

# ESTUDO DE CASO ASSOCIADO À ACIDÚRIA ORGÂNICA DIFICULDADE DE DIAGNÓSTICOS E CUIDADOS DE ENFERMAGEM RELACIONADOS À PATOLOGIA

SILVESTRO, Caroline<sup>1</sup>  
RAMALHO, Núbia Carolina Gonçalves<sup>2</sup>  
TASCA, Ariana Cristina<sup>3</sup>

## RESUMO

**Introdução:** A acidúria glutárica (GA-1) é um distúrbio metabólico hereditário raro. De forma geral, o portador de GA-1 não possui a enzima glutaril-CoA desidrogenase (GDHC). **Objetivo:** Determinar de que forma a equipe de enfermagem e a equipe multidisciplinar atuam frente ao diagnóstico precoce de acidúria glutárica e como a assistência e as orientações são oferecidas à família, visando a melhora da qualidade de vida da criança. **Metodologia:** Este trabalho se deu por meio de um estudo de caso, de cunho exploratório-descritivo, tendo como base a pesquisa de campo por meio da aplicação de um questionário estruturado para a equipe multiprofissional de saúde e para a responsável da menor que possui a patologia, residente no Município de Cascavel-PR. **Resultado:** Com o estudo, pôde-se observar que o enfermeiro e os pediatras entrevistados apresentaram conhecimento superficial sobre a triagem neonatal e alguns conhecimentos e atitudes equivocados relacionados à realização do Teste do Pezinho ofertado pelo SUS e o teste do Pezinho Ampliado. **Conclusão:** Acredita-se no papel social deste estudo, uma vez que a identificação do conhecimento e atitudes dos profissionais de enfermagem em relação ao Teste do Pezinho ampliado poderão contribuir para melhorar a qualidade da assistência em saúde prestada à criança por meio da identificação dos sinais e sintomas que a Patologia apresenta.

**PALAVRAS-CHAVE:** Acidúria glutárica tipo 1, erros inatos do metabolismo, teste do pezinho ampliado, tratamento nutricional.

## CASE STUDY ASSOCIATED WITH ORGANIC ACIDURIA DIFFICULTY IN DIAGNOSES AND NURSING CARE RELATED TO PATHOLOGY.

## ABSTRACT

**Introduction:** glutaric aciduria (GA-1) is a rare inherited metabolic disorder. In general, the carrier of GA-1 does not have the enzyme glutaryl-CoA dehydrogenase (GDHC). **Objective:** To determine how the nursing team and the multidisciplinary team act in face of the early diagnosis of glutaric aciduria and how assistance and guidance are offered to the family, aiming at improving the child's quality of life. **Methodology:** This work was carried out through a case study, of an exploratory-descriptive nature, based on field research through the application of a structured questionnaire for the multi-professional health team and for the person in charge of the minor who has the pathology, residing in Cascavel-PR. **Result:** With the study, it was observed that the nurses and pediatricians interviewed presented superficial knowledge about neonatal screening and some mistaken knowledge and attitudes related to the blood spot test offered by SUS and the Expanded blood spot test. **Conclusion:** It is believed in the social role of this study, since the identification of knowledge and attitudes of nursing professionals in relation to the Expanded blood spot test may contribute to improving the quality of health care provided to the child through the identification of signs and symptoms that the pathology presents.

**KEYWORDS:** Glutaric aciduria type 1, inborn errors of metabolism, Expanded blood spot test, nutritional treatment.

## 1. INTRODUÇÃO

Acidúria Glutárica (GA-1) é um distúrbio metabólico hereditário raro. De forma geral, o portador de GA-1 não possui a enzima Glutaril-CoA desidrogenase (GDHC) que metaboliza os

<sup>1</sup> Graduanda de Enfermagem pelo Centro Universitário Assis Gurgacz. E-mail: [caroline.cvl@hotmail.com](mailto:caroline.cvl@hotmail.com)

<sup>2</sup> Graduanda de Enfermagem pelo Centro Universitário Assis Gurgacz. E-mail: [nubiacarolina23@outlook.com](mailto:nubiacarolina23@outlook.com)

<sup>3</sup> Docente do Colegiado de Enfermagem, Especialista em Obstetrícia, do Centro Universitário Assis Gurgacz. E-mail: [arianac\\_tasca@hotmail.com](mailto:arianac_tasca@hotmail.com)

aminoácidos lisina, hidroxilisina e triptofano resultando em alta concentração de neurotóxicos ácidos glutáricos. Esses produtos acumulam e causam danos a uma área do cérebro na região dos gânglios da base que regula o movimento (OLIVEIRA, 2008).

