

DEBORAH CORRÊA RODRIGUEZ  
EVERLY R. MARQUES CANTO  
WALQUIRIA ONETE GOMES

## **DIAGNÓSTICO PRECOCE DA FENILCETONÚRIA E DO HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO**

Monografia apresentada ao Curso de Especialização em Educação Especial, habilitação em Deficiência Mental, do Departamento de Teoria e Fundamentos da Educação, do Setor de Educação da Universidade Federal do Paraná.

CURITIBA

1 9 9 1

Se as coisas são inatingíveis ... ora!

Não é motivo para não querê-las...

Que tristes os caminhos, se não fora

A mágica presença das estrelas!

Mário Quintana

## AGRADECIMENTOS

- . Mestre Maria Augusta Bolsanello  
pela orientação e incentivo constantes, pela dedicação e seriedade  
no trabalho.
- . Dr. Arno Glitz  
pela luta constante em prol do excepcional.
- . Centro de Pesquisas da F.E.P.E., pela excelência e pioneirismo das  
tarefas realizadas.
- . Mestre Elvira Souza de Sampaio  
pela amizade e apoio na hora certa.
- . Prof. Flavio Arns  
Deputado Federal e Presidente da Federação Nacional das APAEs, pela  
disposição do trabalho legislativo em prol do excepcional.
- . Dra. Maria Júlia Camina Bigallo  
por acreditar e transmitir que é sempre possível.
- . Prof<sup>a</sup>. Maria Lúcia de A. Furquim  
pela ajuda na correção do texto, pela amizade sempre presente.
- . Dra. Mouseline T. Domingos  
pelas informações fornecidas.
- . Amiga Nina Maria Mehl Brandalize  
pelo empréstimo de materiais, pela dedicação ao bem estar social.
- . Professores e técnicos  
pelos seus ensinamentos.
- . A todas as pessoas que nos auxiliaram e contribuíram para a reali-  
zação deste trabalho.

- . Aos nossos familiares que, com a firmeza de seu amor, nos ajuda ler a vida.
- . A Secretaria Estadual de Educação e à Prefeitura Municipal de Curitiba, por facilitarem a nossa participação no Curso.

## SUMÁRIO

1. SUPORTE BÁSICO DE PESQUISA.....	01
1.1 Justificativa.....	01
1.2 Formulação do Problema.....	01
1.3 Delimitação do Problema.....	02
1.4 Objetivos.....	02
1.5 Definição de Termos.....	02
2. SUPORTE TEÓRICO DE PESQUISA.....	04
2.1 Fenilcetonúria.....	05
2.2 Hipotireoidismo Congênito.....	16
2.3 Detecção da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito.....	18
3. METODOLOGIA.....	20
4. CARACTERIZAÇÃO DO CENTRO DE PESQUISAS DA FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL.....	21
5. CONCLUSÕES E SUGESTÕES.....	28
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	31
ANEXOS.....	32

# CAPÍTULO 1

## SUPORTE BÁSICO DE PESQUISA

### 1.1 Justificativa

A proposta da presente monografia é contribuir para que pessoas, direta e indiretamente ligadas ao tipo de deficiência enfocado, reflitam sobre a prevenção da excepcionalidade, como forma de minimizar suas consequências individuais e sociais.

Pretende-se levar aos profissionais de Educação Especial, maiores informações da FENILCETONÚRIA e do HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO, causas determinantes de deficiência mental, quando não detectadas a tempo.

Durante o Curso de Especialização em Educação Especial constatou-se que os professores que atuam na área não estão suficientemente informados sobre a importância do diagnóstico precoce da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito.

Justifica-se também a escolha deste tema pelo desejo de divulgar o trabalho desenvolvido pelo Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, que vem executando diagnósticos antes mesmo da obrigatoriedade de leis específicas.

### 1.2 Formulação do problema

Como se caracteriza o Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, no que diz respeito ao diagnóstico precoce da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito?

