de atenção primária e outros pontos de atenção especializada;
- ✓ **Desenvolver ações de prevenção de deficiências na infância e vida adulta.**

## **Eixo – Saúde**

### **Ação 4 – Identificação e Intervenção Precoce de Deficiências**

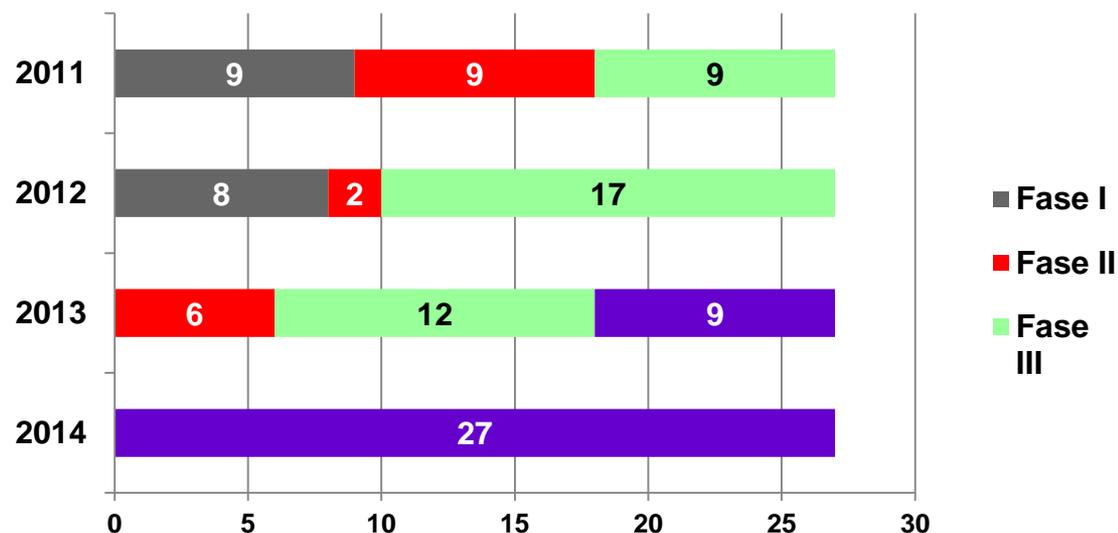
#### **Metas:**

Programa Nacional de Triagem Neonatal - PNTN

- Elaboração do diagnóstico situacional do PNTN em 2012;
- Extensão da fase III do PNTN para todos os estados de 2012 a 2014;
- Estruturação da fase IV do PNTN em 2012;
- Implementação da fase IV do PNTN em todos os estados em 2013 e 2014;
- Revisão do marco normativo do PNTN em 2012/2013;
- Estruturação de um sistema de informações nacional em triagem neonatal em 2012/2013 e implantação em 2013/2014;
- Estruturação de um programa de capacitação voltado ao fortalecimento do PNTN no âmbito dos estados de 2012 a 2014.

# METAS DO PNTN NO VIVER SEM LIMITE

**Panorama das mudanças de fases nos estados brasileiros entre os anos de 2011 a 2014**



## **Eixo – Saúde**

### Ação 4 – Identificação e Intervenção Precoce de Deficiências

#### **Metas:**

Triagem Neonatal Auditiva e Triagem Neonatal Ocular

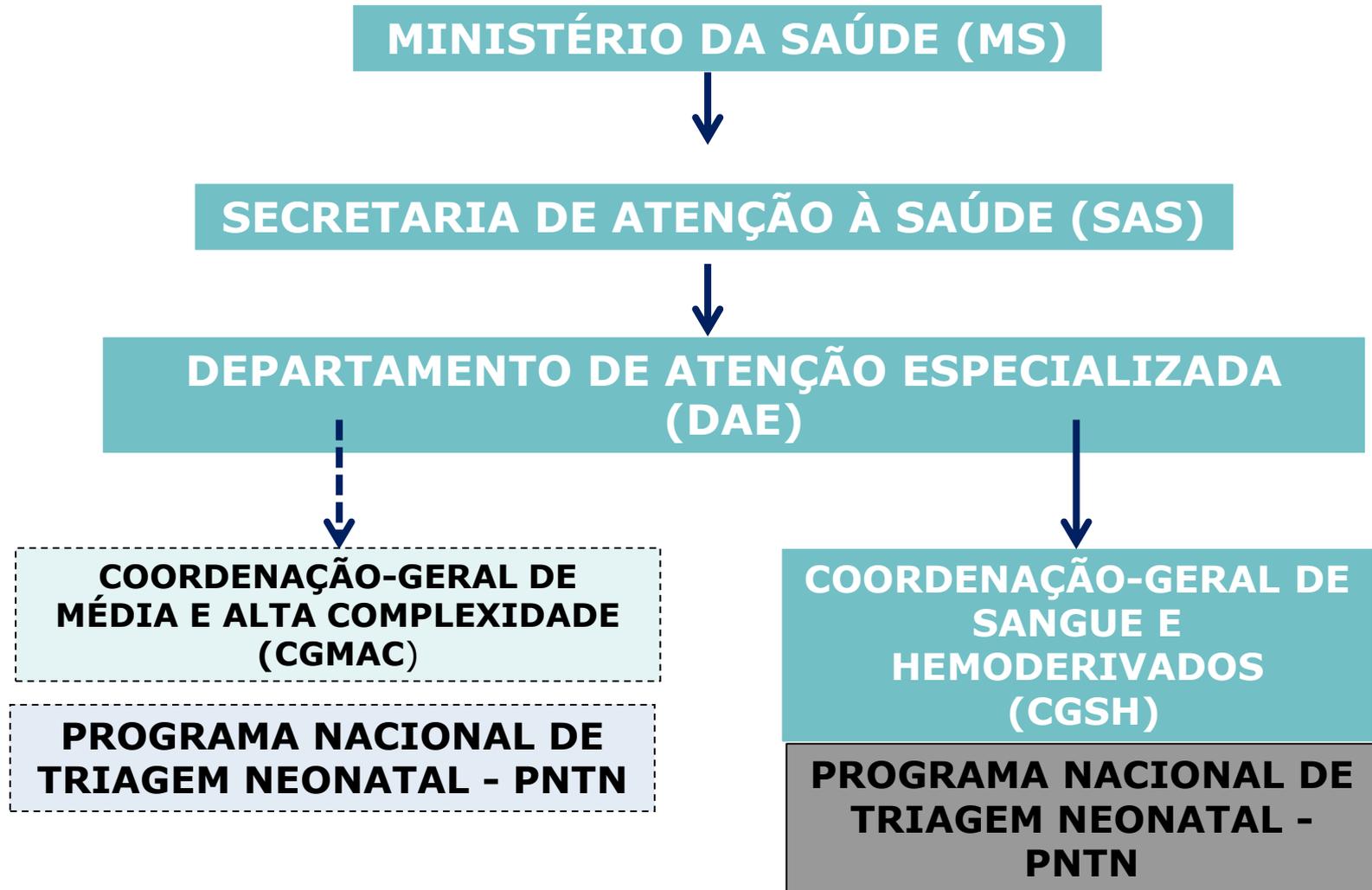
- Elaboração das diretrizes brasileiras para triagem auditiva neonatal;
- Elaboração das diretrizes brasileiras para detecção, intervenção precoce e prevenção de deficiências visuais – “Saúde Ocular”;
- Equipar 175 maternidades de alto risco para a triagem auditiva neonatal em 100% dos recém-nascidos vivos.

# O Projeto de Reformulação da Triagem Neonatal

**Ana Stela Goldbeck**

*Consultora Técnica do Programa Nacional de Triagem Neonatal  
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados*

# MOMENTO ATUAL



# MAPA ESTRATÉGICO 2012-2015 DA CGSH

## Eixo 4: Promover a reformulação do Programa Nacional de Triagem Neonatal



Meta 4.1: Promover o aperfeiçoamento da gestão do Programa Nacional de Triagem Neonatal, em consonância com as diretrizes da gestão da qualidade da CGSH

Meta 4.2: Promover a **revisão e atualização** das normas técnicas, operacionais, gerenciais e legais do PNTN

Meta 4.3: Promover a melhoria da interlocução e a **qualificação técnica e gerencial** junto à rede de serviços de triagem neonatal brasileira

Meta 4.4: Promover a **análise e divulgação sistemática dos dados e informações** técnicas, gerenciais e políticas referentes ao PNTN

# PILARES DE SUSTENTAÇÃO DO PNTN

## O PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL

PILAR  
LABORATORIAL

PILAR  
ASSISTENCIAL

PILAR  
INFORMACIONAL

# REFERENCIAL ESTRATÉGICO DO PNTN

## Missão

Promover, implantar e implementar a política de triagem neonatal **no âmbito do SUS**, visando o **acesso universal, integral e equânime**, com foco na **prevenção**, na **intervenção precoce** e no **acompanhamento permanente** das pessoas com as doenças incluídas no Programa Nacional de Triagem Neonatal.

# QUADRO-SÍNTESE DO PNTN: FASES DO PROGRAMA

FASE	COBERTURA
FASE I	[Hipotireoidismo Congênito   Fenilcetonúria ]
FASE II	[Hipotireoidismo Congênito   Fenilcetonúria   <b>Hemoglobinopatias</b> ]
FASE III	[Hipotireoidismo Congênito   Fenilcetonúria   Hemoglobinopatias   <b>Fibrose Cística</b> ]

---

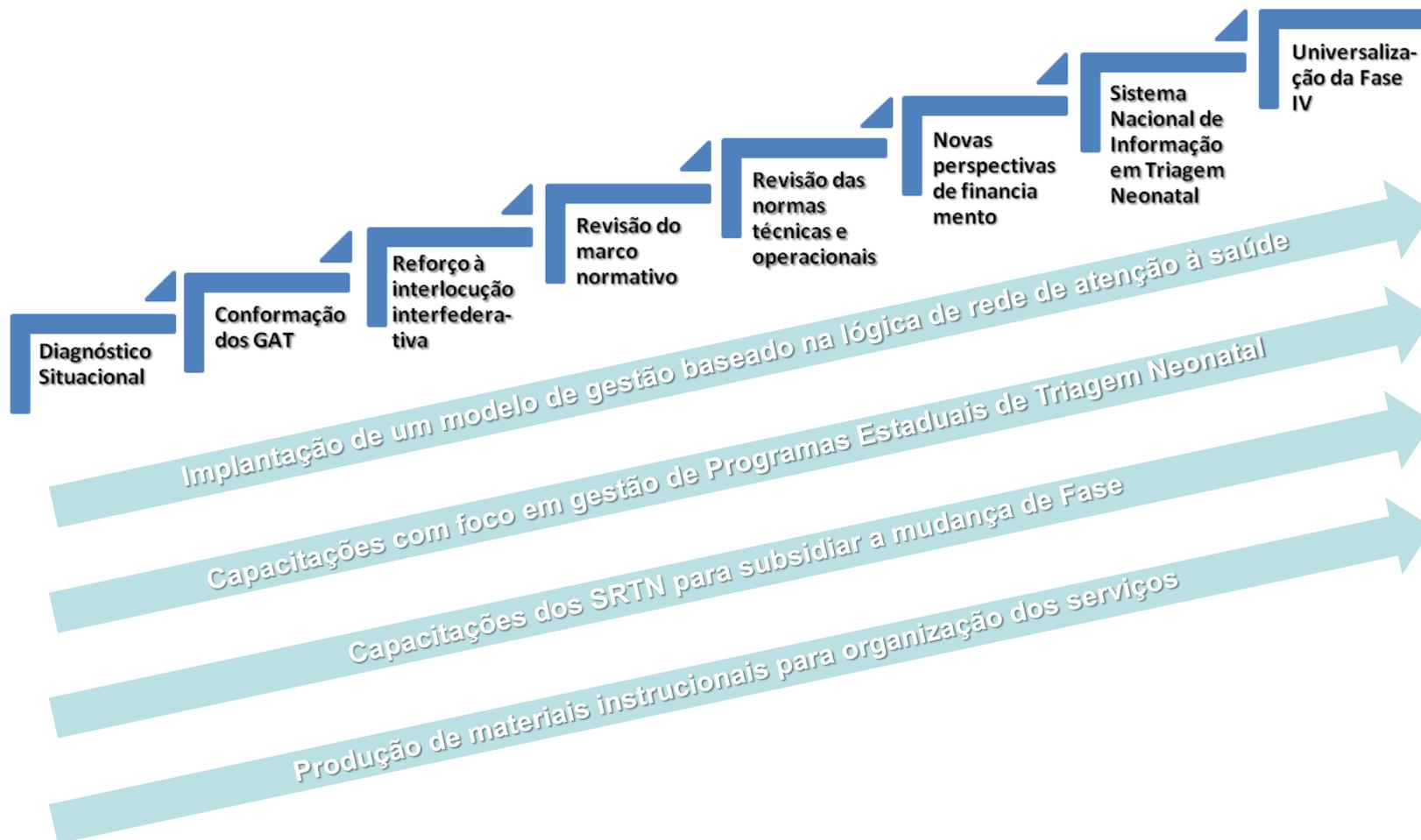
FASE	COBERTURA
FASE IV	[Hipotireoidismo Congênito   Fenilcetonúria   Hemoglobinopatias   Fibrose Cística   <b>Hiperplasia Adrenal Congênita   Deficiência da Biotinidase</b> ]

