



ARTIGO ORIGINAL

## Evaluation of a neonatal screening program for sickle-cell disease<sup>☆,☆☆</sup>



Rodrigo Eller<sup>a,\*</sup> e Denise Bousfield da Silva<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC), Florianópolis, SC, Brasil

<sup>b</sup> Departamento de Pediatria, Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC), Florianópolis, SC, Brasil

Recebido em 14 de junho de 2015; aceito em 21 de outubro de 2015

### KEYWORDS

Sickle cell disease;  
Neonatal screening;  
Santa Catarina State

### Abstract

**Objective:** Evaluate the Neonatal Screening Program of the Health Secretariat of the State of Santa Catarina for sickle-cell disease, from January 2003 to December 2012, regarding program coverage and disease frequency.

**Methods:** Descriptive, observational, cross-sectional study with retrospective data collection. The variables analyzed were: number of live births in the State of Santa Catarina; number of screened children; number of children diagnosed with sickle-cell trait and sickle-cell disease; type of sickle-cell disease diagnosed; age at the time of sample collection, ethnicity/skin color, gender, and origin of children with sickle-cell disease. Descriptive measures and frequency tables were used for data analysis.

**Results:** During the study period, there were 848,833 live births and 730,412 samples were screened by the program, resulting in a coverage of 86.0%. There were 6173 samples positive for sickle-cell trait and 39 for sickle-cell disease. Among children with sickle-cell disease, the median age at the time of sample collection was 6 days. Regarding the ethnicity/skin color, 25 (64.1%) children were white, seven were black, and seven others were not specified. The Midwest and the Highland (Planalto Serrano) of Santa Catarina were the regions with the highest incidence of sickle-cell disease.

**Conclusion:** Coverage by the Neonatal Screening Program of Santa Catarina is good, but did not demonstrate an improvement trend over the years. The frequency of sickle-cell disease is low and lower than in the North, Northeast, and Midwest regions. The median age in days at the time of collection is older than the age recommended by the Ministry of Health.

© 2016 Sociedade Brasileira de Pediatria. Published by Elsevier Editora Ltda. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

DOI se refere ao artigo:

<http://dx.doi.org/10.1016/j.jpmed.2015.10.002>

<sup>☆</sup> Como citar este artigo: Eller R, Silva DB. Evaluation of a neonatal screening program for sickle-cell disease. J Pediatr (Rio J). 2016;92:409–13.

<sup>☆☆</sup> Artigo vinculado ao Hospital Infantil Joana de Gusmão, Florianópolis, SC, Brasil.

\* Autor para correspondência.

E-mail: [rodrigoellersr@gmail.com](mailto:rodrigoellersr@gmail.com) (R. Eller).

**PALAVRAS-CHAVE**

Doença falciforme;  
Triagem neonatal;  
Estado de Santa  
Catarina

**Avaliação de um programa de triagem neonatal para doença falciforme****Resumo**

*Objetivo:* Avaliar o Programa de Triagem Neonatal da Secretaria de Saúde do Estado de Santa Catarina (PTN-SES/SC) para doença falciforme de janeiro de 2003 a dezembro de 2012, em relação à sua cobertura e à frequência da doença.

*Métodos:* Estudo descritivo, observacional e transversal com coleta retrospectiva dos dados. As variáveis analisadas foram: número de nascidos-vivos no Estado de Santa Catarina; número de crianças triadas; número de crianças diagnosticadas com traço e doença falciforme (DF); tipo de DF diagnosticada; idade da coleta, cor/etnia, sexo e procedência das crianças com DF. Foram usadas as medidas descritivas e as tabelas de frequência para análise dos dados.

*Resultados:* No período estudado, houve 848.833 nascidos vivos e 730.412 amostras triadas pelo programa, que geraram cobertura de 86%. Das amostras triadas, foram encontradas 6.173 crianças com traço falciforme e 39 com DF. Entre as crianças com DF, a mediana da idade em dias na data da coleta foi de 6. Das 39 crianças doentes, 25 (64,1%) eram da cor/etnia branca, sete da negra e sete de outra cor/etnia. As regiões do Planalto Serrano e do Meio-Oeste de Santa Catarina foram as regiões com maior incidência de DF.