Na maioria dos casos, o diagnóstico do GA-1 é realizado tardiamente, acarretando uma série de sequelas ao paciente, que poderiam ser evitadas por meio do teste do pezinho super ampliado. Em decorrência disso, é importante salientar que o sistema único de saúde (SUS) fornece somente o teste do pezinho básico, o qual faz análise diagnóstica de 6 síndromes/patologias, não estando inclusa a Acidúria glutárica (AG). Sabe-se que o diagnóstico neonatal e início do tratamento da patologia em questão resultariam em maiores chances de uma melhora do quadro e início do tratamento precoce (LOBO, 2012).

A principal motivação para sustentar o tema do estudo de caso reside na conscientização da equipe multiprofissional da saúde em relação a doenças de erros inatos no metabolismo, ou seja, doenças raras que prejudicam a qualidade de vida do paciente.

A grande dificuldade é a inexistência de profissionais capacitados para fazer o diagnóstico clínico e o fato de o SUS não incluir no seu rol de procedimentos os testes genéticos necessários para confirmar o diagnóstico.

Estima-se que as crianças portadoras de AG levem em média de dois a quatro anos avaliados e analisados pelos serviços de saúde e por profissionais de várias especialidades até que sejam diagnosticados.

Dada à complexidade do tema e os inúmeros desafios que o portador de GA-1 enfrenta, é importante que a implementação de uma política nacional para doenças raras ocorra de maneira progressiva.

## **2. REFERENCIAL TEÓRICO**

A AG-1 é uma das mais frequentes desordens do metabolismo dos ácidos orgânicos (KOLBER *et al*, 2000), então Hoffman (1994) explica porque a AG-1 se enquadra no grupo das acidemias orgânicas cerebrais, pois os sintomas são exclusivamente neurológicos.

Heringer *et al* (2010) apontam que a sequela neurológica característica dessas crises é a lesão estriada bilateral aguda e posteriormente um complexo distúrbio do movimento. A distonia é o sintoma extrapiramidal dominante, geralmente sobreposto à hipotonia axial.

Scriver (2001) afirma a incidência estimada da doença, sendo de 1/30.000 nascidos vivos, porém Giovannetti (2004) cita que muitos pacientes permanecem sem diagnóstico pela dificuldade de confirmação laboratorial dessa doença e que há poucos estudos disponíveis sobre a incidência da

acidúria glutárica tipo I, o que poderia ser explicado por normalmente não ser incluída nos programas de triagem neonatal.

Os pacientes com AG-I apresentam sinais e sintomas predominantemente neurológicos, como convulsão, discinesia e distonia. Porém, as manifestações clínicas podem variar entre os pacientes afetados.

Nos primeiros meses de vida, os sinais da doença são inespecíficos, incluindo hipotonia, irritabilidade e macrocefalia, sendo que a maioria dos pacientes não apresenta manifestações clínicas iniciais além da macrocefalia (HEDLUND; LONGO; PASQUALI, 2006).

Dentre esses sintomas específicos observa-se progressiva distonia e discinética, disfunção na fala, comprometimento motor e também vários graus de deficiência intelectual e problemas comportamentais (NAUGHTEN *et al*, 2004; PATIL *et al*, 2004; BROWN *et al*, 2015).

Esta situação é decorrente da deficiência da enzima glutaril-coenzima A (CoA) desidrogenase (GCDH), que atua no catabolismo dos aminoácidos triptofano, lisina e hidroxil-lisina (GOODMAN; FRERMAN, 2001).

Esse bloqueio metabólico retém glutaril-CoA e glutaconil-CoA nas mitocôndrias, que são as organelas responsáveis pela produção de energia das células. Conforme observado por STRAUSS *et al* em 2003, os metabólitos patológicos como o ácido glutárico e 3-HGA podem ser detectados no sangue e urina conjugados à carnitina e glicina.

A AG-1 é uma das mais frequentes desordens do metabolismo dos ácidos orgânicos (KOLBER *et al*, 2000).