# LINHAS DE ATUAÇÃO DO PNTN 2012-2014

2012

2013

2014



# **Projeto trienal construído em parceria com o Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Universidade Federal de Minas Gerais (Nupad/UFMG):**

- Diagnóstico situacional do PNTN (no âmbito de política de saúde e de gestão), estado a estado

- Edição de novo marco normativo do Programa

- Inclusão de duas novas doenças - Fase IV, com foco na universalização da mesma até 2014

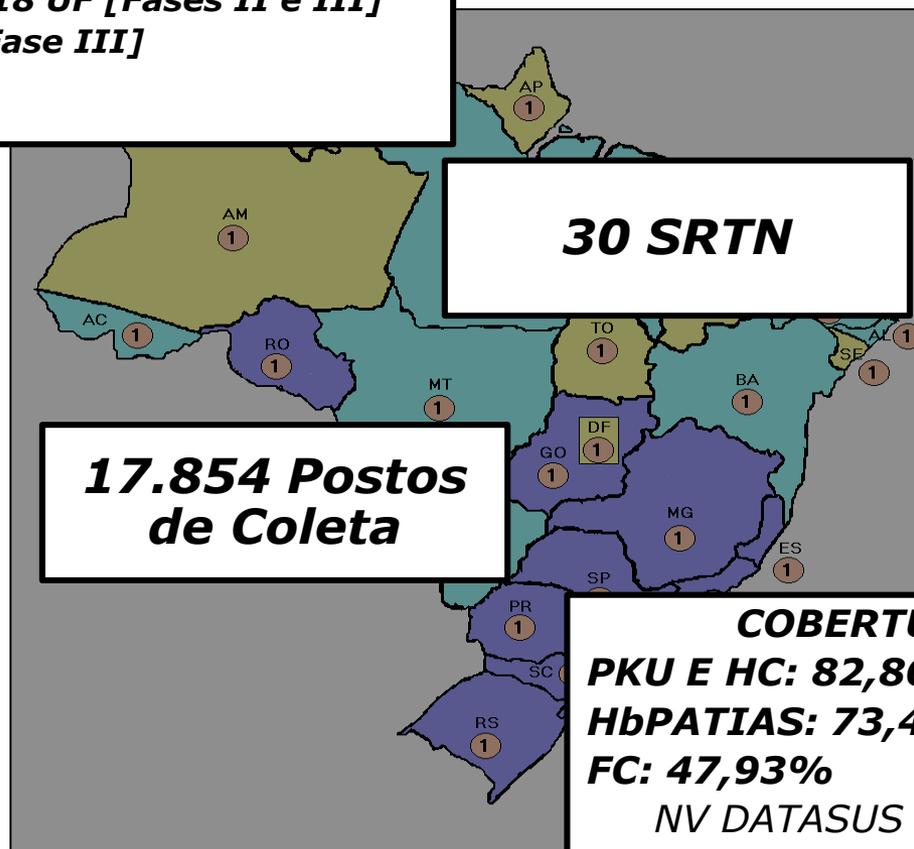
- Estruturação de programas de capacitação em diagnóstico laboratorial, conformação de rede de atenção e gestão em triagem neonatal (com foco na progressão para as Fases II, III e IV)

- Estruturação de sistema de informação em triagem neonatal

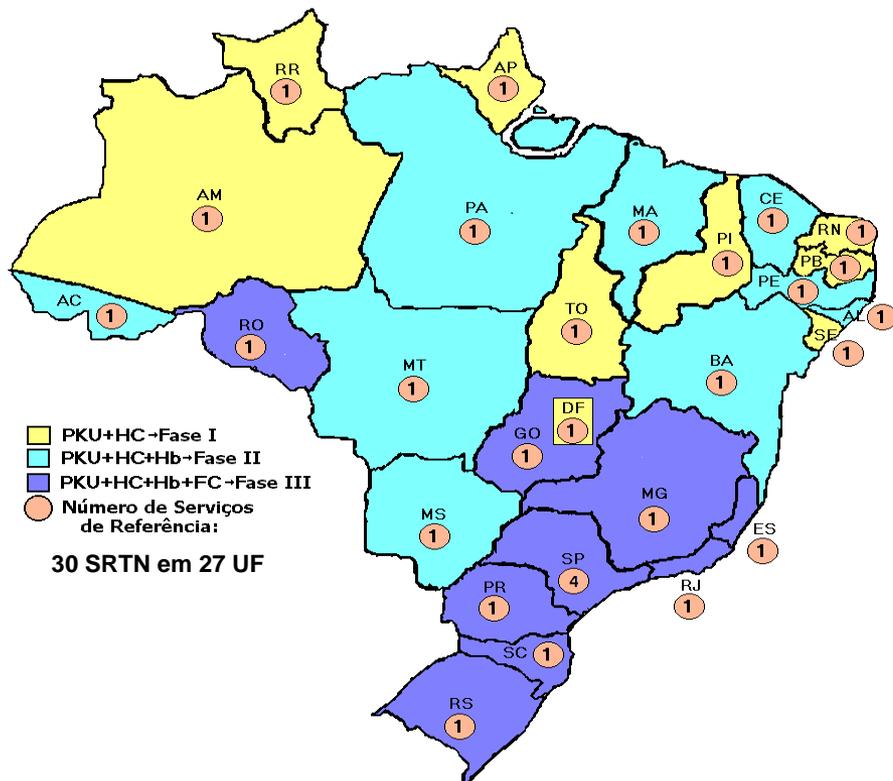
- Atividades operacionais específicas em triagem neonatal (inclusão do teste do suor na Tabela SIA-SUS, dispositivos de punção, papel-filtro)

# ALGUNS DADOS DO PNTN

**Triagem PKU: 27 UF [Fases I, II e III]**  
**Triagem HC: 27 UF [Fases I, II e III]**  
**Triagem HbPATIAS: 18 UF [Fases II e III]**  
**Triagem FC: 09 UF [Fase III]**



# PANORAMA DE HABILITAÇÃO NACIONAL



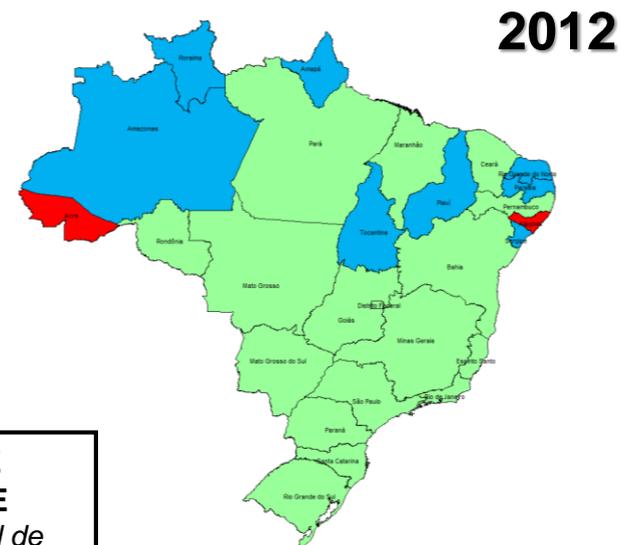
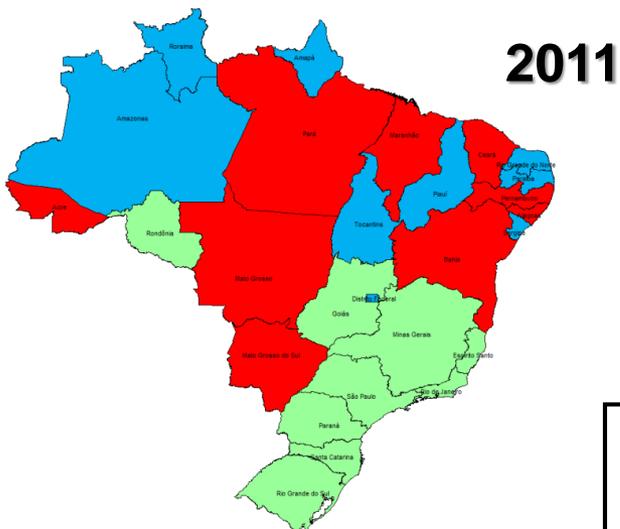
Triagem das doenças da **Fase I** (09): AM, AP, DF, PB, PI, RN, RR, SE, TO

Triagem das doenças da **Fase II** (09): AC, AL, BA, CE, MA, MS, MT, PA e PE.

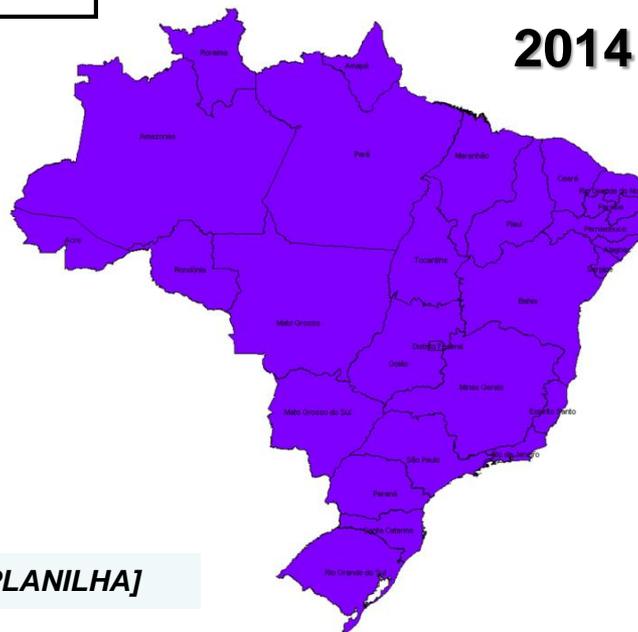
Triagem das doenças da **Fase III** (09): ES, GO, MG, PR, RJ, RO, RS, SC e SP

Estados elegíveis à Fase III

# LINHAS DE ATUAÇÃO DO PNTN 2012-2014



**PROJEÇÃO DE CENÁRIOS DE MUDANÇA GRADUAL DE FASE**  
*Perspectiva baseada na situação atual de cada UF*



- Fase I
- Fase II
- Fase III
- Fase IV

[PLANILHA]

# DESAFIOS E PERSPECTIVAS

## DESAFIOS

- Desenho da rede de parceiros institucionais;
- Estabelecimento de expertise técnica e mapeamento dos processos organizacionais;
- Articulação com a gestão estadual do Programa;
- Amadurecimento técnico do programa sem perder a janela de oportunidade política.

# DESAFIOS E PERSPECTIVAS

## PERSPECTIVAS

- Inclusão do PNTN no Sistema de Gestão da Qualidade da área → Gestão por processos;
- Estruturação e funcionamento pleno dos Grupos de Assessoramento Técnico;
- Universalização da Fase IV;
- Conformação efetiva de Programas Estaduais de Triagem Neonatal → articulação interfederativa e configuração completa da rede assistencial voltada ao diagnóstico, tratamento e acompanhamento;
- Qualificação técnica e gerencial;
- Estudos de avaliação e de custo-efetividade.

