

## O Rastreo Neonatal: contributos para o ensino de Enfermagem

Anabela Figueiredo  
Maria do Carmo Sousa  
Maria José Santos

### Resumo

*A descoberta de um tratamento para a Fenilcetonúria, condição de saúde com graves consequências no desenvolvimento infantil, impulsionou na década de 60 do século XX, a invenção, por Robert Guthrie de um teste - O Teste de Guthrie ou “Teste do Pézinho”. Esta descoberta foi muito relevante para a saúde da população não só porque o diagnóstico e o tratamento precoces possibilitam a prevenção das alterações neurológicas imediatas com repercussões posteriores, mas também porque esta técnica já permitiu o diagnóstico de mais condições patológicas. Está a ser avaliada, em Portugal, a pertinência de na mesma altura se proceder ao diagnóstico da Drepanocitose. O programa de rastreio neonatal foi implementado em Portugal em 1979, revelando-se uma estratégia de saúde pública de sucesso. Apesar do impacto positivo deste programa, há estudos de cujos resultados ressalta um conhecimento insuficiente dos pais sobre os principais aspetos deste rastreio. Tal facto indica a necessidade de os enfermeiros reverem as políticas de promoção da saúde, no sentido de uma efetiva capacitação dos pais para uma tomada de decisão consciente e informada. Os objetivos desta revisão da literatura são: sistematizar o conhecimento sobre a evolução do rastreio neonatal em Portugal e as estratégias mais adequadas à capacitação dos pais, para uma consciente parceria de cuidados ao recém-nascido; aprofundar o conhecimento para uma abordagem mais integral e consistente sobre este procedimento no ensino da disciplina de enfermagem.*

**Palavras-chave:** Diagnóstico Precoce; Rastreio Neonatal; Cuidado de Enfermagem; Tomada de Decisão.

### Abstract

*The discovery of a treatment for Phenylketonuria, a health condition with severe consequences for child development, prompted the invention of a test by Robert Guthrie in the 1960s - the Guthrie test or “Teste do Pézinho”. This discovery was very relevant to the health of the population not only because early diagnosis and treatment make it possible to prevent immediate neurological changes with later repercussions but also because this technique has already allowed the diagnosis of more pathological conditions. The relevance of diagnosing Drepanocytosis simultaneously is evaluated in Portugal. The neonatal screening programme was implemented in Portugal in 1979, proving a successful public health strategy. Despite this programme’s positive impact, some studies highlight parents’ insufficient knowledge about the main aspects of this screening. This information indicates the need for nurses to review health promotion policies to empower parents to make informed decisions effectively. This literature review aims to systematize knowledge about the evolution of neonatal screening and the most appropriate strategies to enable parents to form a conscious partnership in the care of their newborn; and deepen knowledge for a more holistic and consistent approach to this procedure in teaching the nursing discipline.*

**Keywords:** Early Diagnosis; Neonatal Screening; Nursing Care; Decision Making.

### INTRODUÇÃO

O rastreio neonatal, também conhecido em Portugal como o “Teste do Pezinho”, permite identificar doenças, quase sempre genéticas, nas primeiras semanas da vida do bebé, viabilizando deste modo o seu tratamento precoce. O procedimento é pouco invasivo e simples. Consiste na recolha de sangue capilar no

calcanhar do recém-nascido, preferencialmente entre o 3º e o 6º dia de vida, para um cartão com papel de filtro que é posteriormente enviado a um laboratório especializado. No caso de Portugal, este laboratório é a Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, do Departamento de Genética Humana, no Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, no Porto<sup>1</sup>.

A origem do rastreio neonatal é atribuída à descoberta feita, em 1951 em Birmingham, de que uma simples alteração na dieta – restrição de fenilalanina<sup>2</sup>, poderia prevenir as graves consequências psicomotoras da fenilcetonúria<sup>3</sup>. No entanto, para potenciar este simples tratamento era importante realizar um diagnóstico antes do aparecimento dos sintomas. O que Robert Guthrie, nos EUA, acabou por conseguir alcançar uma década depois. Este médico e microbiologista revolucionou o diagnóstico precoce através da invenção de um teste simples, rápido e passível de ser realizado muito antes do aparecimento dos sinais ou sintomas da doença<sup>3</sup>.

Desde a década de 60, o diagnóstico e tratamento precoces destas doenças têm possibilitado a prevenção das alterações neurológicas imediatas e com repercussões posteriores<sup>4</sup>. A evolução tecnológica, nomeadamente a metodologia multianalítica, com base no espectrômetro de massa em tandem, utilizada a partir de 2004, permitiu o rastreio de muitas outras doenças hereditárias do metabolismo<sup>5,6</sup>. O rastreio neonatal é o teste de rastreio mais efetuado no mundo, aproximadamente um em cada dois recém-nascidos em todo o mundo beneficia do rastreio de pelo menos uma das doenças rastreáveis<sup>7</sup>.