É uma doença hereditária do metabolismo, de transmissão autossômica recessiva. A localização do gene responsável pela codificação da enzima se encontra definida: Conhecem-se mais de 150 mutações no gene, sendo a mais prevalente a R402W, com uma prevalência de 15 a 40% na população europeia (MORTON *et al*, 1991).

Conforme citado acima, ainda na maioria dos casos, os doentes são heterozigotos compostos. Estão descritas mutações específicas relacionadas com baixas excreções urinárias de ácido glutárico, sendo de esperar uma boa correlação entre o genótipo e o fenótipo bioquímico. Todavia, a mesma correlação já não se verifica entre o genótipo e a severidade dos sintomas clínicos.

A prevalência mundial, recentemente anunciada, é de 1:106900. Deve-se realçar que em determinadas comunidades étnicas a prevalência é bastante superior: 1:300-400 (LINDNER *et al*, 2004; BONEH *et al*, 2008).

A acidúria glutárica tipo 1 (AGI) foi descrita pela primeira vez em 1975, caracterizada como um distúrbio do metabolismo da lisina, hidroxilisina e triptofano causado pela deficiência da glutaril-CoA. A Desidrogenase 1 é observada já na infância, de modo súbito, por distúrbios do movimento

com caráter extrapiramidal, podendo causar deterioração neurológica e crises convulsivas, geralmente está associado à macrocrania (CASELLA *et al*, 1998).

Esta esterificação resulta na diminuição das concentrações de carnitina no plasma e na urina, com excreção urinária de glutaril carnitina e uma alteração da reabsorção da carnitina-L. Este déficit secundário de carnitina constitui a causa principal da maioria das crises metabólicas, caracterizadas principalmente por hipoglicemia severa, acidose metabólica e sintomas característicos de síndrome de Reye (HOFFMANN; ZSCHOCKE, 1999; WAJNER *et al*, 2004; GOODMAN, 2004;)

Conforme Goodman e Frerman (1997), o perfil bioquímico da AG I na cromatografia de ácidos orgânicos apresenta, classicamente, grandes quantidades de ácido Glutárico (mais de 22 mg/mg de creatinina, sendo a excreção normal de menos de 15 microgramas/mg de creatinina), aumento mais discreto de ácido 3 hidróxi-glutárico (mais De 0,7 mg/mg de creatinina), e ocasionalmente a presença de ácido glutacônico, que pode ser mais proeminente, excedendo inclusive a do ácido 3 hidróxi-glutárico (HGA), em vigência de cetose.

O diagnóstico bioquímico é inicialmente feito com base no aumento de ácido glutárico e 3-HGA na urina e posteriormente confirmado pela deficiência de Glutaril-CoA desidrogenase em cultura de leucócitos e/ou fibroblastos, ou pela análise Molecular.

De acordo com Pierci *et al* (2019), a triagem neonatal permitiu o diagnóstico precoce da acidúria glutárica tipo 1, com a possibilidade de melhorar os resultados neurológicos nas crianças afetadas. Porém Kolker *et al* (2011) relatam que o diagnóstico clínico precoce é dificultado pela falta de sinais e sintomas característicos ou mesmo patognomônicos antes de uma crise encefalopática.

A triagem neonatal (TN) é um dos vários programas de triagem populacional existentes. Atualmente, é empregada tanto para o diagnóstico precoce (no período neonatal, ou seja, entre 0 a 28 dias de vida) tanto de doenças genéticas – geralmente erros inatos do metabolismo – quanto de doenças infecciosas (AMORIM; SOUZA, 2005).

Segundo Silva e Lacerda (2003), a enfermagem atua na divulgação, informação, sensibilização, orientação e fiscalização do teste do pezinho. É de fundamental importância a sua participação no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) devido à sua interação com a clientela alvo: a mãe e o recém-nato. Desde o pré-natal, nas Unidades Básicas de Saúde (UBSs), é esse profissional que deverá orientar a gestante sobre os aspectos relacionados à importância da realização do Teste do Pezinho, bem como todos os detalhes inerentes à coleta dele.

Rocha *et al* (2011) referem que o pré-natal tem contribuído de forma notável para a saúde pública, diminuindo o risco de complicações tanto no pré-parto quanto no pós-parto, por meio de consultas periódicas com enfermeiros. As consultas de enfermagem são baseadas nos conceitos de

prevenção, promoção e vigilância da saúde, que visam garantir o bem-estar e melhor qualidade de vida para as gestantes.