# Dados sobre hemoglobinopatias - PNTN

ANO	SINASC (nascidos vivos)	Nº RN TRIADOS	COBERTURA TRIAGEM HBPATIAS	Nº CASOS HOMOZIGOTE (expressão: 0,06%)	Nº CASOS HETEROZIGOTE (expressão: 3,29%)
2004	3.026.548	1.782.780	58,90 %	947	50.483
2005	3.035.096	1.880.056	61,94%	956	56.141
2006	2.944.928	1.882.012	63,91%	1132	67.826
2007	2.891.328	1.835.999	63,50%	1140	56.157
2008	2.934.828	1.911.188	65,12%	1143	64.764
2009	2.881.581	1.862.741	64,64%	1455	67.336
2010	2.861.868	2.145.235	74,96%	1339	71.410
2011	2.861.868	2.100.928	73,41%	1440	74.915

Fonte: PNTN/CGSH/DAE/SAS/MS-

Linha de base 2004-2011: dados do relatório anual do PNTN enviado ao MS

# Seminário Eletrônico “Triagem Neonatal para Doença Falciforme”

Programa de capacitação técnica/metodológica para triagem neonatal de hemoglobinopatias (fase II do PNTN)- 2013

## CONTATOS INSTITUCION AIS

- Programa Nacional de Triagem Neonatal -  
Coordenação-Geral de Sangue e  
Hemoderivados [CGSH/DAE/SAS/MS]
- ENDEREÇO: Ministério da Saúde (SAF/Sul,  
Trecho 02, Ed. Premium, Torre II, Ala B, 2ª Andar,  
Sala 202 CEP: 70.070-600 Brasília - DF)
- E-MAIL: [triagemneonatal@saude.gov.br](mailto:triagemneonatal@saude.gov.br)
- TELEFONES: 61 3315-6149/6184

# **Estágio atual da triagem neonatal para doença falciforme no Brasil: desafios**

**José Nelio Januario**

Faculdade de Medicina da UFMG  
Diretor do NUPAD

Consultor Técnico do Ministério da Saúde

# **PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL**

Estados na Fase I em  
dezembro de 2011:

Alagoas

Amazonas

Amapá

Distrito Federal (\*)

Piauí

Paraíba

Roraima

Sergipe

Tocantins

# PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL

## COBERTURA EM 2009

Fase	Nascidos Vivos	Recém-nascidos triados(PNTN)	Cobertura (%)	Déficit de cobertura (%)	Número de crianças sem cobertura(*)
I	2.861.868	2.373.383	82,93	17,07	488.520
II	2.861.868	1.797.925	62,39	37,61	1.083.762

# PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL

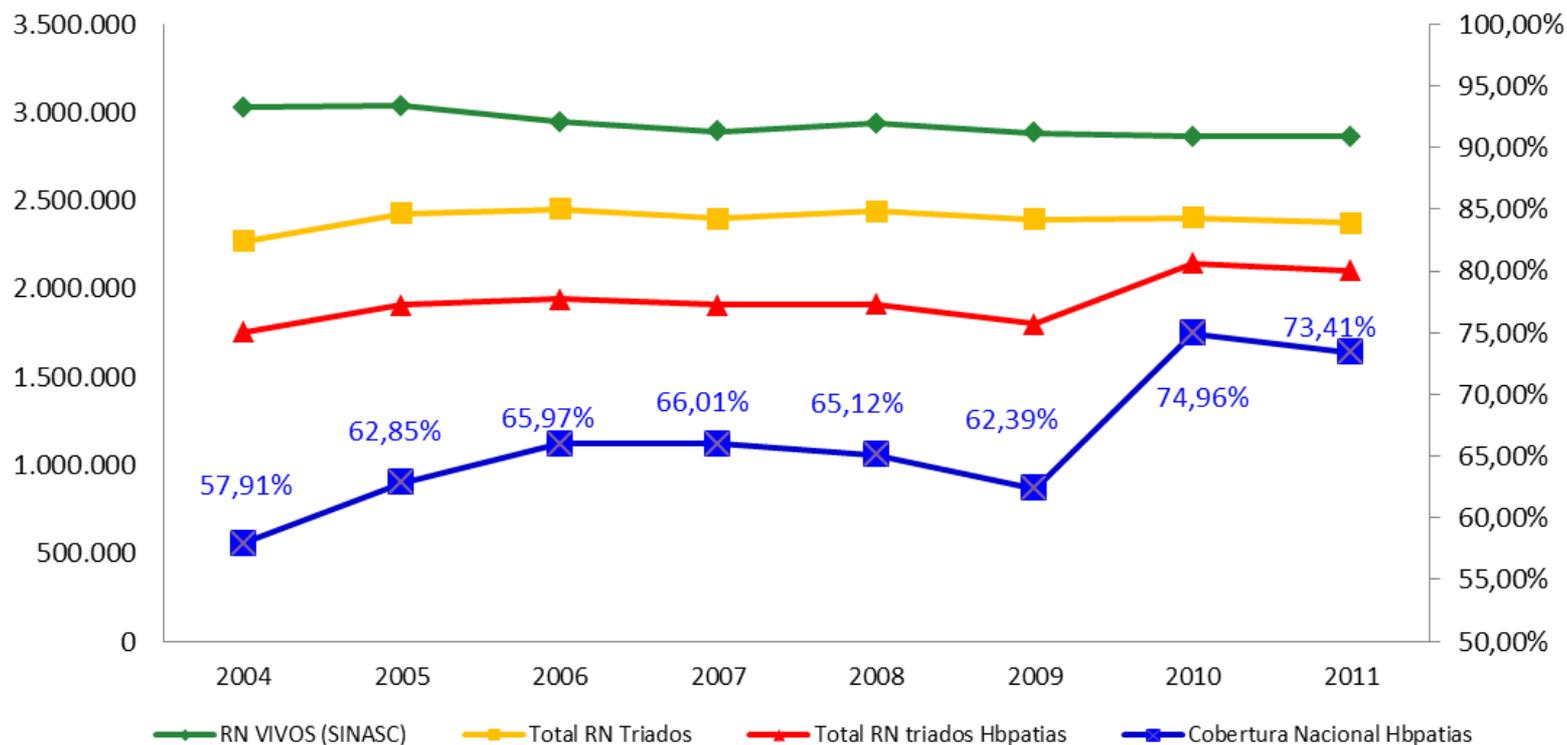
## COBERTURA EM 2011

Fase	Nascidos Vivos (2010)	Recém-nascidos triados(PNTN)	Cobertura (%)	Déficit de cobertura (%)	Número de crianças sem cobertura(*)
I	2.881.581	2.395.077	83,12	16,88	486.410
II	2.881.581	2.102.928	72,97	27,03	778.891

# PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL



2004 - 2011 RN triados para HEMOGLOBINOPATIAS



Fonte: PNTN - CGSH/DAE/SAS/MS - 2012

## **PNTN – SITUAÇÃO ATUAL**

Insuficiência de informações de cunho  
epidemiológico consolidadas nacionalmente

---

Sistema de Informação em elaboração

## **LABORATÓRIOS: CAPACIDADE INSTALADA**

- Em 25 SRTNs, 10 usam IEF inicialmente e 15 usam HPLC.
- Laboratório de Biologia Molecular: 8 são próprios, 4 não têm e 13 são terceirizados.
- 10 têm profissionais médicos no quadro e 10 não os têm (biólogo, bioquímico, biomédico, outros).
- 5 têm doutores, 6 mestres, 9 especialistas e apenas 1 tem somente profissional graduado.

## **PNTN – SITUAÇÃO ATUAL**

Ausência de indicadores demonstrando a participação da rede assistencial SUS na garantia de um adequado acompanhamento de todos os casos suspeitos e confirmados.

## **PNTN – SITUAÇÃO ATUAL**

São desconhecidas também informações sobre instrumentos legais de pactuação do PNTN em nível da Comissão Tripartite e Comissões Bipartites,

## **PNTN – SITUAÇÃO ATUAL**

A atribuição formal do Coordenador Estadual de Triagem Neonatal, é vaga e resulta em escassa condição de interferência do mesmo em ações no âmbito político-institucional em triagem neonatal. Essas ações , na prática, são conduzidas pelos SRTNs.

## **PNTN – SITUAÇÃO ATUAL**

A doença falciforme e a fibrose cística passaram a exigir de diversas instituições de saúde uma participação de profissionais de saúde das mais diversas áreas, serviços de urgência, hospitais e de todo o sistema de média e alta complexidade.

Eventos emergenciais e fatais, até então não abordados pelos SRTNs e gestores, passaram a ter grande importância.

## **PNTN – NOVAS DEMANDAS**

Necessidade da criação de sistemas de controle de qualidade laboratorial eficazes, procurando-se estabelecer, neste sentido, parcerias com organismos nacionais e internacionais especializados em procedimentos analíticos em triagem neonatal.

Ministério da Saúde  
Universidade Federal de Minas Gerais  
Faculdade de Medicina  
Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico - NUPAD / FM / UFMG  
Secretaria de Estado de Saúde de Minas Gerais - SES-MG  
Fundação Hemominas

[ Programa Estadual de Triagem Neonatal - PETN-MG ]

Manual de  
Interpretação dos  
Resultados Laboratoriais  
da Triagem Neonatal



Serviço de Referência em Triagem  
Neonatal de Minas Gerais

Belo Horizonte  
NUPAD / FM / UFMG  
2010

**Download:**

[www.nupad.medicina.ufmg.br](http://www.nupad.medicina.ufmg.br)

# GRUPO 1: RESULTADOS COMPATÍVEIS COM AUSÊNCIA DE HEMOGLOBINAS VARIANTES

Resultados: FA, AF e AA

Resultado (Hb)	Interpretação	Providência
FA idade $\leq 90$ dias	Resultado compatível com padrão normal de hemoglobinas. Este resultado exclui a doença falciforme	—
AF idade $\geq 60$ <365 dias	Resultado compatível com padrão normal de hemoglobinas. Este resultado exclui a doença falciforme	—
AF idade >365 dias	Hemoglobina fetal está acima dos valores referenciais para a idade	Encaminhar para consulta médica
AA idade >90 dias	Resultado compatível com padrão normal de hemoglobinas. Este resultado exclui a doença falciforme	—

# GRUPO 2: RESULTADOS COMPATÍVEIS COM TRAÇO PARA AS HEMOGLOBINAS S,C,D e E

Resultados: FAS, AS, FAC, AC, FAD, AD, FAE, AE

Resultado (Hb)	Interpretação	Providência
FAS, AS	Resultados compatíveis com traço para a hemoglobina S	Orientar os pais sobre o resultado
FAC, AC	Resultados compatíveis com traço para a hemoglobina C	Orientar os pais sobre o resultado
FAD, AD	Resultados compatíveis com traço para a hemoglobina D	Orientar os pais sobre o resultado
FAE, AE	Resultados compatíveis com traço para a hemoglobina E	Orientar os pais sobre o resultado

# GRUPO 3: RESULTADOS COMPATÍVEIS COM DOENÇA FALCIFORME

Resultados: FS, SS, FSC, SC, FSD, SD, FSA, SA

Resultado (Hb)	Interpretação	Providência
FS, SS	Resultado compatível com doença falciforme	Encaminhar para consulta médica
FSC, SC	Resultado compatível com doença falciforme	Encaminhar para consulta médica
FSD, SD	Resultado compatível com doença falciforme	Encaminhar para consulta médica
FSA, SA	Resultado compatível com doença falciforme. Interação S/beta <sup>+</sup> talassemia (S/β <sup>+</sup> tal)	Encaminhar para consulta médica

## GRUPO 5: RESULTADOS COMPATÍVEIS COM $\beta$ TALASSEMIA MAJOR

Resultados: FF

Resultado (Hb)	Interpretação	Providência
FF	Resultado compatível com $\beta$ talassemia major	Encaminhar para consulta médica

## GRUPO 6: RESULTADOS COMPATÍVEIS COM ALFA TALASSEMIA (DOENÇA DO HB H)

Resultados: presença da Hb Bart's > 15%

Resultado (Hb)	Interpretação	Providência
FA Bart's	Resultado compatível com alfa talassemia. Provável doença da hemoglobina H	Encaminhar para consulta médica
FAS Bart's	Resultado compatível com traço falciforme em interação com alfa talassemia	Encaminhar para consulta médica
FAC Bart's	Resultado compatível com traço para a hemoglobina C em interação com alfa talassemia	Encaminhar para consulta médica
FS Bart's	Resultado compatível com doença falciforme em interação com alfa talassemia	Encaminhar para consulta médica
FC Bart's	Resultado compatível com doença da hemoglobina C em interação com alfa talassemia	Encaminhar para consulta médica

## **PNTN – NOVAS DEMANDAS**

O financiamento dos PETNs cobriria ações de diagnóstico e tratamento por um período determinado para cada patologia.

Há necessidade do envolvimento de outros atores e estruturas da rede assistencial mais adequadas ao tratamento/acompanhamento de pacientes adolescentes e adultos.

## **PNTN – NOVAS DEMANDAS**

Os protocolos clínicos definiriam todos os procedimentos de diagnóstico e tratamento, desde a coleta da amostra, até o seguimento dos casos positivos.

A partir dos mesmos protocolos seriam definidos também as formas e o total de financiamento a serem repassados para as gestões estaduais e municipais, visando ao credenciamento de prestadores de serviços vinculados aos PETNs.

.