### 1.3 Delimitação do Problema

Este estudo pretende caracterizar o Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, no que diz respeito ao diagnóstico precoce da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito.

### 1.4 Objetivos

1.4.1 Estudar os principais aspectos etiológicos e preventivos da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito.

1.4.2 Dar subsídios aos profissionais envolvidos na área da Educação Especial para o conhecimento da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito, refletindo sobre a importância da obrigatoriedade do teste do pezinho.

1.4.3 Ressaltar o trabalho realizado no Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, na detecção e prevenção da Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito.

### 1.5 Definição de Termos

#### 1.5.1 *Deficiência Mental*

Condição do indivíduo que apresenta distúrbios no seu desenvolvimento e cuja capacidade para aprender e adaptar-se às exigências da sociedade apresenta-se significativamente prejudicada, exigindo serviços educacionais e sociais especiais para seu desenvolvimento pleno.

#### 1.5.2 *Retardo Mental*

O mesmo que deficiência mental.

### *5.3 Erros Inatos do Metabolismo*

Grupo de anomalias genéticas, nas quais, por uma deficiência ou excesso do metabolismo de determinada substância, provocam stúrbios no desenvolvimento pleno do indivíduo.



## CAPÍTULO 2

### SUPORTE TEÓRICO DA PESQUISA

Nos últimos anos vêm se desenvolvendo e aperfeiçoando os estudos sobre doenças genéticas, causadas por Erros Inatos do Metabolismo (EIM), destacando-se, entre elas, a Fenilcetonúria e o Hipotireoidismo Congênito.

Embora com baixo índice de ocorrência, estas duas anomalias têm despertado interesse bastante intenso, pois o diagnóstico inicial correto e prematuro leva a uma terapia adequada, oportunizando ao portador os benefícios de tratamento e atendimento específicos, contribuindo para evitar ou atenuar o efeito pernicioso do excesso de fenilalanina sobre o Sistema Nervoso Central (SNC), na Fenilcetonúria, e detectar no bebê a exaustão do suprimento hormonal materno, no Hipotireoidismo Congênito.

Existe a preocupação do diagnóstico precoce desses ERROS INATOS DO METABOLISMO (EIM), não apenas no meio científico, mas na comunidade de modo geral, uma vez que a característica principal da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito é o severo retardo mental.

Um grande avanço para se detectar esses erros veio através de leis que tratam da obrigatoriedade de exames próprios.

Alguns estados brasileiros os tornaram obrigatórios através de leis específicas. No Estado do Paraná, a Lei Estadual 8627, de 9 de setembro de 1987, dispõe sobre a obrigatoriedade dos diagnósticos precoces de Fenilcetonúria (FNC) e do Hipotireoidismo Congênito (HC), nas crianças nascidas nas maternidades e casas hospitalares mantidas pelo Estado do Paraná. Da mesma forma, a Lei nº 7310, de 14 de abril

de 1989, dispõe sobre a obrigatoriedade desses diagnósticos, nos hospitais e maternidades municipais de Curitiba/Pr, ou subvencionados pelo município.

O Estatuto da Criança, conforme a Lei nº 8069/90, consolida as leis anteriormente citadas, quando, no seu Artigo 10, parágrafo III, estabelece "... proceder a exames visando ao diagnóstico e terapêutica de anormalidades no metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientação aos pais."

## 2.1 Fenilcetonúria

### 2.1.1 Histórico

A Fenilcetonúria (FNC ou PKU), também chamada oligofrenia fenilpirúvica, foi descrita em 1934 por Folling com o nome de "idiotia fenilpirúvica". Foi uma das primeiras anormalidades metabólicas a ser estabelecida como causa de Deficiência Mental. Folling demonstrou, também, que os fenilcetonúricos, ao contrário dos indivíduos normais, excretam na urina quantidades altas de ácido fenilpirúvico, podendo atingir um grama diário da substância. Essa urina, sendo tratada por algumas gotas de cloreto férrico a 10%, revela o aparecimento imediato de uma coloração verde-azulada, que desaparece em poucos minutos, ficando comprovado o excesso do ácido fenilpirúvico no organismo.