Andreucci (2011) relata que as consultas do pré-natal devem acontecer no início da gestação, pois se não houver a sequência necessária para a avaliação fetal, o desenvolvimento será prejudicado, além disto não serão detectadas precocemente doenças ou neste caso algum erro inato do metabolismo.

Destarte, é direito da mulher ter assistência de qualidade, devido ao fato de o pré-natal promover a manutenção do bem-estar físico e emocional ao longo da gestação, sendo um período para a gestante sanar dúvidas, adquirir conhecimentos, receber orientações e informações sobre a evolução da gravidez e do trabalho de parto (BRASIL, 2000).

Para tanto, determina-se que o cuidado com a saúde do recém-nascido tem importância fundamental para a redução da mortalidade infantil, ainda elevada no Brasil, assim como a promoção de melhor qualidade de vida e a diminuição das desigualdades em saúde. Além disso, ainda considera-se que é neste período que se concentram riscos, portanto há necessidade de cuidados especiais, com atuação oportuna, integral e qualificada de proteção social e de saúde, direitos reconhecidos pelo Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA, artigo 227, Lei 8069/90), (BRASIL, 2012).

De acordo com Vasconcellos (2008), o registro em saúde teve seu início na prática clínica, na qual os profissionais de saúde identificaram a necessidade de recorrer à história clínica e evolutiva para acompanhamento dos doentes.

Além desses fins, Kluck *et al* (2014) definem que o prontuário é também um suporte para a área administrativa do hospital, em seus aspectos financeiros e legais, alegando que seus registros são, cada vez mais, considerados documentos essenciais para a elucidação de questões jurídicas e éticas envolvendo pacientes, serviços de saúde e seus profissionais.

### **3. METODOLOGIA**

Trata-se de um estudo de pesquisa de campo, de caráter exploratório-descritiva de cunho qualitativo, realizada no mês de setembro do ano de 2020, em um hospital-escola do Município de Cascavel, Paraná, Brasil.

A primeira etapa deste trabalho se deu por meio da pesquisa de campo, no respectivo hospital, sendo aplicado um questionário estruturado contendo 4 questões abertas, para a equipe multiprofissional de saúde composta por 5 profissionais, sendo 1 enfermeiro e 4 pediatras, assim a pesquisa de campo é caracterizada por ser

[...] utilizada com o objetivo de conseguir informações e/ou conhecimentos acerca de um problema, para o qual se procura uma resposta, ou de uma hipótese, que se queira comprovar, ou, ainda, de descobrir novos fenômenos ou as relações entre eles. (LAKATOS; MARCONI, 2010, p. 23).

Convém lembrar que a identidade dos participantes fora preservada, sendo identificados como P1-profissional 1, (um), P2- Profissional 2, (dois), P3- Profissional 3, (três), Responsável (R) e assim sucessivamente.

Neste sentido, a pesquisa englobou dois grupos de participantes a fim de explorar a perspectiva de cada um deles, analisando o contexto em que estão inseridos. Deste modo, a pesquisa exploratória é conceituada pela “ênfase dada à descoberta de práticas ou diretrizes que precisam modificar-se e na elaboração de alternativas que possam ser substituídas” (OLIVEIRA, 1999, p. 17).

Utilizou-se um questionário autoaplicável composto por 4 questões abertas para os profissionais de saúde do hospital no mês de setembro. A coleta com esses profissionais teve como finalidade levantar dados para avaliar os conhecimentos dos mesmos relacionados à acidúria glutárica, como o entendimento da patologia, identificação de sinais e sintomas, conhecimento em relação ao teste do pezinho ampliado, quantas e quais doenças são identificadas, como é ofertado o teste e também questionado se os profissionais já haviam prestado assistência à criança com AG.

A segunda etapa da pesquisa aconteceu por meio da aplicação de um questionário com 9 questões à responsável (mãe) de uma criança portadora de acidúria glutárica, residente no Município de Cascavel-PR, referente ao diagnóstico da patologia, os sinais e sintomas iniciais que apresentou, realização do teste do pezinho ampliado, diagnóstico tardio, dentre outros.