## **PNTN – CONCLUSÕES PRELIMINARES**

O meritório feito da Portaria 822 - que foi a criação do PNTN - não foi acompanhado de cuidados posteriores para garantir a inserção efetiva do programa na estrutura hierárquica e reguladora do Sistema Único de Saúde

# SESSÃO PÚBLICA EM 6 DE JUNHO DE 2011 CONGRESSO NACIONAL



# PROJETO

## **Triagem neonatal universal com Atenção integral: Projeto de apoio técnico às ações de reformulação do Programa Nacional de Triagem Neonatal**

### **Colaboradores:**

Ana Augusta Pires Coutinho (MS/SAS/DAE)

Guilherme Genovez (MS/SAS/DAE/CGSH)

Joice Aragão de Jesus (MS/SAS/DAE/CGSH)

José Nelio Januario (UFMG/FM/NUPAD)

Outubro-2011

Ministério  
da Saúde



# EQUIPE TÉCNICA DO PNTN



**TRIAGEM NEONATAL  
UNIVERSAL  
COM ATENÇÃO  
INTEGRAL**

**INTERVALO**

# **Aspectos Assistenciais para a Doença Falciforme no Brasil e o Cuidado Integral**

**Joice Aragão de Jesus**

**Carmen Solange Franco**

**Ana Margareth Alves**

**Rede de assessores em todo o Brasil**

# Saúde da população negra (pretos e pardos auto declarados)

**Uma política de saúde voltada para segmentos populacionais se assenta no perfil epidemiológico que é marcado por singularidades, quer do ponto de vista genético, como das condições de vida que geram diferenças no processo de adoecimento, cura e morte.  
(Maria Inês Barbosa)**

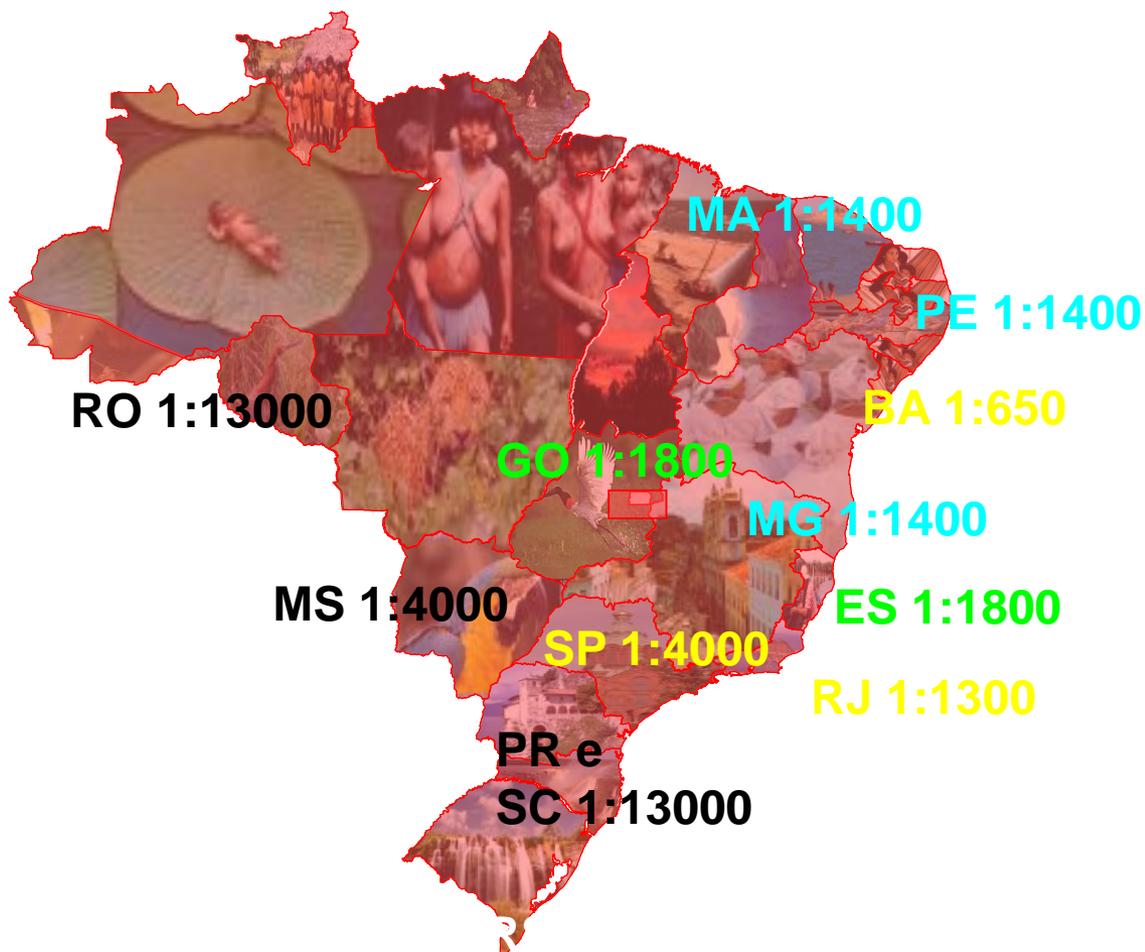




**Doença Falciforme**  
**Uma questão de saúde pública**  
**Doença genética e hereditária mais**  
**comum em todo o mundo**

# Incidência da Doença Falciforme nas UFs

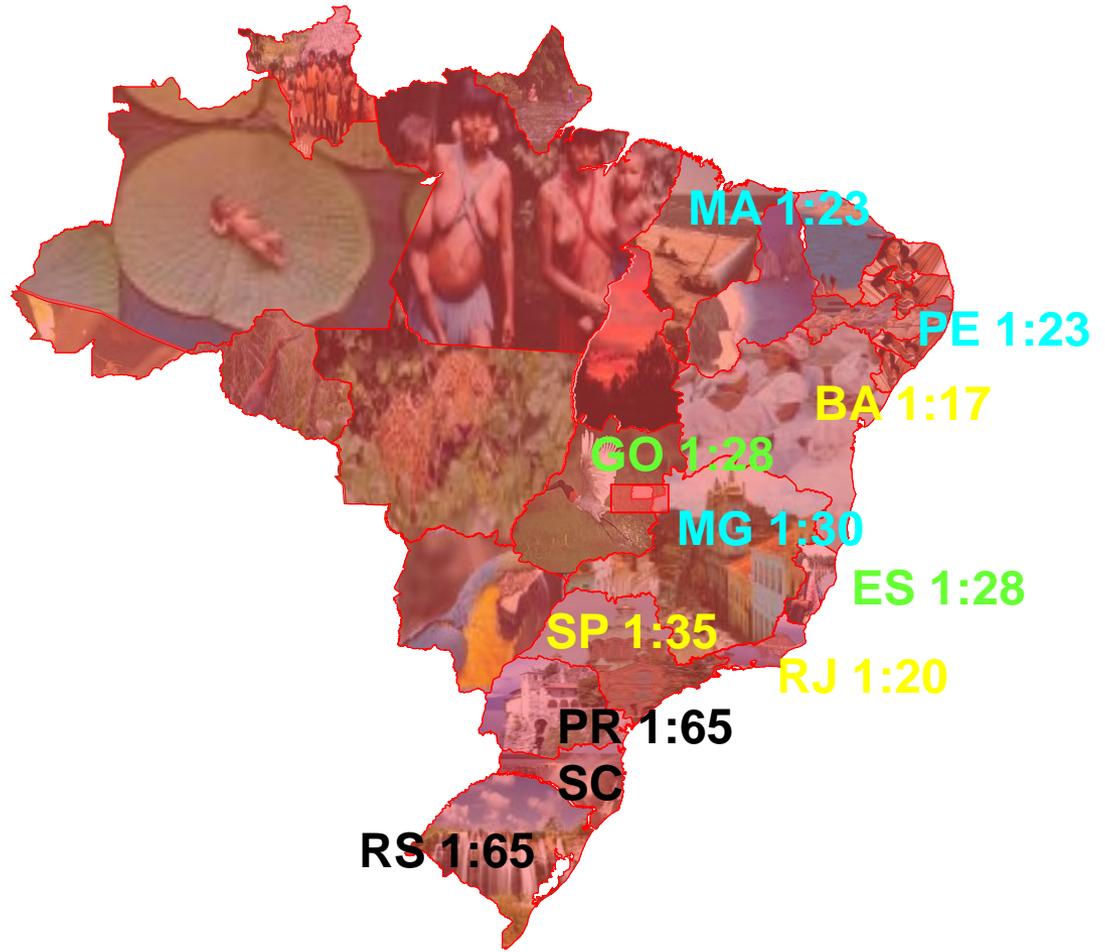
**Nascem no Brasil  
cerca de 3.000  
crianças / ano  
com a doença  
falciforme ou 1 /  
1.000  
nascidos/vivos**



Fonte: PEStN

# Incidência do Traço Falciforme nas UFs

**Nascem no  
Brasil cerca de  
180.000  
crianças / ano  
com traço  
falciforme**

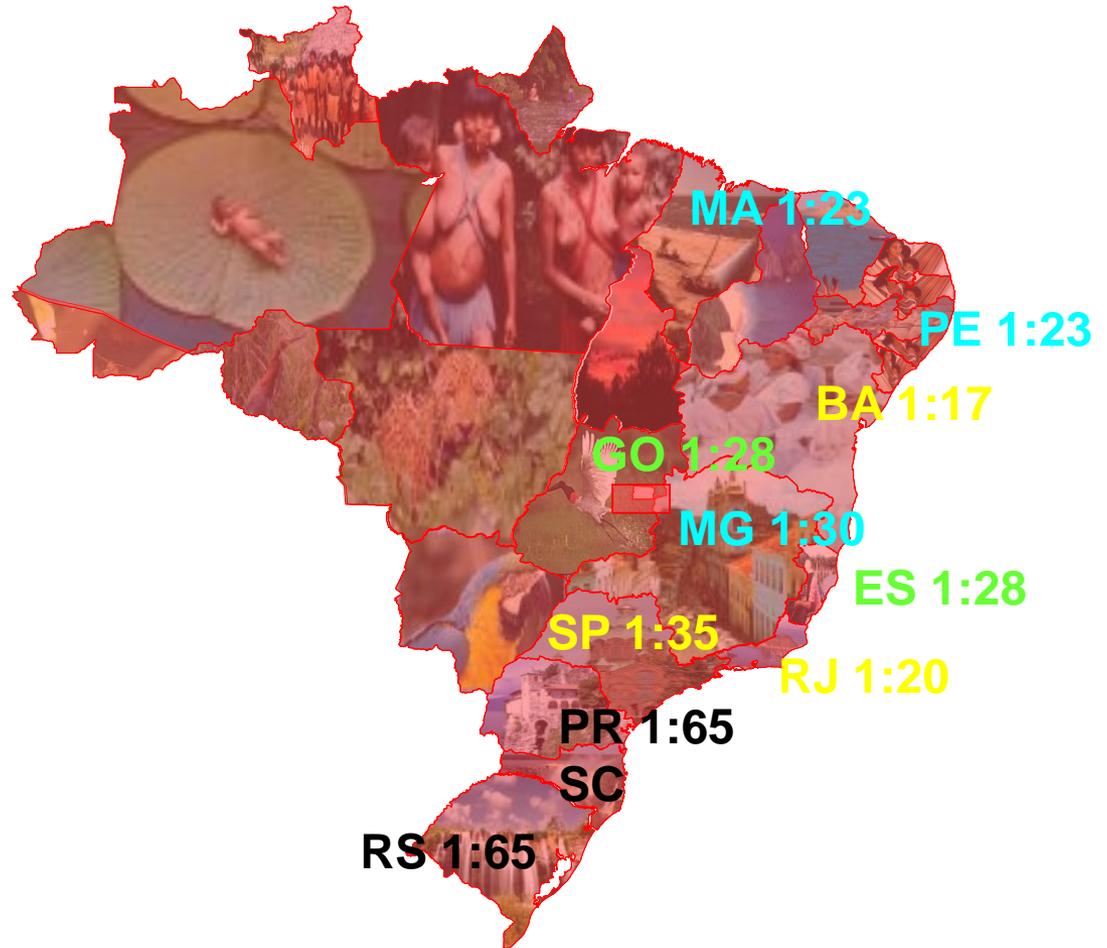


**Fonte: PEsTN**

**Fonte: PNTN / MS**

# Incidência do Traço Falciforme nas UFs

**Nascem no  
Brasil cerca de  
180.000  
crianças / ano  
com traço  
falciforme**



**Fonte: PEsTN**

**Fonte: PNTN / MS**

# LETALIDADE EM DOENÇA FALCIFORME

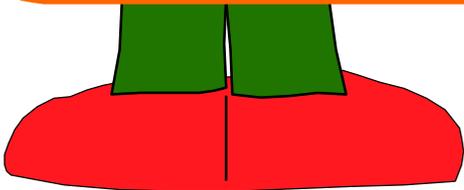
<b>LETALIDADE</b>	<b>SEM CUIDADOS DE SAÚDE</b>	<b>COM CUIDADOS DE SAÚDE</b>
<b>Crianças até 5 anos de idade</b>	<b>80,0%</b> (vida média 8 anos)	<b>1,8%</b> (vida média 45 anos)
<b>Gestantes Durante o parto</b>	<b>50,0%</b>	<b>2,0%</b>

Fonte: Banco Mundial



# OBJETIVO

**Promover uma mudança na história natural da Doença Falciforme no Brasil, reduzindo a taxa de morbimortalidade, promovendo longevidade com qualidade de vida às pessoas com essa doença, orientando aquelas com traço falciforme e informando à população em geral.**



Document with text and logos, including a logo for 'UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO'.



Proibido Fumar!

# **Linha de cuidado em DF**

## **Diagnóstico de doença falciforme e do traço falciforme no SUS**

**PNTN**

**APS**

**Transfusões sanguíneas**

**Serviços privados**

**Rede cegonha**

# **Centro de referência**



**Todas as pessoas diagnósticas com DF devem ser encaminhadas a um centro de referência da sua região para atenção especializada.**

**Todos estados possuem pelo um serviço de referência**

# Traço Falciforme



**Todas as pessoas diagnósticas com traço falciforme deve lhes ser oferecido pelo serviço que diagnosticou , informação e orientação genética por equipe qualificada.**

# **Centro de referência ou rede centralizada**

- **São historicamente os hemocentros ou hospitais universitários**
- **Devem ter disponíveis todos os procedimentos preconizados pelos protocolos do MS e incluídos na tabela SUS para atenção especializada.**
- **Cadastro estadual centralizado das pessoas cuidadas no estado**

# Rede de atenção em DF

APS- Diagnóstico , todos os programas existentes e as adequações aos diferentes perfis regionais da doença.