O termo fenilcetonúria foi utilizado pela primeira vez por PENROSE e QUASTEL.

O bloqueio metabólico responsável pelo defeito primário da fenilcetonúria foi admitido por Jervis, em 1947, como sendo o resultado da incapacidade de converter a fenilalanina (FAL) em tirosina, tendo esse mesmo autor demonstrado que a fenilcetonúria-hidroxilase do fígado é inativa nos pacientes fenilcetonúricos.

A primeira vez que se investigaram resultados positivos no tratamento da fenilcetonúria, através de dieta específica, foi em 1950, quando investigadores demonstraram que o dano cerebral provocado pela FNC era associado ao excesso do aminoácido fenilalanina e que, quanto mais cedo se iniciava o tratamento através de dieta, resultados mais positivos se alcançavam.

BICKEL et. al. (1954) in FREITAS (1985) demonstraram a ação favorável de dietas com baixo teor de fenilalanina (FAL) em fenilcetonúricos, podendo evitar a deficiência mental, o que foi comprovado, logo a seguir, por ARMSTRONG et. al. (1955) in FREITAS (1985). Essas possibilidades terapêuticas influenciaram, decisivamente, no campo da pesquisa e identificação em massa da fenilcetonúria, de modo particular, nas primeiras semanas de vida, sendo que SCHMIDT et al. (1981) citam a proposta de GUTHRIE, em 1961, para que os testes de seleção em nível populacional fossem efetuados em berçários.

Os primeiros casos de portadores de Fenilcetonúria descritos no Brasil foram relatados por NOBREGA et. al., em 1965. Outros casos diagnosticados nessa década foram confirmados através do teste de triagem urinária.

A técnica de dosagem da FAL foi utilizada pela primeira vez no Brasil, através da APAE (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais) de São Paulo, no ano de 1975. Ali foi utilizado um espectrofotofluorômetro auto-analisador, que se serve de sangue seco para a realização dos testes. Esta experiência foi a primeira de triagem em massa realizada na América Latina.

Este trabalho, hoje em dia, conta com o apoio de uma equipe multidisciplinar para desenvolver o programa e ainda há interesses de indústrias alimentícias no preparo do leite especial, que serve para a dieta e tratamento dos casos diagnosticados.

### *2.1.2 Etiologia*

A fenilcetonúria é um Erro Inato do Metabolismo, determinado pela deficiência de uma enzima hepática, a hidroxilase da fenilalanina, que, em condições normais, é responsável pela conversão da fenilalanina, de origem alimentar, ou proveniente do catabolismo protéico em tirosina. A deficiência da hidroxilase da fenilalanina produz, nos tecidos, no sangue e no líquido céfalo-raquidiano, um acúmulo de fenilalanina, a qual é então convertida, por transaminação, em ácido fenilpirúvico; este e seus metabólitos são eliminados através da urina. Há também na fenilcetonúria a diminuição da melanina e dos níveis plasmáticos de adrenalina, pois o excesso de fenilalanina inibe algumas etapas da formação destas substâncias a partir da tirosina. As lesões do sistema nervoso central podem estar relacionadas a diminuição dos níveis de serotonina devido a elevação da fenilalanina.

Segundo SCHMIDT (1983), conhece-se vários derivados de fenilalanina que podem alterar a formação de mielina cerebral, mas não se sabe ainda a forma pela qual esse procedimento é executado.

### *2.1.3 Características*

A criança portadora de fenilcetonúria não apresenta dano cerebral por ocasião do nascimento.

Quando a enfermidade não é diagnosticada e tratada durante o primeiro ano de vida do latente, começa a desenvolver um quadro neurológico variável, apresentando gradativo retardo mental, geralmente severo, com QI igual ou inferior a 30. Pode apresentar ainda convulsões, tremores, retardo de maturação psicomotora, eczemas e uma tendência à hipopigmentação e à hiperatividade.