Seguiram-se todos os preceitos e requisitos éticos recomendados, mantendo o anonimato das participantes e divulgando somente os dados adquiridos. A participação dos sujeitos foi aceita mediante a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), havendo por meio da pesquisa o parecer favorável, conforme preconiza a Resolução 466/2012, do Conselho Nacional de Saúde (CNS), que regulamenta a pesquisa com seres humanos no Brasil. Convém lembrar que todos os participantes da pesquisa acordaram por meio da assinatura do TCLE.

A pesquisa foi encaminhada ao Comitê de Ética em Pesquisa do Centro Universitário Fundação Assis Gurgacz e somente teve início após a sua aprovação, no dia 24 de Junho de 2020, que tem como número de parecer 4.252.827 e CAAE 35684520.8.0000.5219

#### **4. ANÁLISES E DISCUSSÃO DOS RESULTADOS**

Após a aplicação do questionário à equipe de profissionais do hospital, foi realizada a leitura detalhada de todos os questionários, sendo selecionadas as respostas de 1 enfermeiro e de 4 pediatras para a utilização dos dados da pesquisa.

Os resultados mostram que apenas 1 dos 5 profissionais participantes compreendem o que é a acidúria glutárica e como esta doença age no organismo, assim descrevendo este processo como:

P1: *“Distúrbio do metabolismo da lisina, causado pela deficiência da glutaril- CoA”*.

Deste modo, a acidúria glutárica pode ser definida como um distúrbio metabólico hereditário raro. De forma geral, o portador de GA-1 não possui a enzima Glutaril-CoA desidrogenase (GDHC) (OLIVEIRA, 2008).

Além disso, quando questionados sobre o conhecimento em relação ao teste do pezinho ofertado pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e quais as doenças detectadas, 3 profissionais responderam que já haviam estudado sobre o teste, porém não determinaram quais são as doenças identificadas.

Contudo um dos entrevistados respondeu da seguinte maneira:

P2: *“Pode detectar 6 doenças: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme, fibrose cística, deficiência de biotinidase e hiperplasia adrenal congênita”*.

Nota-se que a equipe de enfermagem, mesmo atuando no setor de pediatria do respectivo hospital, não souberam responder quais doenças são detectadas no teste ofertado pelo SUS.

No entanto, por meio da Portaria GM/MS n.º 822 em 6 de junho de 2001, foi criado no Brasil, pelo Ministério da Saúde, o (PNTN), mais conhecido como "teste do pezinho", com o objetivo de ampliar o número de patologias triadas, tais como, fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita, deficiência de biotinidase (BRASIL, 2016).

Esta Triagem Neonatal foi incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS) na década de 1990 (Portaria GM n.º 22, de 15 de janeiro de 1992) e se expandiu para todo o território nacional como uma obrigatoriedade: a realização do Teste do Pezinho (TP) passou a ser realizada em todos os recém-nascidos (MENEZES *et al*, 2016).

Assim como quando questionado em relação ao conhecimento da acidúria glutárica, relataram não ter escutado falar, ou nenhum conhecimento sobre a patologia, seja em âmbito hospitalar ou de estudo. Diante disto, quando questionados se já cuidaram de pacientes com esta patologia a resposta foi a mesma para todos:

P1, P2, P3, P4, P5: *“Não.”*

Para que ocorra uma maior efetividade no aprendizado e orientação das gestantes durante o período de pré-natal, é necessário que os profissionais de saúde estejam preparados e atualizados para

abordarem as famílias de crianças que nascem com essa patologia. Portanto, a falta de clareza das informações ofertadas às puérperas pode acarretar sentimentos como insegurança, medo, ansiedade e consequentemente dificuldade em assimilar o quanto a triagem neonatal é de suma importância para a vida e desenvolvimento da criança, sendo direito da mesma, garantido por portaria em todo o Território Nacional (OLIVEIRA, 2008).

A segunda etapa da pesquisa aconteceu por meio de um estudo de caso de uma menina de 3 anos, a qual nasceu de parto cesárea, pré-termo e que foi diagnosticada com AG na infância. A mãe relata que o primeiro sintoma apresentado ao nascer foi o seguinte:

*“Uma cardiopatia (cansaço e dificuldade para respirar)” (R).*

A forma de apresentação da doença se traduz normalmente numa crise encefalopática aguda na sequência de uma intercorrência respiratória ou gastrointestinal, acompanhada de febre e desidratação.