Centro de referência

Rede de atenção em urgência e emergências

Regulação para as especialidades

Rede de alta complexidade

# Qualificação da atenção

Capacitação de todos os trabalhadores do SUS

Produção de rotinas e protocolos

Inclusões de inovações tecnológicas

Expansão do conhecimento

Inclusão em estudos e pesquisas

Simpósio Brasileiro de DF

# **Apoio institucional**

As 44 associações existentes de pessoas com DF recebem apoio para suas reivindicações sociais perante os demais ministérios e/ou instituições públicas , recebem qualificação e participam ativamente aos ações da politica nacional.

# Atenção integral em DF

O autocuidado em DF corresponde a 50%  
do tratamento

Atenção multiprofissional e multidisciplinar

Acesso a todos os procedimentos indicados

Visibilidade da doença

# Perfil das pessoas com DF no Brasil

São majoritariamente negras

São majoritariamente pertencentes aos segmentos sociais de maior dificuldade de acesso a bens e consumo.

São majoritariamente SUS dependente.

VIVA o SUS!



# **CONTATOS:**

## **Ministério da Saúde**

Coordenação Geral de Sangue e  
Hemoderivados/DAE/SAS  
SAF/SUL trecho 02,ed. Premium,torre 02 , ala B,  
2ºandar , sala 202  
Brasilia-DF  
CEP 70070-600  
Ministério da Saúde  
tels 61-3315-6149/6152

**E-mail: [joyce.jesus@saude.gov.br](mailto:joyce.jesus@saude.gov.br)  
[sangue@saude.gov.br](mailto:sangue@saude.gov.br)**

# **CAPACITAÇÃO E ATUALIZAÇÃO EM TÉCNICAS LABORATORIAIS PARA HEMOGLOBINOPATIAS:**

*Apresentação da proposta de Evolução para a  
Fase II do Programa Nacional de Triagem Neonatal*

*Clarisse Lobo*

*[diretoria@hemorio.rj.gov.br](mailto:diretoria@hemorio.rj.gov.br)*

*Grupo de Assessoramento  
para Hemoglobinopatias do  
Ministério da Saúde*

# OBJETIVOS

- Divulgar a estratégia do Ministério da Saúde;
- Estender para todo o país a triagem neonatal para doença falciforme até 2013;
- Adesão de todos os Estados para a mudança de fase I para fase II;
- Sensibilizar gestores e técnicos para adesão ao programa de capacitação para técnicas laboratoriais em hemoglobinopatias;
- Capacitação e Reciclagem de conhecimentos e aperfeiçoamento de normas técnicas.

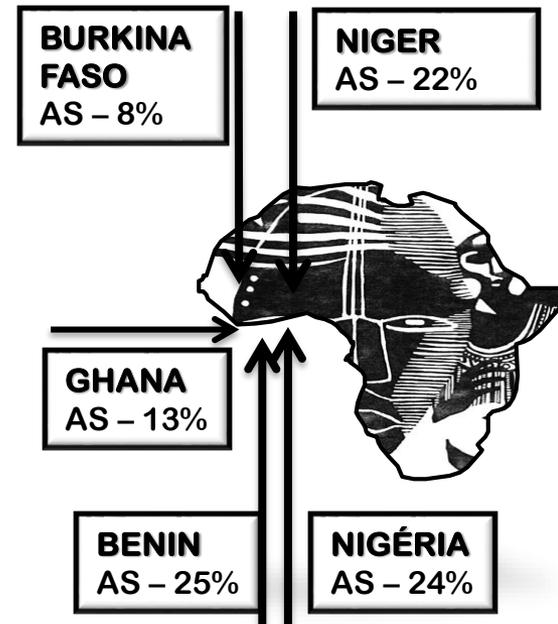
# METAS

- 1. Capacitar** 2 a 4 profissionais de laboratório de cada estado que não tenha PTN, em Técnicas Laboratoriais adotadas para a Triagem Neonatal de Hemoglobinopatias.
- 2. Reciclar** profissionais de laboratório dos estados que tenham PTN, em Técnicas Laboratoriais adotadas para a Triagem Neonatal de Hemoglobinopatias.

# JUSTIFICATIVAS

## 1. IMPACTO EPIDEMIOLÓGICO

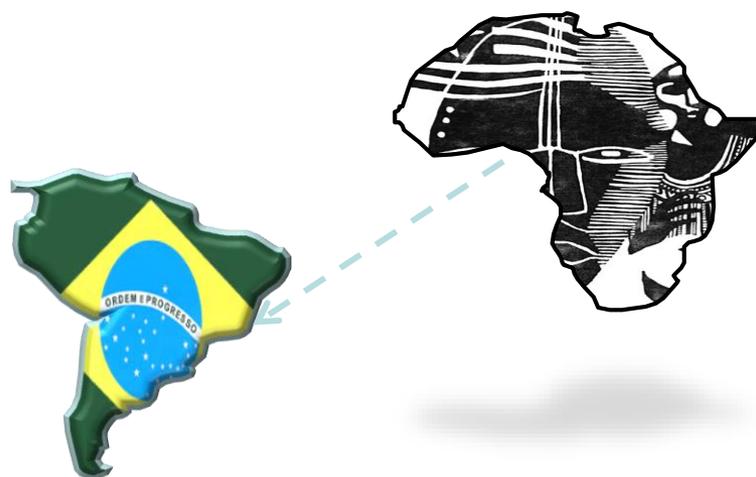
Doença  
genética  
cujo gen é  
proveniente  
da **ÁFRICA**



# JUSTIFICATIVAS

## 1. IMPACTO EPIDEMIOLÓGICO

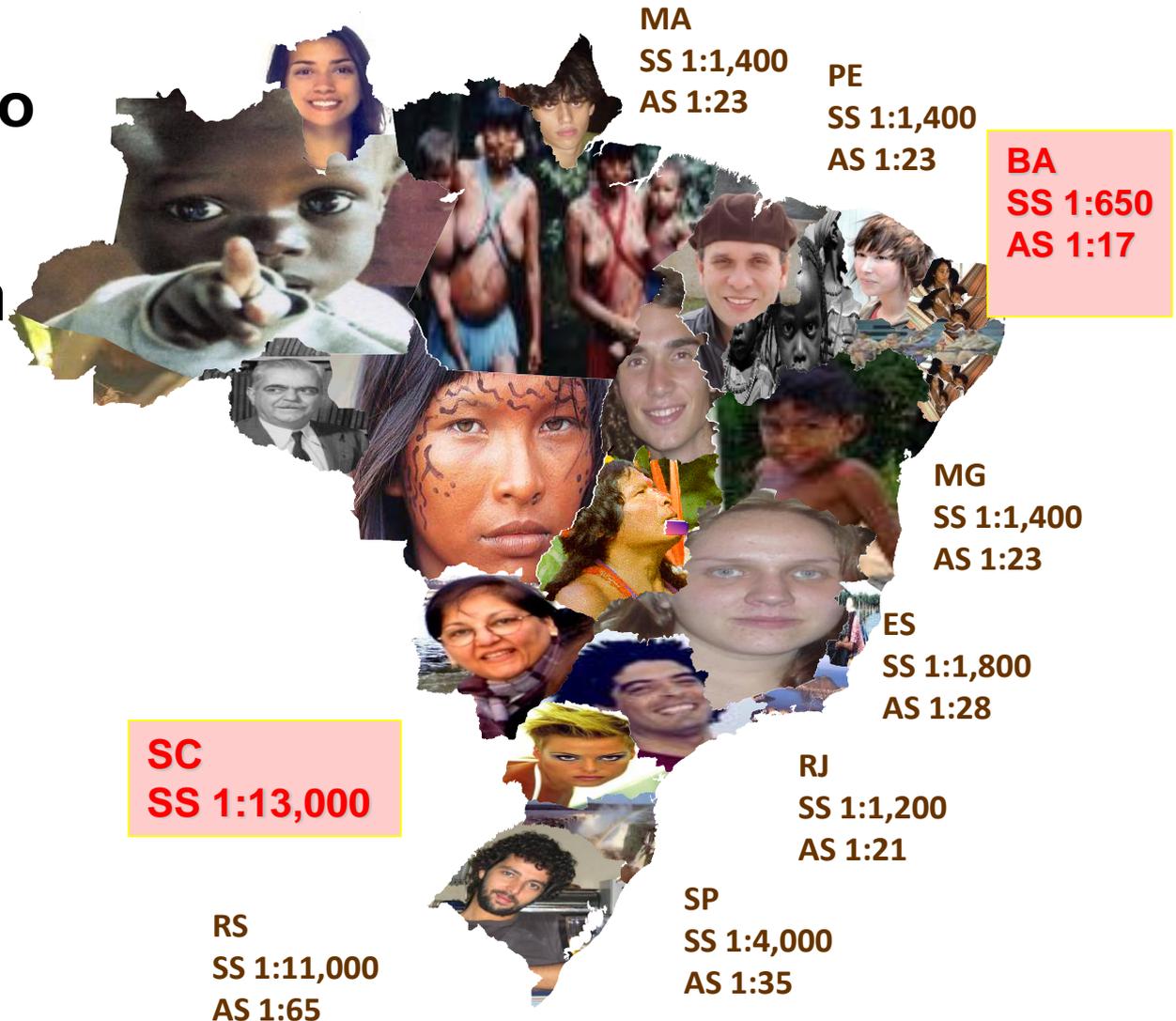
Trazida ao  
Brasil pelo  
comércio de  
escravos, no  
século XVII.



# JUSTIFICATIVAS

## 1. IMPACTO EPIDEMIOLÓGICO

É a doença genética mais prevalente no Brasil.



# JUSTIFICATIVAS

## 1. IMPACTO EPIDEMIOLÓGICO



Programa de caráter público e Institucional.

## 2. IMPACTO SOCIAL



Teste de triagem e tratamento gratuito para toda a população.



Autonomia dos municípios no gerenciamento e organização das ações locais.

# JUSTIFICATIVAS

VOLUME 81 • JUNE 1988 • NUMBER 6

# Pediatrics

## **Newborn Screening for Sickle Cell Disease: Effect on Mortality**

**Elliott Vichinsky, MD, Deborah Hurst, MD, Ann Earles, RN, PNP,  
Klara Kleman, MT, MS, and Bertram Lubin, MD**

*From the Department of Hematology/Oncology, Children's Hospital,  
Oakland, California*

# JUSTIFICATIVAS

## 1. IMPACTO EPIDEMIOLÓGICO



1581.640 testes realizados



1227 bebês SS

## 2. IMPACTO SOCIAL



0059 óbitos em 12 anos (4,8%)

## 3. IMPACTO NA MORTALIDADE INFANTIL



# JUSTIFICATIVAS

## 1. IMPACTO EPIDEMIOLÓGICO



1833.030 testes realizados



1396 bebês SS



0078 óbitos em 07 anos (5,5%)

## 2. IMPACTO SOCIAL

## 3. IMPACTO NA MORTALIDADE INFANTIL



# JUSTIFICATIVAS



0021-7557/10/86-04/279

Jornal de Pediatria

Copyright © 2010 by Sociedade Brasileira de Pediatria

**ARTIGO ORIGINAL**

## **Mortality of children with sickle cell disease: a population study**

*Mortalidade de crianças com doença falciforme: um estudo de base populacional*

**Ana Paula Pinheiro Chagas Fernandes<sup>1</sup>, José Nélio Januário<sup>2</sup>, Camila Blanco Cangussu<sup>3</sup>,  
Daniela Lino de Macedo<sup>3</sup>, Marcos Borato Viana<sup>4</sup>**

# JUSTIFICATIVAS



0021-7557/10/86-04/279

Jornal de Pediatria

Copyright © 2010 by Sociedade Brasileira de Pediatria



## Mortality of children with sickle cell disease: a population study

*Mortalidade de crianças com doença falciforme: um estudo de base populacional*

Ana Paula Pinheiro Chagas Fernandes<sup>1</sup>, José Nélio Januário<sup>2</sup>, Camila Blanco Cangussu<sup>3</sup>,  
Daniela Lino de Macedo<sup>3</sup>, Marcos Borato Viana<sup>4</sup>

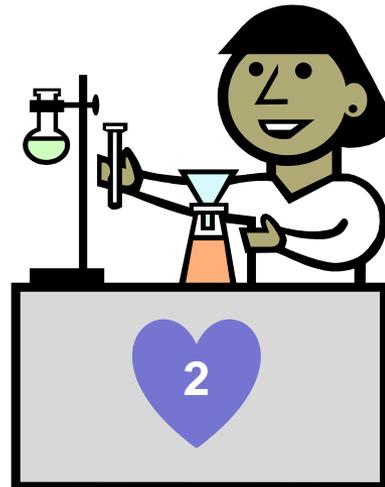
**Conclusões:** Mesmo em um programa de triagem neonatal com rigoroso controle do tratamento, a probabilidade de óbito em crianças com genótipo SS ainda é elevada. Os óbitos com causa indeterminada indicam dificuldades no reconhecimento da DF e das suas complicações. Esforços educativos dirigidos a profissionais da saúde e familiares devem ser incrementados para diminuir a mortalidade pela DF.