O portador da Fenilcetonúria pode apresentar microcefalia; oligofrenia profunda; anormalidades eletroencefalográficas; incontinência esfinteriana; tremores; hipertonia muscular; ausência de mielinização; gliose: cabelos, pêlos e olhos claros; aumento da fenilalanina sérica; excreção aumentada de ácido fenilpirúvico e seus derivados. A urina dos portadores da fenilcetonúria apresenta um cheiro característico bastante forte.

#### *2.1.4 Tratamento*

O tratamento visa essencialmente à prevenção da deficiência mental.

O tratamento preventivo depende diretamente da precocidade do diagnóstico. Para tanto, a realização dos testes seletivos em massa tem contribuído sobremaneira no diagnóstico pré-natal.

O tratamento preventivo caracteriza-se essencialmente por uma dieta pobre em fenilalanina (200 mg no 1º ano de vida e 500 mg. de fenilalanina por dia após o 1º ano de vida), aliado à estimulação precoce.

O alimento específico protéico, isento de fenilalanina, denomina-se leite ASP, produto que não se encontra no mercado mas é produzido pela Nestlé Européia e disponível na APAE de São Paulo.

A seguir, exemplos de dietas próprias para fenilcetonúricos, idealizadas pelas nutricionistas Regina Maria FISBERG e Ursula ROHR, da APAE de São Paulo.

2.1.4.1 Exemplo de cardápio indicado para crianças entre 6 meses e 1 ano de idade.

CARDÁPIO Nº1

	FAL
Desjejum - 250 ml de leite ASP.....	50 mg
15 g de açúcar (1c.de sobremesa).....	-
Lanche - Papa de Fruta:	
100 g de banana (1 unidade).....	44 mg
25 g de açúcar (2,5c.de chá).....	-
Almoço - Papa de Legumes:	
20 g batata (1c.de sopa).....	21 mg
20 g de tomate (1c.de sopa).....	3,5 mg
30 g de cenoura (1,5c.de sopa).....	9,3 mg
20 g de óleo (1c.de sopa).....	-
Lanche - 250 ml de leite ASP.....	50 mg
15 g de açúcar (1c.de sobremesa).....	-
Jantar - 100 ml de leite ASP.....	20 mg
15 g de açúcar (1c.de sobremesa).....	-
	TOTAL 197,8 mg

Valor Calórico Total - 947 Cal.

2,5% de proteínas

34% de lipídios

64% de carboidratos

197,8 mg de fenilalanina

Quantidade de aminoácidos

    Total de aminoácidos essenciais: 3,05 g

    Total de aminoácidos não essenciais: 2,5 g

2.1.4.2 Exemplo de cardápio indicado para crianças entre 6 meses e 1 ano de idade.

CARDAPIO Nº2

	FAL
Desjejum - 250 ml de leite ASP.....	50 mg
15 g de açúcar (1c.de sobremesa).....	-
Lanche - Papa de Fruta:	
100 g de maçã (1 unidade).....	10 mg
20 g de açúcar (1c.de sopa).....	-
Almoço - Papa de Legumes:	
20 g de mandioca (1c.de sopa).....	8,2 mg
20 g de tomate (1c. de sopa).....	3,5 mg
30 g de cenoura (2c.de sobremesa).....	9,3 mg
10 g de óleo (1c. de chá).....	-
Lanche - Papa de Fruta:	
100 g de banana (1 unidade).....	44 mg
5 g de açúcar (1c.de café).....	-
250 ml de leite ASP.....	50 mg
15 g de açúcar (1c.de sobremesa).....	-
Jantar - 100 ml de leite ASP.....	20 mg
15 g de açúcar (1c.de sobremesa).....	-
	TOTAL 195 mg