A relevância reside ainda na universalidade dos programas de rastreio neonatal, o facto de disporem de uma estrutura operacional bem desenvolvida e a aceitação geral por parte dos pais<sup>8</sup>. Do ponto de vista

---

<sup>1</sup> Vilarinho, Laura; Garcia, Paula; Pinho, e Costa, Paulo. Programa Nacional de Diagnóstico Precoce: Relatório 2021. PORTUGAL. Ministério da Saúde. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP. Comissão Executiva do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce. Lisboa: Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, 2022. <https://www.insa.min-saude.pt/programa-nacional-de-rastreio-neonatal-%E2%94%80-relatorio-2021/> (acesso em 10 julho 2023).

<sup>2</sup> um aminoácido essencial, presente em alimentos ricos em proteínas, não pode ser sintetizado pelo organismo humano, mas é constituinte de cerca de 3,9% das proteínas do nosso organismo.

<sup>3</sup> Green, Anne. "The First Treatment for PKU: The Pioneers-Birmingham 1951." *International Journal of Neonatal Screening* 7, no. 19 (2021): 1-15.

<sup>4</sup> Meilin Zhu, The Guthrie Test for Early Diagnosis of Phenylketonuria (Embryo Project Encyclopedia. 2017), <http://embryo.asu.edu/handle/10776/11460> (acesso em 10 de julho 2023).

<sup>5</sup> Vilarinho, Laura et al. "Diagnóstico Precoce: Resultados Preliminares do Rastreio Metabólico Alargado." *Ata Pediátrica Portuguesa* 37, no. 5 (2006): 186-191.

<sup>6</sup> *Ibid.*, 1.

<sup>7</sup> Pinel et al. "Information and Parental Consent for French Neonatal Screening: A Qualitative Study on Parental Opinion." *International Journal of Neonatal Screening* 9, no. 2 (26) (2023): 1-19.

<sup>8</sup> Jędrzejowska, Maria. "Advances in Newborn Screening and Presymptomatic Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy." *Degener Neurol Neuromuscul Dis.* 15 de dezembro de 2020, nº 10 (2020): 39-47.

pedagógico, pode considerar-se que o rastreio neonatal contribui para o aumento do conhecimento geral dos pais e da sociedade em relação às doenças que ele permite detectar<sup>9,10</sup>.

Porém, apesar da informação disponível, os estudos confirmam que os pais continuam com muitas limitações no conhecimento para uma tomada de decisão sobre a realização do rastreio e as suas consequências. Além disso, a crescente complexidade do rastreio aumenta a exigência para uma tomada de decisão consciente<sup>11,12, 13,14</sup>.

## Objetivo

Sistematizar o conhecimento sobre a evolução do rastreio neonatal em Portugal e as estratégias mais adequadas à capacitação dos pais, para uma consciente parceria de cuidados ao recém-nascido.

Aprofundar o conhecimento para uma abordagem mais integral e consistente sobre este procedimento no ensino da disciplina de enfermagem.

## Metodologia

Revisão de artigos científicos e documentos oficiais.

## Resultados

No seguimento do que vinha a acontecer em outros países, em Portugal o Plano Nacional de Rastreio Neonatal foi implementado a 14 de maio de 1979, por iniciativa do Doutor Jacinto de Magalhães. Foi delineado com o objetivo de *diagnosticar, nas primeiras semanas de vida, doenças que, uma vez identificadas, permitem o seu tratamento precoce evitando a ocorrência de atraso mental, doença grave irreversível ou a morte da criança*<sup>15, 16</sup>. A primeira colheita para fenilcetonúria foi realizada na Maternidade

<sup>9</sup> European Alliance for Newborn Screening (2021), <https://www.sma-screening-alliance.org/> (acesso em 14 julho 2023).

<sup>10</sup> Associação Portuguesa de Neuromusculares, Relatório Branco sobre a Inclusão da Atrofia Muscular Espinhal no Rastreio Neonatal. Coligação pelo Rastreio Neonatal da Atrofia Muscular Espinhal (2021), <http://apn.pt/apn/wp-content/uploads/2022/10/Relat%C3%B3rio-Branco-sobre-a-Inclus%C3%A3o-da-Atrofia-Muscular-Espinhal-no-Rastreio-Neonatal.pdf> (acesso em 14 julho 2023).