*J Pediatr (Rio J).* 2010;86(4):279-284: Anemia falciforme, mortalidade, fatores socioeconômicos, sistemas de saúde.

# DIAGNÓSTICO PRECOCE



**Sangue do  
pezinho**



**Pesquisa de  
hemoglobinas  
anormais**



**Tratamento  
precoce do  
bebê com  
Doença  
Falciforme**

# CAPACITAÇÃO EM TÉCNICAS LABORATORIAIS DE TNN



## PÚBLICO ALVO

- Profissionais de Nível Superior de laboratório
- 2 a 4 de cada Estado do Brasil



## DURAÇÃO

- Cinco dias úteis consecutivos
- Previsão para 1º semestre de 2013



## METODOLOGIA

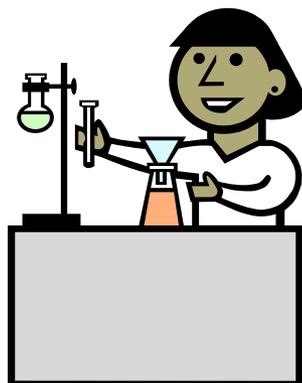
- Aulas Teóricas Expositivas
- Treinamento prático em laboratório

# CAPACITAÇÃO EM TÉCNICAS LABORATORIAIS DE TNN



## PÚBLICO ALVO

- Profissionais de Nível Superior de laboratório
- 2 a 4 de cada Estado do Brasil



- **Médico**
- **Biólogo**
- **Biomédico**
- **Farmacêutico**

# CAPACITAÇÃO EM TÉCNICAS LABORATORIAIS DE TNN



## METODOLOGIA

- Aulas Teóricas Expositivas
- Treinamento prático em Laboratório



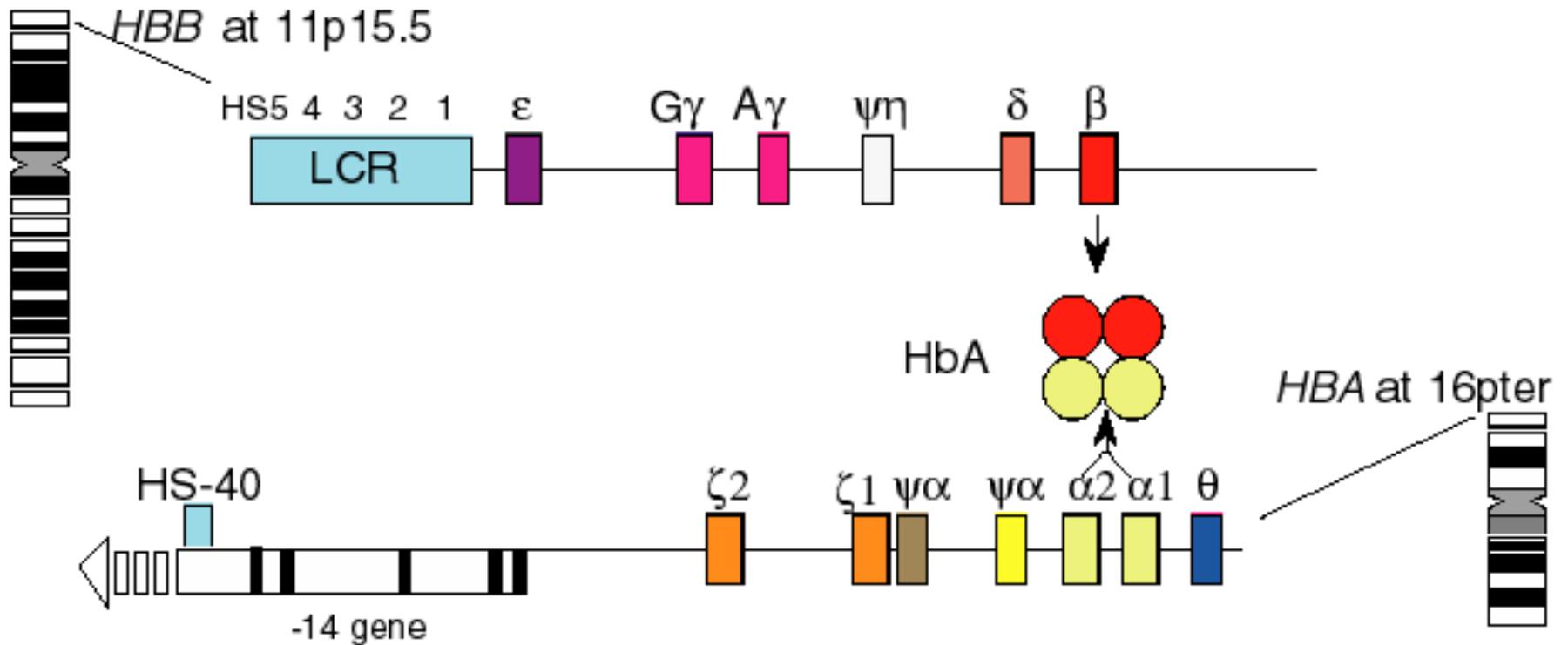
# **Métodos Laboratoriais para o Diagnóstico de Hemoglobinopatias em Triagem Neonatal**

**Profa Dra Claudia Regina Bonini Domingos – UNESP**  
**Prof Dr Marcos Borato Viana – NUPAD/UFMG**

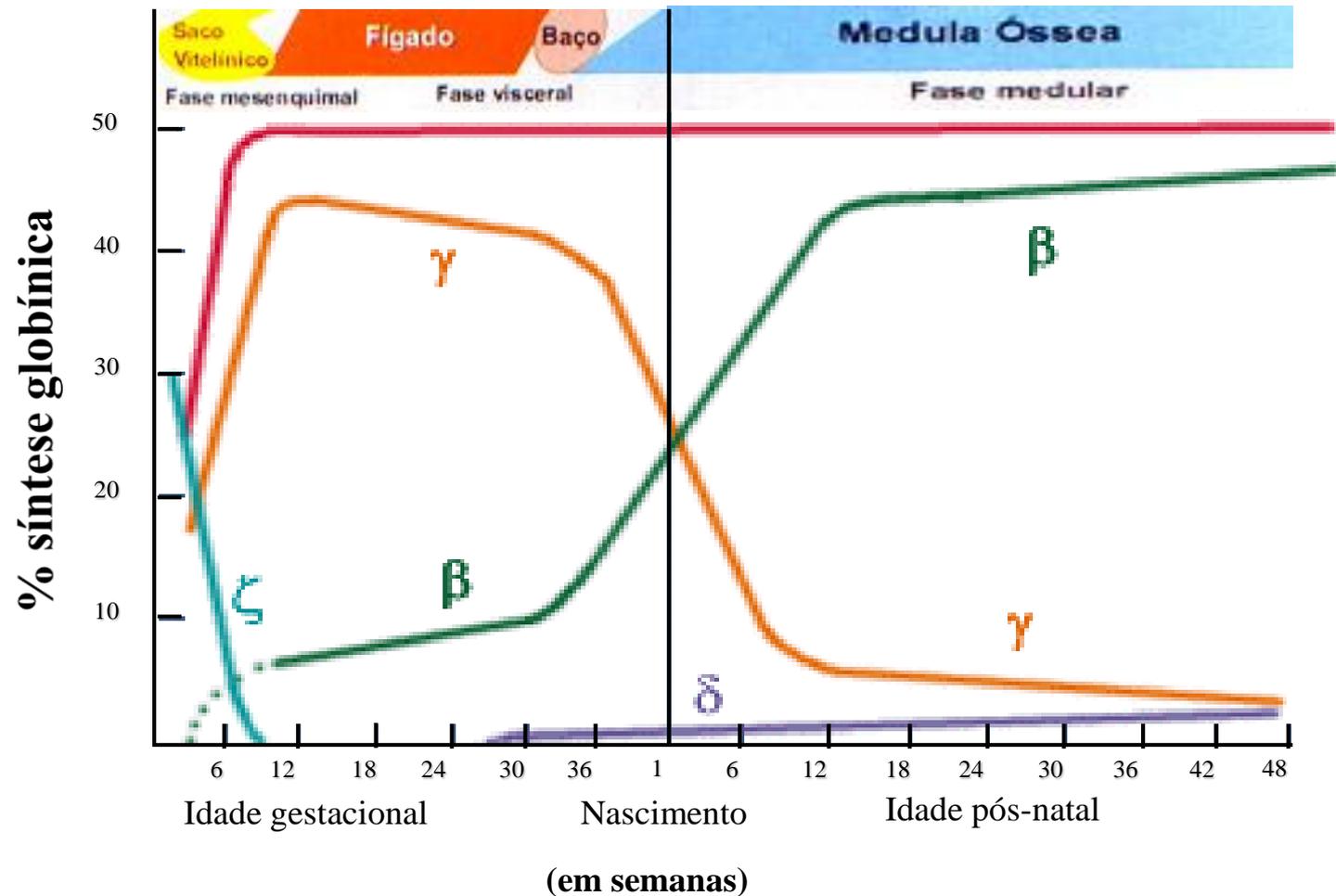
# I - Bases para o diagnóstico das hemoglobinas normais e anormais

- **Necessário conhecer**
  - Genética das hemoglobinas humanas
  - Ontogenia das hemoglobinas
  - Tipos de hemoglobina
    - Valores de normalidade
    - Alterações quantitativas e qualitativas
  - Mutações dos genes da hemoglobina
  - Frequência na população

# Genética das hemoglobinas



# Ontogenia das hemoglobinas



# Tipos de hemoglobina

## Hemoglobinas Humanas

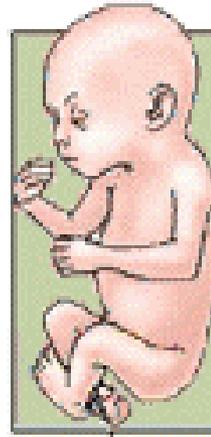


Hb Gower I ( $\zeta_2\varepsilon_2$ )

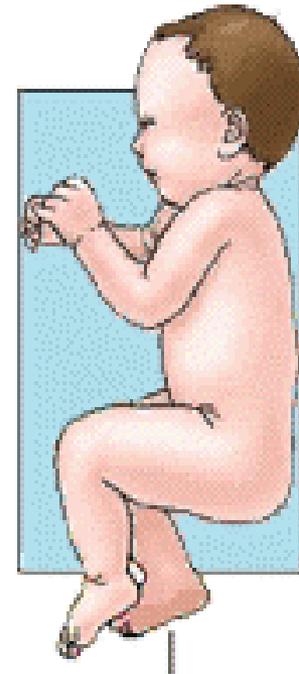
Hb Gower II ( $\alpha_2\varepsilon_2$ )

Hb Portland I ( $\zeta_2\gamma_2$ )

Hb Portland II ( $\zeta_2\beta_2$ )



**Hb Fetal** ( $\alpha_2\gamma_2$ )



Hb A ( $\alpha_2\beta_2$ )

Hb A<sub>2</sub> ( $\alpha_2\delta_2$ )

# Diagnóstico das Hemoglobinopatias no adulto

**Hemoglobinas normais no adulto**



Hb A - 96 a 98%  
Hb A2 - 2,5 A 3,5%  
Hb FETAL - 0 A 1%

**Hemoglobinas anormais**



**VARIANTES: Hb S, Hb C e outras**



**TALASSEMIAS – Alfa e Beta**



**Persistência Hereditária de Hb F**

# Diagnóstico das Hemoglobinopatias na fase neonatal

**Hemoglobinas normais no recém-nascido a termo**



Hb F - 80% a 90%

Hb A - 10% a 20% (mais baixa no prematuro)