*Conclusões:* A cobertura do PTN-SES/SC é boa, contudo não apresentou tendência de melhoria ao longo dos anos. A frequência da DF é baixa e menor do que nas regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste. A mediana da idade em dias no momento da coleta está acima do preconizado pelo Ministério da Saúde.

© 2016 Sociedade Brasileira de Pediatria. Publicado por Elsevier Editora Ltda. Este é um artigo Open Access sob uma licença CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

**Introdução**

A doença falciforme (DF) representa um grupo de enfermidades hematológicas hereditárias autossômico-recessivas, que inclui diversos genótipos, nos quais há predomínio da hemoglobina S (Hb S).<sup>1-3</sup> A presença dessa hemoglobina anormal é responsável pelas principais manifestações clínicas da doença, as quais decorrem dos fenômenos vaso-oclusivos e das disfunções isquêmicas crônicas.<sup>4</sup>

A distribuição da doença falciforme é heterogênea, é mais frequente entre negros e pardos. Segundo dados do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE) de 2009, no Brasil negros e pardos representaram 6,9% e 44,2% da população, respectivamente, o que reflete a heterogeneidade da doença falciforme no país.<sup>5</sup>

Em junho de 2001, por meio da Portaria do Ministério da Saúde nº 822, ocorreu ampliação das doenças triadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal já existente (fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito), incluindo a detecção de doenças falciformes e outras hemoglobinopatias, além da fibrose cística.<sup>6</sup> O diagnóstico da DF é feito laboratorialmente pela detecção da Hb S e de sua associação com frações quantitativas de outras hemoglobinas.

O programa de triagem neonatal, aliado aos cuidados multiprofissionais, permitiu reduzir significativamente a morbidade e a mortalidade decorrentes da doença, como mostram estudos em outros países.<sup>6</sup>

O objetivo desse trabalho é avaliar o Programa de Triagem Neonatal da Secretaria da Saúde do Estado de Santa Catarina (PTN-SES/SC) para DF e outras hemoglobinopatias em relação à sua cobertura e às incidências da doença e do traço falciformes de janeiro de 2003 a dezembro de 2012.

**Métodos**

Estudo descritivo, observacional e transversal aprovado pelo Comitê de Ética do Hospital Infantil Joana de Gusmão sob o parecer 029/2013.

As variáveis analisadas foram obtidas retrospectivamente de um banco de dados no Laboratório Central (Lacen) da Secretaria de Estado da Saúde e do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc). Os dados coletados foram referentes a janeiro de 2003 a dezembro de 2012.

As variáveis analisadas incluíram: número de crianças nascidas vivas no Estado de Santa Catarina; número de crianças triadas pelo PTN-SES/SC para DF e outras hemoglobinopatias; número de crianças diagnosticadas com traço e doença falciformes pelo PTN-SES/SC; tipo de doença falciforme diagnosticada pelo referido programa; diagnóstico final das crianças cujas primeiras amostras foram inconclusivas; idade na coleta, cor/etnia, sexo e procedência das crianças com DF, de acordo com as macrorregiões de Santa Catarina.<sup>7</sup>

Em relação à variável cor da pele, foi usado o critério definido pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE).<sup>5</sup> A informação dessa variável foi obtida da ficha preenchida pela enfermagem no momento da coleta da amostra sanguínea.

A coleta da amostra de sangue foi feita pela equipe de enfermagem em hospitais, maternidades ou postos de saúde dos municípios de Santa Catarina. Essa amostra, obtida do calcanhar da criança e depositada em papel-filtro, foi posteriormente enviada ao Lacen para análise.

O método adotado para testar as amostras de sangue foi a cromatografia líquida de alta resolução associada à

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4154236>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4154236>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)