<sup>11</sup> Somerville, Rebecca et al. "Newborn screening programmes – need to consider parental awareness and knowledge: Patricia Fitzpatrick." *European Journal of Public Health* 27, no. 3 (2017): 366-367.

<sup>12</sup> Franková, Věra et al. "Factors Influencing Parental Awareness about Newborn Screening." *International Journal of Neonatal Screening* 5, no. 3 (35) (2019): 1-13.

<sup>13</sup> IJzebrink, Amber et al. "Informing Parents about Newborn Screening: A European Comparison Study." *International Journal of Neonatal Screening* 7, no. 1 (13) (2021): 1-13.

<sup>14</sup> *Ibid.*, 7.

<sup>15</sup> Despacho 752/2010, de 12 de janeiro, Aprova o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, <https://dre.tretas.org/dre/267947/despacho-752-2010-de-12-de-janeiro>

<sup>16</sup> Despacho no 7276/2019, de 16 de agosto, aprova o Programa Nacional do Rastreio Neonatal (PNRN) e determina a sua implementação pelo Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I. P., <https://dre.tretas.org/dre/3820196/despacho-7276-2019-de-16-de-agosto>

Júlio Dinis. Dois anos depois, em 1981 iniciou-se o rastreio do hipotiroidismo congénito. Os distritos do Porto, Braga e Funchal foram os primeiros a apresentar taxas de cobertura significativas<sup>17</sup>. A cobertura nacional e o conjunto de doenças passíveis de serem diagnosticadas foram ampliados em 2004/2006. A Fibrose Quística foi incluída em 2018<sup>18</sup>. Em 2019, através do Despacho n.º 7276/2019 substituiu-se a denominação de Programa Nacional do Diagnóstico Precoce (PNDP) pela de Programa Nacional do Rastreio Neonatal (PNRN)<sup>19</sup>.

Atualmente com o teste identificam-se 24 doenças hereditárias do metabolismo, o Hipotiroidismo Congénito e a Fibrose Quística<sup>20,21</sup>, estando em avaliação o alargamento a nível nacional do diagnóstico da Drepanocitose, uma doença que afeta os glóbulos vermelhos, também denominada de anemia de células falciformes<sup>22</sup>. A taxa de cobertura superior a 99% desde 1993, confirma a excelente eficácia do programa e a aceitação da população. Ao longo destes 44 anos diagnosticou doença em mais de 2.400 recém-nascidos, com um tempo médio de início de tratamento que baixou dos 11,1 dias em 2011 para os 9,3 dias em 2021, sendo que a grande maioria das amostras são recolhidas no tempo recomendado<sup>23</sup>. A nível internacional, observa-se que o surgimento das terapias modificadoras e os dados que apontam para a sua maior eficácia quando aplicadas na fase pré-sintomática, levou ao surgimento de um movimento a nível europeu pela inclusão no rastreio neonatal de uma outra patologia - a Atrofia Muscular Espinhal, a qual causa perda de função motora nos primeiros meses de vida e é a causa genética mais comum de mortalidade infantil<sup>24</sup>.

O Serviço Nacional de Saúde português disponibiliza informação aos pais, através do *website*: <https://www.insa.min-saude.pt/category/areas-de-atuacao/genetica-humana/programa-nacional-de-diagnostico-precoce/>. Desde 2014 foi também facilitado o acesso dos pais aos resultados através do mesmo *website* (<https://resultados-dp-insa.min-saude.pt/>). No entanto, em 2021 apenas cerca de 50% dos pais tinha acedido a esta fonte de informação<sup>25</sup>. Em 2019, data em que se assinalaram os 40 anos do programa em

---

<sup>17</sup> <https://www.diagnosticoprecoce.org/historia.htm>

<sup>18</sup> Vilarinho, Laura; Garcia, Paula; Pinho e Costa, Paulo. Programa Nacional de Diagnóstico Precoce: Relatório 2019. PORTUGAL. Ministério da Saúde. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP. Comissão Executiva do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce. Lisboa: Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, 2020. <https://www.insa.min-saude.pt/programa-nacional-de-rastreio-neonatal-%E2%94%80-relatorio-2019/> (acesso em 10 julho 2023).

<sup>19</sup> *Ibid.*, 1.

<sup>20</sup> *Ibid.*, 1.

<sup>21</sup> Filipa Ferreira et al., "Fenilcetonúria em Portugal: 40 anos de rastreio neonatal (1979-2019)", Boletim Epidemiológico Observações N28, artigos breves n.10, Doenças hereditárias do Metabolismo (2020): 50-57

<sup>22</sup> Serviço Nacional de Saúde & Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge. "Instituto Ricardo Jorge alarga estudo piloto para o rastreio neonatal da drepanocitose (2022)." <https://www.insa.min-saude.pt/instituto-ricardo-jorge-alarga-estudo-piloto-para-o-rastreio-neonatal-da-drepanocitose/> (Acesso em 16 de julho de 2023).