Hb A<sub>2</sub> - 0 A 1%

**Hemoglobinas anormais**



**VARIANTES** – Mutantes de cadeia beta ou alfa: % semelhante à da Hb A



**TALASSEMIAS** Alfa: Hb Bart's

Beta maior: só Hb F

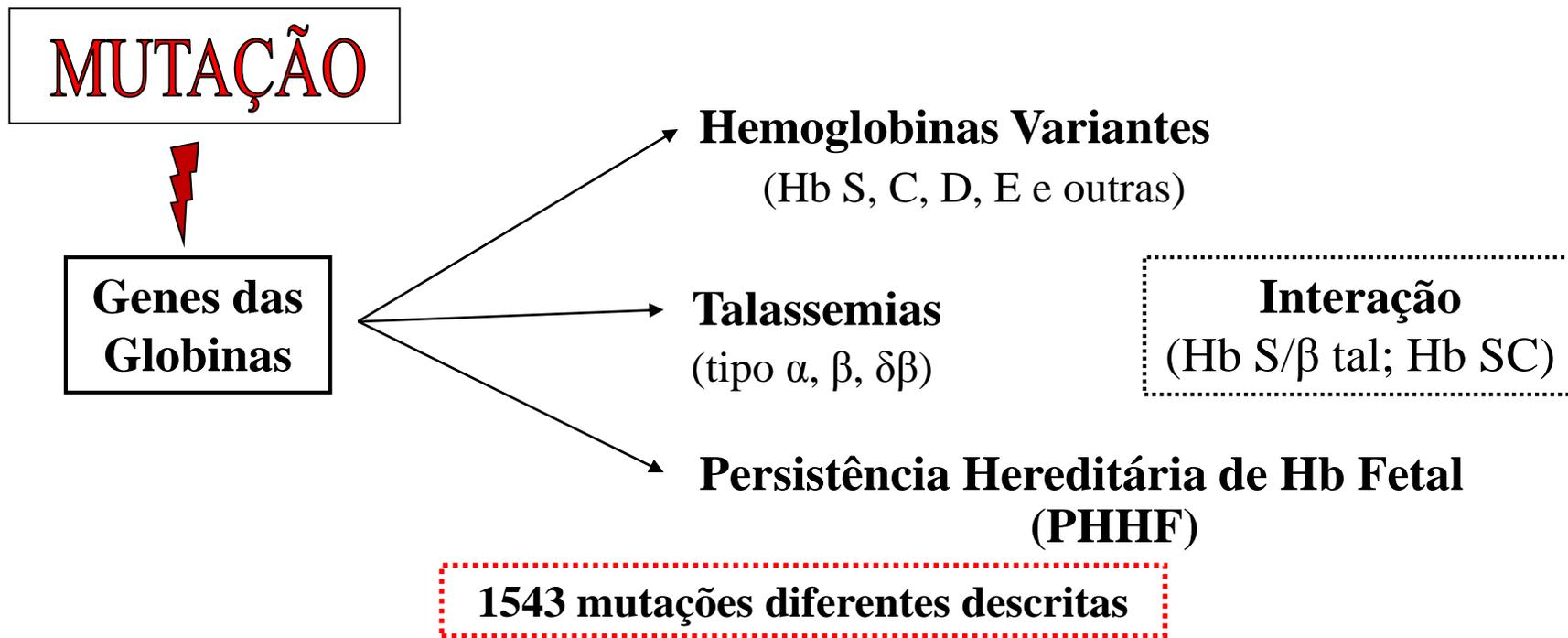
Beta menor: indistinguível



**PHHF** em homozigose: só Hb F

em heterozigose: indistinguível

# Hemoglobinas Anormais

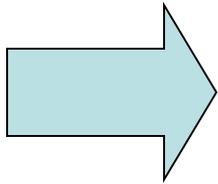


Disponível em <<http://globin.bx.psu.edu/cgi-bin/hbvar/counter>> Acesso em 26/11/2012

## Epidemiologia

- ✓ No mundo: 7% da população têm algum tipo de gene mutante para a hemoglobina
- ✓ No Brasil: % de Hbpatias é variável (1% a 12% ), dependendo da composição étnica
  - 7 milhões são portadores da Hb S em heterozigose (Hb AS)
  - 25 a 30 mil são portadores de doença falciforme (Hb SS, SC, S-tal e SD<sup>Punjab</sup>)

# Diversidade genética da população brasileira



**Combinação de hemoglobinas anormais**

**Genótipos associados**

**Fenótipos variados**



**Alfa**

**Beta**

**Alfa/Beta**

**Persistência hereditária de Hb F**

**Delta/Beta**

**Interação com Hb variante**

## II - Metodologias de diagnóstico das hemoglobinopatias na fase neonatal

- Focalização Isoelétrica (IEF)
- Cromatografia líquida de alta performance (HPLC)
- Eletroforese capilar
- Métodos de Biologia Molecular

Observação: A eletroforese de hemoglobina em acetato de celulose ou em ágar (pH ácido e alcalino) não é adequada para o período neonatal

## **Teste de suspeição**

- resultado alterado sugere fortemente o diagnóstico, mas não é definitivo!!**
- confirmação por exame clínico e testes complementares, se necessários**

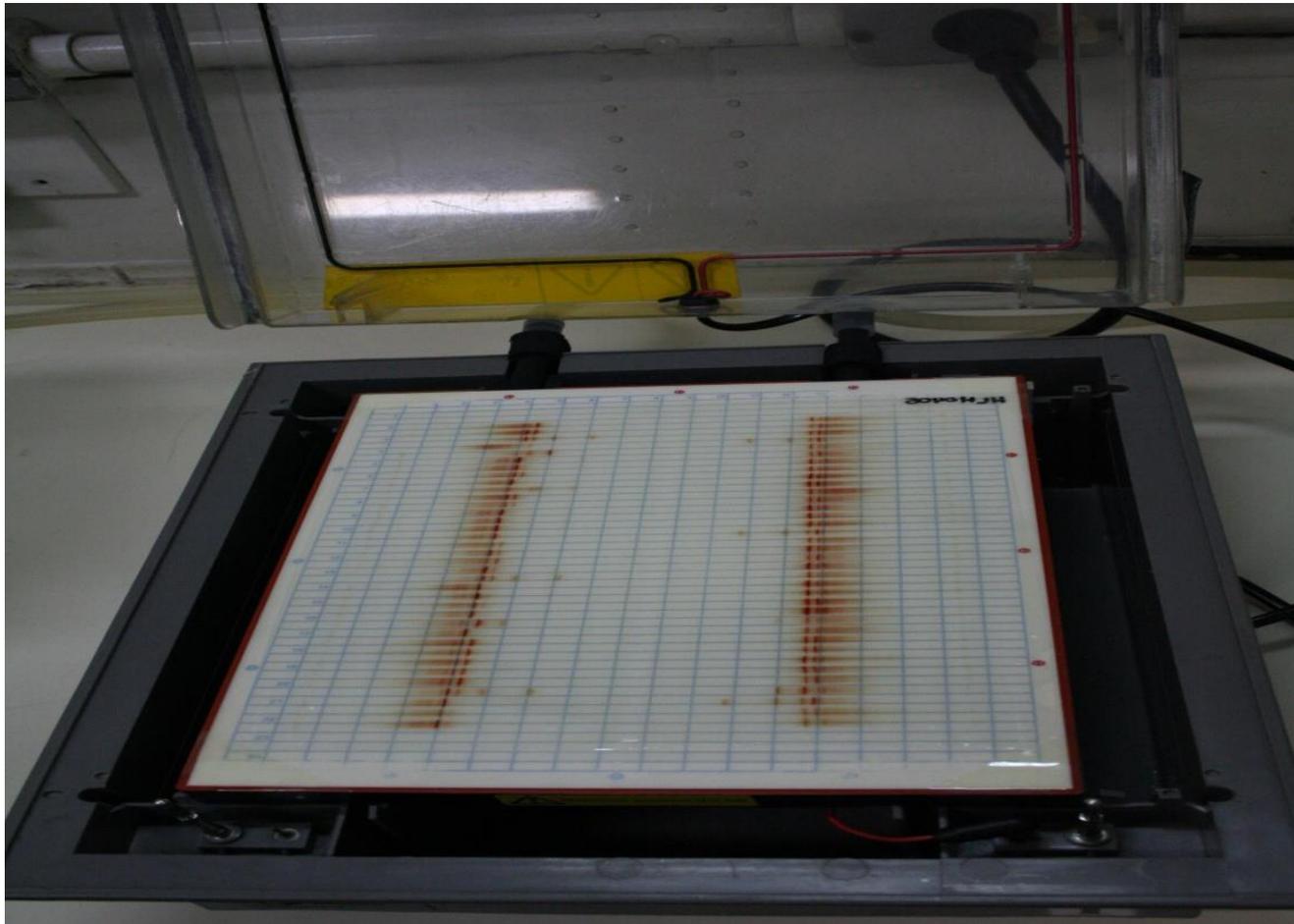
prevenir e reduzir a morbi-mortalidade e  
melhorar a qualidade de vida das  
crianças com suspeita da doença

## ➤ **Sangue colhido** (AMOSTRA)

- coleta em unidades de saúde ou maternidades
- envio ao laboratório (papel filtro)
- exames processados com rapidez, segurança e reprodutibilidade
- resultados para postos de coleta e marcação de consulta para os afetados
- orientação para a família
- exames confirmatórios, se necessários

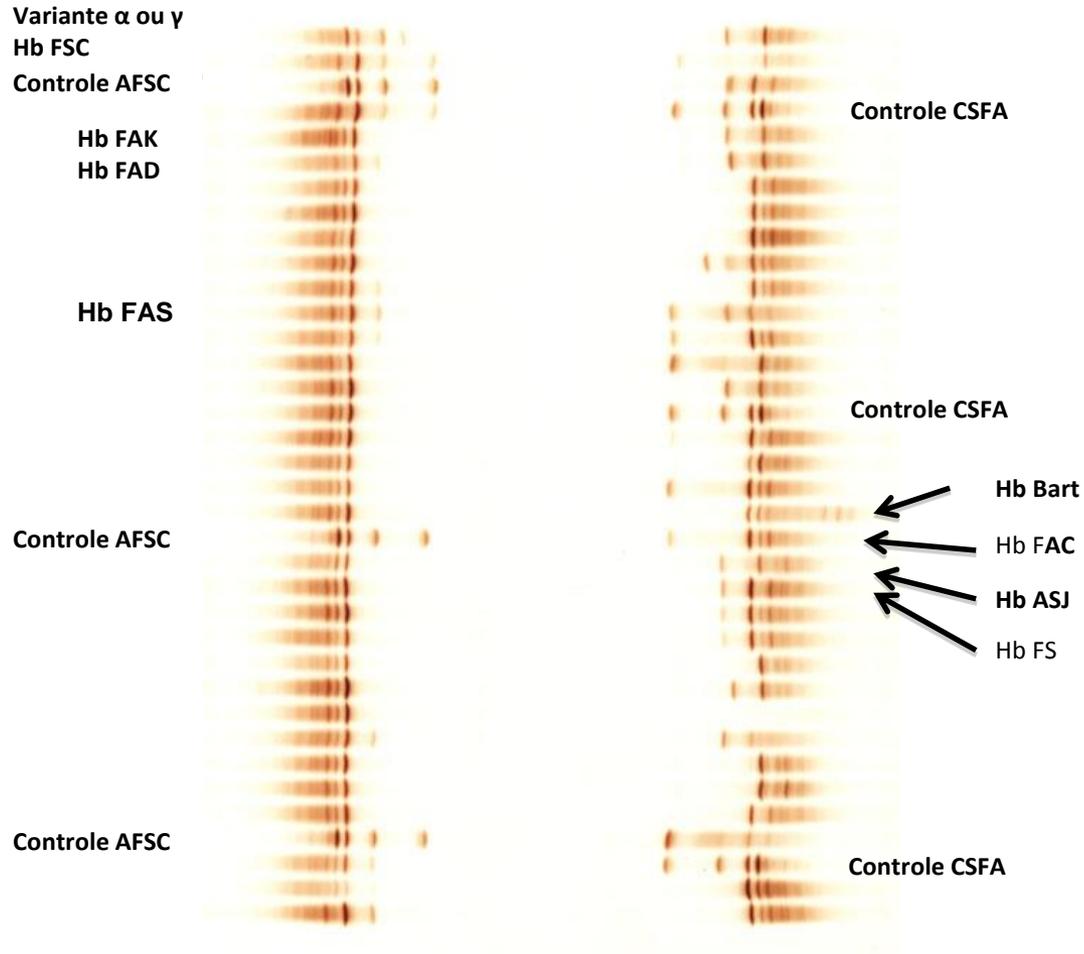
# FOCALIZAÇÃO ISOELÉTRICA - IEF

- Bandas bem definidas
  - Identificação de variantes
  - Sensibilidade
  - Identificação de Hb anormais Hb S, C, D e E
- 
- Diferenças milimétricas
  - Preparação manual
  - Maior consumo de tempo e pessoal
  - Capacitação técnica mais demorada