Já os sinais e sintomas de déficit de crescimento, vômitos crônicos e cardiopatia, são mais comuns na fase tardia da doença.

Ao ser questionada sobre quanto tempo levou para chegar ao diagnóstico concreto e em sua opinião se os profissionais da equipe multidisciplinar, como os enfermeiros, médicos, nutricionistas e outros, estão preparados para o acompanhamento do diagnóstico, acompanhar e tratar o paciente de maneira precisa e precoce ela relata que:

*“Levamos uns dois anos, no caso de nossa filha, acho que os profissionais acima citados não estejam preparados para diagnosticar, acompanhar e tratar de maneira precisa e precoce, talvez por ser uma doença pouco conhecida”.* (R).

Ainda, nota-se que a equipe não tem conhecimento sobre o que é a doença e como ela deve ser tratada quando questionada se obteve alguma explicação sobre a patologia, e quais as recomendações da equipe multidisciplinar após o diagnóstico, ela descreve como:

*“Sim, porém acho que a maioria da equipe não tem o conhecimento necessário, por isso a demora em se conseguir uma informação precisa de dieta hipoproteica, restrição de lisina e triptofano e após muita estimulação, foi percebida uma leve melhora na parte do desenvolvimento motor dela”.* (R).

A abordagem clássica do tratamento nutricional consiste na implementação de uma dieta hipoproteica restrita em lisina e suplementada em carnitina e numa mistura de aminoácidos específica. A suplementação nos restantes aminoácidos é feita por meio de fórmulas líquidas ou em pó, adequadas às várias fases do crescimento. O tratamento tem como objetivo reduzir a produção de ácidos orgânicos tóxicos, por meio da restrição do aporte de lisina e triptofano (SOCIEDADE PORTUGUESA DE PEDIATRIA, 2007).



Quando questionada sobre assistência prestada para a portadora da AG-1, desde então fornecida pela rede SUS, a responsável citou que:

*“Não, foi solicitado pelos médicos a vacina palivizumabe, a qual foi negada pelo SUS, assim como alguns exames solicitados, os quais também foram negados”.(R).*

De acordo com a Sociedade Brasileira de Imunizações (2020), a *Palivizumabe* não é uma vacina, mas sim uma imunoglobulina, conhecido como “anticorpo pronto”, que induz imunização passiva específica contra o vírus sincicial respiratório (VSR). Ainda, refere que são aplicadas doses mensais de 15 mg/kg de peso, por cinco meses, durante o período de maior circulação do vírus (depende da região do país).

Contudo, conforme a Sociedade Brasileira de Imunologia (2020), o Ministério da Saúde (MS) disponibiliza gratuitamente para prematuros de até 28 semanas gestacionais, no primeiro ano de vida e para bebês com displasia bronco pulmonar ou cardiopatia congênita, independentemente de idade gestacional ao nascer, até o segundo ano de vida. Portanto, desde o ano de 2018, a Agência Nacional de Saúde (ANS), incluiu a aplicação de *palivizumabe* entre os procedimentos que devem ser fornecidos ou reembolsados pelos planos de saúde, nas mesmas situações citadas acima.

A responsável ainda relata, quando questionada sobre o papel do enfermeiro no processo do diagnóstico e tratamento da portadora da AG-1, que:

*“No caso da minha filha, acho que poucos foram os enfermeiros com conhecimento sobre a AG-1. Acho que seria muito útil o conhecimento deles sobre a AG-1” (R).*

Contudo, faz-se necessário salientar que, dentre os exames de triagem neonatal, o teste do pezinho é um dos mais importantes, que deve ser realizado nos primeiros dias de vida do recém-nascido, sendo direito do mesmo e dever da instituição fornecer gratuitamente. Cabe ao profissional enfermeiro e sua equipe, realizar a coleta adequada e orientar a família quanto a existência do teste do pezinho ampliado.

## **5. CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Diante da temática abordada, é visto que a falta de conhecimento de profissionais atuantes no setor da pediatria em relação a acidúria glutárica e sobre a importância da realização do teste do pezinho ampliado podem gerar consequências sérias aos pacientes, tendo em vista que para prevenir danos irreversíveis é importante que o diagnóstico seja precoce e que o tratamento com dieta ou medicamentos indicados por um profissional de saúde qualificado seja iniciado o quanto antes.