<sup>23</sup> *ibid.*,2.

<sup>24</sup> *Ibid.*,10.

<sup>25</sup> *Ibid.*, 1.

Portugal, foi atualizado o folheto informativo disponibilizado aos pais nos serviços de saúde e reforçada a colaboração com várias associações de doentes<sup>26,27,28</sup>.

No sentido de responder ao desafio de um conhecimento limitado por parte dos pais, que são os responsáveis pela decisão da realização do rastreio aos seus filhos, foi possível identificar diversas estratégias que já demonstraram resultados positivos na sua capacitação para uma tomada de decisão mais consciente, destas destacamos apenas algumas, como:

- Perceber o teste como relevante e não apenas como mais um procedimento de rotina. Realçar o seu carácter não obrigatório<sup>29,30</sup>;
- Redesenhar os modelos de informação/comunicação e a necessidade de conceber padrões europeus em relação à informação partilhada com os pais<sup>31,32</sup>;
- Envolver, sempre que possível, ambos os pais na tomada de decisão<sup>33</sup>;
- Informar os pais durante o 3º trimestre da gravidez, repetir informação antes da colheita da amostra<sup>34,35,36</sup>
- Envolver os pais na criação de material informativo e identificação das fontes preferenciais de informação<sup>37</sup>;
- A progressiva complexidade do rastreio e a necessidade de contribuir para a diminuição da ansiedade e sofrimento emocional dos pais aumenta a pertinência de se incluir no plano de cuidados também informação sobre o carácter confidencial, a forma de aceder aos resultados e a probabilidade de resultados positivos ou mesmo falsos positivos<sup>38,39</sup>.

## Conclusões

---

<sup>26</sup> Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, <https://www.diagnosticoprecoce.org/index.htm>

<sup>27</sup> Instituto Nacional de saúde Dr. Ricardo Jorge - INSA. "40 anos do Teste do Pezinho (2019)." <https://www.sns.gov.pt/noticias/2019/05/14/insa-40-do-teste-do-pezinho/> (Acesso em 16 de julho de 2023).

<sup>28</sup> Ibid., 1.

<sup>29</sup> Ibid., 12.

<sup>30</sup> Ibid., 7.

<sup>31</sup> Ibid., 12.

<sup>32</sup> Ulph, Fiona et al. "Consent for newborn screening: screening professionals' and parents' views." *Public Health* 178 (2020): 151-158.

<sup>33</sup> Ibid., 156.

<sup>34</sup> Jeffrey Botkin et al., "Prenatal education of parents about newborn screening and residual dried blood spots a randomized clinical trial". *JAMA Pediatrics*, 170, (2016): 543–549.

<sup>35</sup> Ibid., 12.

<sup>36</sup> Ibid., 7.

<sup>37</sup> Ibid., 13.

<sup>38</sup> Ibid., 12.

<sup>39</sup> Ibid., 7.

O rastreio neonatal é um exemplo muito particular na história recente da ciência. O PNRN está integrado no Plano Nacional de Saúde, representando um exemplo de sucesso da saúde pública. O rastreio neonatal acompanha o desenvolvimento científico e tecnológico, associado não só às técnicas de diagnóstico, mas também às possibilidades de controlo/tratamento das doenças. Neste sentido, tem um enorme potencial para o futuro diagnóstico precoce de outras condições patológicas, cujas consequências são significativas para a saúde da população, à semelhança do que já acontece com as doenças atualmente rastreadas.

Um dos mais importantes desafios para a prática da enfermagem passa por implementar as melhores estratégias para a capacitação dos pais, no sentido de contribuir para uma consciente parceria de cuidados ao recém nascido. Qualquer que seja a estratégia existe um denominador comum – facilitar o acesso a uma informação certa, no momento certo. Por fim, considera-se que introduzir a componente histórica ligada ao rastreio neonatal, quando se ensina este procedimento, permite transmitir de forma mais evidente a sua relevância e por consequência, espera-se que venha a contribuir, na prática clínica, para melhorar a comunicação aos pais.

Sobre a Autora

**Anabela Figueiredo**

[afigueired@utad.pt](mailto:afigueired@utad.pt)

**Maria do Carmo Sousa**

[carmosousa@utad.pt](mailto:carmosousa@utad.pt)

**Maria José Santos**

[mjsantos@utad.pt](mailto:mjsantos@utad.pt)