**Cuba eletroforética de IEF (PerkinElmer) contendo um gel com a corrida eletroforética já processada**

# IEF na triagem neonatal

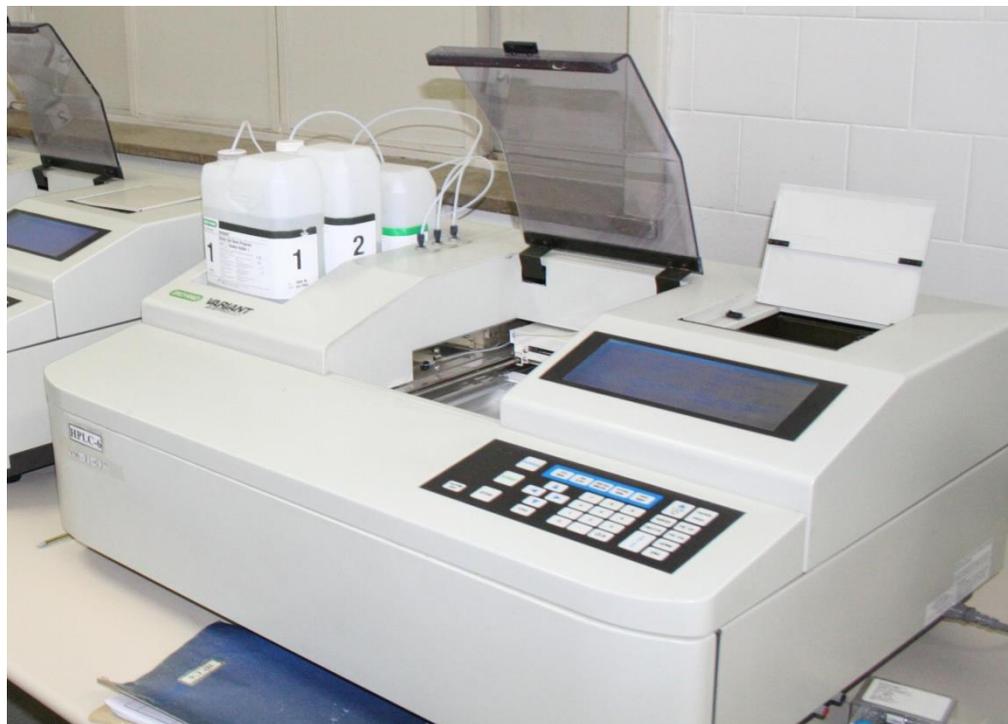


# CROMATOGRAFIA LÍQUIDA DE ALTA PRESSÃO - HPLC

- Sensibilidade
- Rapidez
- Automatização
- Identificação de Hb anormais S, C, D e E
- Determinação quantitativa de hemoglobinas
- Interfaceamento
- Co-migração de algumas hemoglobinas (diferenciação das variantes não é tão clara como na IEF)



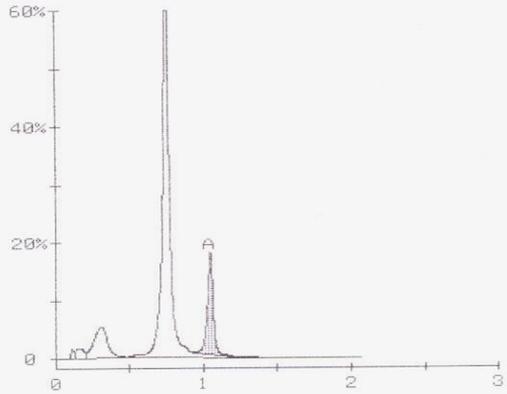
PROBANT Hemoglobin  
Testing System for diabetes  
monitoring, sickle cell screening,  
 $\beta$ -thalassaemia testing and  
hemoglobinopathy screening



**Foto do Bio-Rad *Variant*<sup>TM</sup> utilizado em HPLC, Kit *Sickle Cell Short Program***

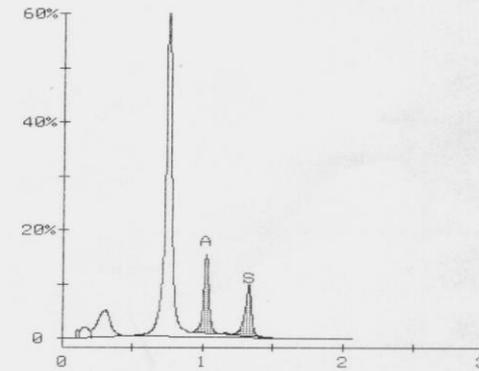
ANALYTE ID	%	TIME	AREA
Unknown 1	0.8	0.11	14396
FAST	2.1	0.17	37335
F1	10.5	0.31	190551
F	72.2	0.75	1312568
A	14.5	1.05	262749

TOTAL AREA 1817599  
A 14.5% S 0.0%



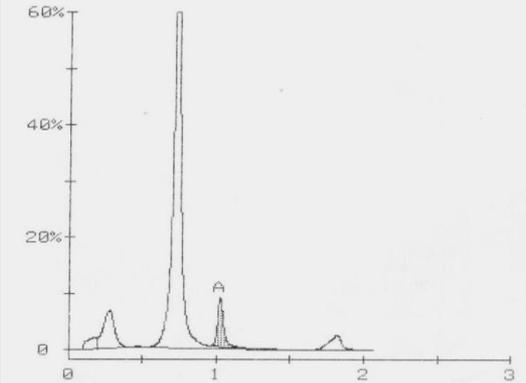
ANALYTE ID	%	TIME	AREA
Unknown 1	0.6	0.11	15952
FAST	2.3	0.17	66084
F1	9.5	0.30	267666
F	67.1	0.75	1889942
A	11.4	1.02	322024
Unknown 2	0.2	1.16	5564
S	8.9	1.33	249268

TOTAL AREA 2816500  
A 11.4% S 8.9%



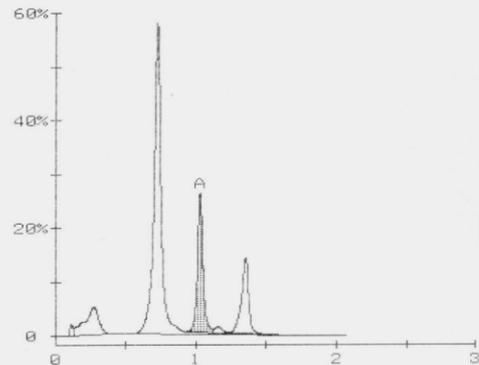
ANALYTE ID	%	TIME	AREA
FAST	2.7	0.17	58820
F1	10.0	0.28	215173
F	76.6	0.73	1655799
A	6.5	1.02	140710
C	4.2	1.82	90301

TOTAL AREA 2160803  
A 6.5% S 0.0%

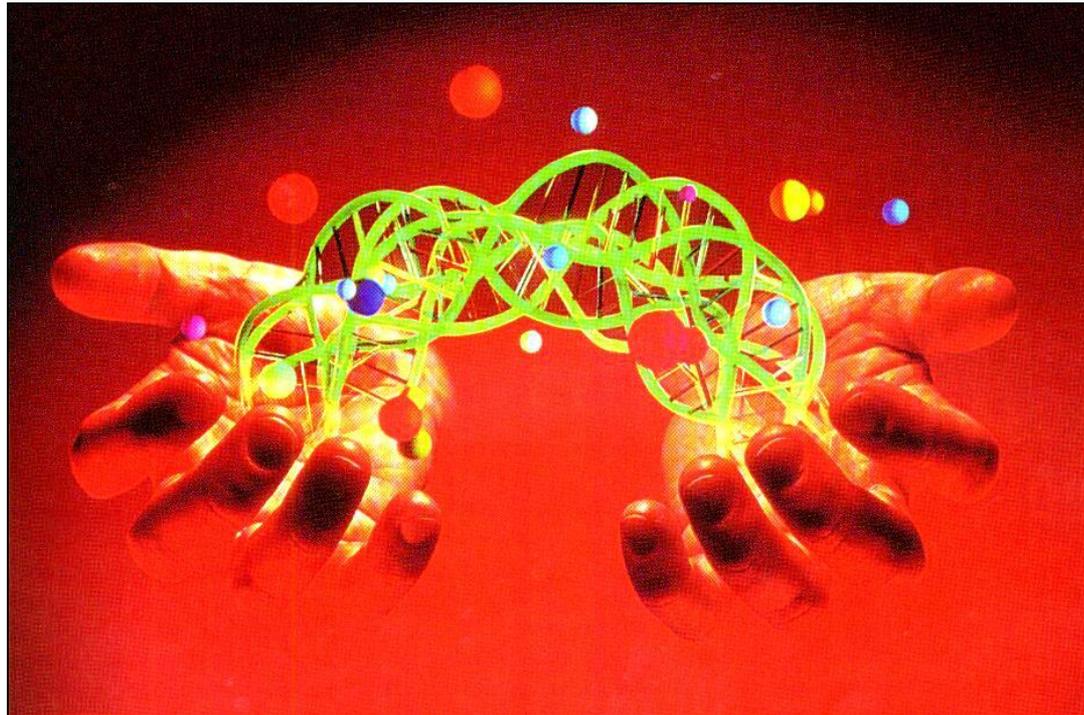


ANALYTE ID	%	TIME	AREA
FAST	0.9	0.11	25226
F1	9.6	0.27	279744
F	58.1	0.72	1686755
A	18.0	1.03	522006
E/A2	0.9	1.15	26292
Unknown 1	12.4	1.35	360455

TOTAL AREA 2901278  
A 18.0% S 0.0%



# DIAGNÓSTICO MOLECULAR



# Qual a origem do defeito?

## Diagnóstico Molecular

EXTRAÇÃO DE DNA e amplificação



**PCR-ASO (alelo-específica)**



**PCR-RFLP (enzima de restrição)**



**PCR-Sequenciamento**

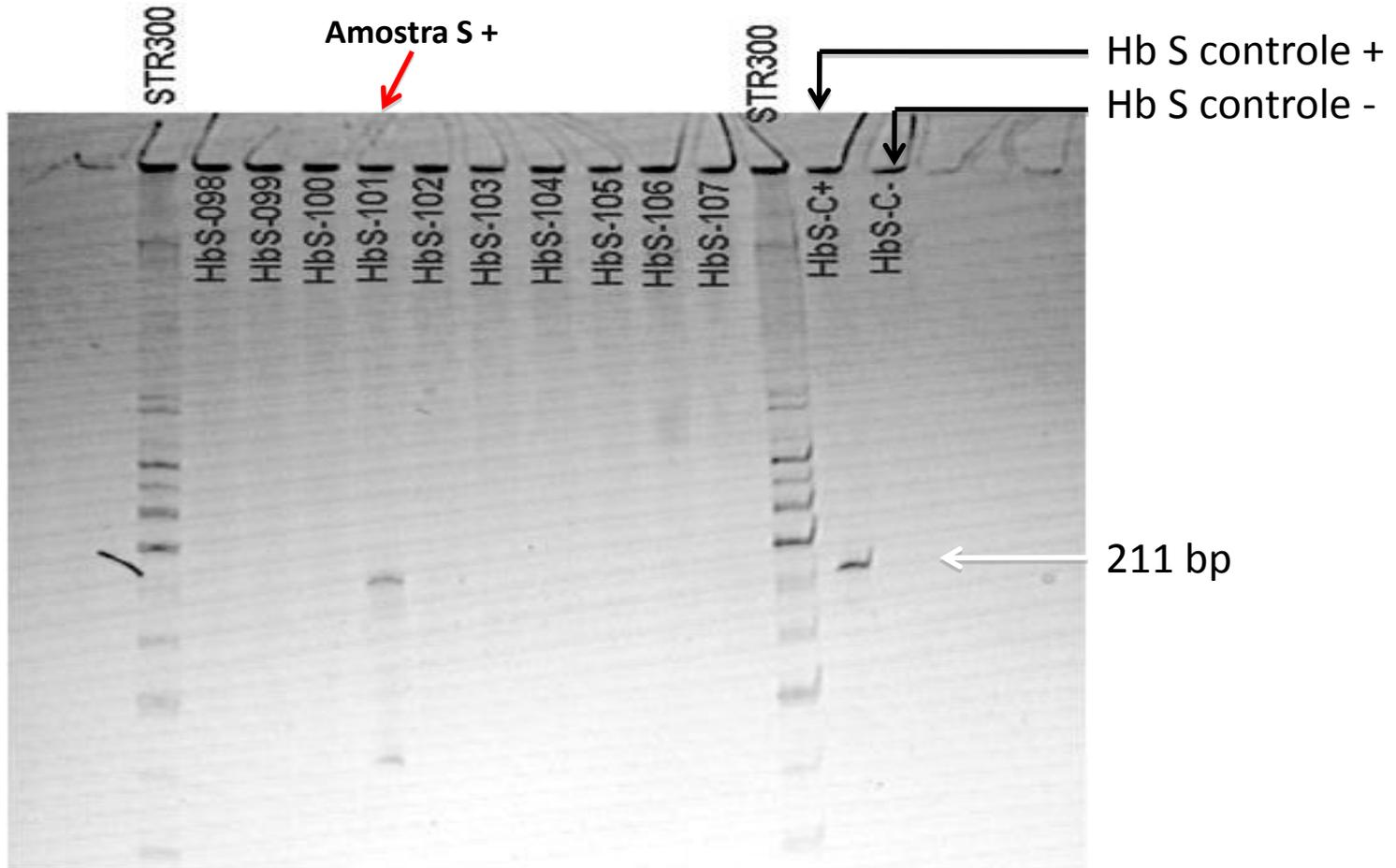


**"Gap" PCR (ex: alfa-talassemia)**



**Outros métodos**

# PCR alelo-específica para alelo S



# **PROGRAMAS DE TRIAGEM NEONATAL**

- realização de exames laboratoriais
- busca ativa dos casos suspeitos
- confirmação diagnóstica
- tratamento e acompanhamento
- capacitação profissional
- educação continuada
- controle de qualidade

**OBRIGADA !**

**Claudia Bonini: [crbdomingos@gmail.com](mailto:crbdomingos@gmail.com)**

**Marcos Borato Viana: [vianamb@gmail.com](mailto:vianamb@gmail.com)**

# Perguntas e Respostas