Foi observado que os profissionais entrevistados apresentam conhecimento superficial sobre a triagem neonatal ofertada pelo SUS e o Teste do Pezinho Ampliado, ainda que parte dos profissionais tenha recebido algum tipo de qualificação durante o período de graduação/especialização.

Em vista disto, convém lembrar que o SUS não oferece o teste do pezinho ampliado e muitos profissionais não orientam a importância de realizar este exame por falta do conhecimento, na maioria das vezes, deixando assim os pais por muitas vezes sem saberem o diagnóstico de seus filhos.

Acredita-se no papel social deste estudo, uma vez que a identificação do conhecimento e atitudes dos profissionais de enfermagem em relação ao teste do pezinho ampliado poderá contribuir para melhorar a qualidade da assistência em saúde prestada à criança e o conhecimento dessa patologia, que acomete muitas crianças pelo Brasil e no mundo.

## REFERÊNCIAS

BRASIL, Ministério da saúde. **Manual de norma técnica: triagem neonatal biológica**. Brasília, DF, 2016. Disponível em: [http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem\\_neonatal\\_biologica\\_manual\\_tecnico.pdf](http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf).

BJUGSTAD, Kimberly B. A idade de início dos sintomas prediz a gravidade do comprometimento motor e o resultado clínico da acidúria glutárica tipo 1. **The Journal of Pediatrics**, volume 137, issue 5, p681-686, 01 de novembro de 2000.

CARRILLO-CARRASCO N.; VENDITTI C.; Propionic Acidemia. 2012. In: **Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJH, et al GeneReviews**. Seattle: University of Washington, Seattle; 1993- 2015.1-34.

DRES, Ana Barreiro *et al*. Aciduria glutárica tipo I: Descripción del primer caso clínico nacional. 20: 221-227, **Rev Med Uruguay** 2004;

GREENBERG, C.R.: Outcome of the First 3-Years of a DNA-Based Neonatal Screening Program for Glutaric Acidemia Type I in Manitoba and Northwestern Ontario, Canada. **Molecular Genetics and Metabolism**, 75, 70-78, 2002.

JINHERIT, Metab Dis. Diagnóstico e manejo da acidúria glutárica tipo I - **recomendações revisadas**. Março de 2011.

LAKATOS, E. M.; MARCONI, M. A. **Fundamentos de Metodologia científica**. 7. ed. São Paulo: Atlas, 2010.

LOBO, Alzira Helena Gomes., et. al., Atenção à Saúde do Recém-Nascido, **Biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da Saúde**, 2012

MD, Nikolas Boy., Triagem neonatal: uma intervenção de mudança de doença para aciduria glutarica tipo 1, **Ann of Neurology**, Maio de 2018.

OLIVEIRA, J. G.; SANDRINI, D.; COSTA, D. C.; SERRADILHA, A. F. Z.; PARRO, M. C. Triagem neonatal ou Teste do Pezinho: conhecimento, orientações e importância para a saúde do recém-nascido. **CuidArte, Enfermagem**. v. 2, n. 1, p. 71-76, 2008.

OLIVEIRA, S. L. **Tratado de Metodologia Científica**: projetos de pesquisas, TGI, TCC, monografias, dissertações e teses. 2. ed. São Paulo, 1999

SANTOS, Mara Lucia Schmitz Ferreira. Erro Inato do Metabolismo Como reconhecer a Síndrome de Hunter. **Hospital pequeno príncipe**, 2018.

SILVA, A. M.; SOUZA, A. B. G. O teste do pezinho. *In*: **Souza ABG**, editores. Enfermagem neonatal: cuidado integral ao recém-nascido. São Paulo: Martinari; 2011. p.131-41.

SOCIEDADE PORTUGUESA DE PEDIATRIA. Consenso para o tratamento nutricional das acidúria glutárica tipo I. **Acta Pediátrica Portuguesa**. 2007. 2. Programa Nacional de Diagnóstico precoce.

VIDAL, Marta. Curso básico doenças hereditárias metabolismo: Apresentação e Discussão de Casos Clínicos, **Casa Acreditar – Coimbra**, 11 de dezembro de 2017 Palivizumabe, Sociedade Brasileira de Imunizações, 2020.