Valor calórico total - 948 Cal

2,6% de proteínas

31% de lipídios

66% de carboidratos

195 mg de fenilalanina

Quantidade de aminoácidos

Total de aminoácidos essenciais: 3,12 g

Total de aminoácidos não essenciais: 2,06 g

#### 2.1.4.4 Preparação da fórmula ASP (leite especial)

Quantidades para o preparo de 600 ml

ASP.....	5,4 g (1 medida rasa)
Nanon.....	26 g (6 medidas rasas)
Óleo de Milho.....	15 g (3 medidas rasas)
Açúcar.....	30 g (6 medidas rasas)
Água.....	600 ml

#### Modo de preparar

- Ferva a água
- Deixe amornar
- Coloque no liquidificador parte da água, e a seguir o Nanon, açúcar, o ASP e o óleo.
- Bata a mistura por 5 minutos
- Coloque a mistura na jarra graduada e complete com água até atingir 600 ml
- Armazene no refrigerador

#### Nota

- Para medir o ASP, óleo e açúcar, utilizar a medida do Nanon. Para rasar a medida, utilize uma faca que possua dorso reto.
- O volume ocupado pela espuma não deve ser considerado.



#### 2.1.4.5 Lista de substituição dos alimentos

##### 01 - Substituição de frutas

Qualquer um dos alimentos abaixo possui a mesma quantidade de fenilalanina de 1 maçã pequena (100 g), que é de 10 mg.

- 20 g de abacate
- 25 g de banana
- 33 g de laranja
- 50 g de pêssegos frescos
- 2 unidades pela metade de pêssegos enlatados
- 40 g de morango
- 110 g de abacaxi
- 50 g de ameixa
- 25 g de caqui
- 30 g de figo
- 40 g de goiaba
- 80 g de mamão
- 35 g de manga
- 60 g de melão
- 30 g de mexirica
- 100 g de pera
- 70 g de uva

##### 02 - Substituição de legumes

Qualquer um dos alimentos abaixo possui a mesma quantidade de fenilalanina de 50 g de cenoura, que é de 15,5 mg.

- 45 g de abóbora
- 70 g de abobrinha
- 20 g de batata
- 30 g de batata doce
- 50 g de mandioquinha
- 35 g de mandioca
- 20 g de quiabo
- 30 g de berinjela
- 20 g de beterraba
- 50 g de chuchu
- 85 g de nabo
- 20 g de vagem

##### 03 - Substituição de verduras

Qualquer um dos alimentos abaixo possui a mesma quantidade de fenilalanina de 40 g de tomate, que é de 8 mg.

- 10 g de acelga
- 5 g de agrião
- 10 g de alface
- 10 g de almeirão
- 5 g de brócolis
- 5 g de chicória
- 10 g de escarola
- 10 g de espinafre
- 40 g de pepino
- 15 g de rabanete
- 15 g de repolho

**LISTA DE MEDIDAS CASEIRAS**

1 copo =	250 ml
1 xícara (média) =	100 g
1 xícara (café) =	50 g
1 colher de sopa =	20 g
1 colher de sobremesa =	15 g
1 colher de chá =	10 g
1 colher de café =	5 g

Em 100 gramas de qualquer um desses alimentos a quantidade de fenilalanina está na frente. Estes alimentos podem ser dados, respeitando-se as quantidades:

abacate.....	48 mg	inhame.....	140 mg
abacaxi.....	9 mg	laranja.....	33,3 mg
abóbora.....	33 mg	maçã.....	10 mg
acelga.....	80 mg	mamão.....	12,5 mg
açúcar mascavo.....	20 mg	manga.....	28,5 mg
alface.....	67 mg	mandioca.....	41 mg
almeirão.....	80 mg	mandioquinha.....	31 mg
agrião.....	160 mg	macarrão.....	80 mg
ameixa.....	20 mg	margarina.....	14,1 mg
arroz integral.....	406 mg	manteiga.....	35 mg
arroz polido.....	342 mg	maionese.....	35 mg
banana.....	44 mg	maisena.....	13 mg
batata.....	80 mg	melancia.....	10 mg
batata-doce.....	51 mg	melão.....	16,6 mg
berinjela.....	49 mg	mexirica.....	33,3 mg
beterraba.....	77,5 mg	morango.....	23 mg
brócolis.....	160 mg	nectarina.....	23 mg
caqui.....	38 mg	palmito.....	317 mg
cebola.....	38 mg	pepino.....	30 mg
cenoura.....	31 mg	pêssegos.....	18 mg
chicória.....	160 mg	pêssegos em calda.....	9 mg
chuchu.....	31 mg	pêra.....	9 mg
coco.....	35,4 mg	quiabo.....	62 mg
couve.....	49 mg	tomate.....	20 mg
couve-flor.....	101 mg	rabanete.....	53,3 mg
espinafre.....	80 mg	repolho.....	53,3 mg
figo.....	33,3 mg	uva.....	15 mg
goiaba.....	25 mg	vagem.....	77,5 mg

**Potinhos Nestlé:**

abacaxi.....	9 mg	banana e maçã.....	11 mg
--------------	------	--------------------	-------

**Conservas:**

pepino.....	28 mg	repolho roxo.....	52 mg
beterraba.....	16 mg	champignon.....	62 mg
picles.....	48 mg	milho.....	150 mg

Em 100 g de qualquer desses alimentos a quantidade de fenilalanina está na frente. Estes alimentos devem ser evitados por serem muito ricos em fenilalanina:

aveia.....	698 mg
chocolate.....	600 mg
ervilha.....	1033 mg
farinha de trigo.....	566 mg
feijão.....	1154 mg
grão-de-bico.....	1151 mg
milho.....	464 mg
ovo.....	739 mg
amendoim.....	1360 mg

Os alimentos abaixo não possuem fenilalanina e podem ser utilizados à vontade:

açúcar	pimenta
água	pirulitos de frutas
balas de frutas	refrigerantes
café	sal
chá	sagu
geléia de frutas	sorvetes de frutas
limão	sucos de frutas artificiais
mostarda	vinagre
óleo	groselha

## 2.2 Hipotireoidismo Congênito

Quando o Hipotireoidismo Congênito resulta em grave retardo no desenvolvimento, alguns autores o denominam cretinismo (do francês Chrétien, que significa semelhante a Cristo).

Ultimamente tem se procurado evitar o uso desse termo por ele não contribuir para uma correta classificação e entendimento do quadro fisiopatológico.

Segundo MEDEIROS NETO (1972), a palavra cretinismo deve ser empregada a um complexo de sintomas e sinais que, dificilmente, aparecem no quadro do Hipotireoidismo Congênito.

O Hipotireoidismo Congênito resulta de um distúrbio estrutural ou funcional da glândula tireóide, que afeta de maneira significativa sua produção de hormônios, trazendo como consequência um atraso no crescimento e no desenvolvimento neuropsicomotor da criança. Com diagnóstico e tratamento precoce podem-se prevenir as deficiências intelectuais graves, atingindo-se resultados bastante significativos, se tratado antes dos três meses de idade.

O Hipotireoidismo Congênito ocorre assistematicamente e sendo assim, é impossível prever que gravidez apresenta a probabilidade de gerar uma criança afetada.

### 2.2.1 Etiologia

O Hipotireoidismo Congênito pode resultar de diferentes etiologias: aplasia; hipoplasia ou anormalidade na descida da tireóide, resultante de um defeito embrionário de desenvolvimento; administração de iodo radioativo à mãe; alteração bioquímica da síntese hormonal; produção de uma iodoproteína sérica anormal; ingestão materna de medicamentos (iodetos, metimazole, bocígenos); e outros.

### *2.2.2 Características*

Nos primeiros meses de vida, a doença não se manifesta com suas características específicas porque a criança possui hormônios tireoidianos advindos da mãe, na gestação. Esgotadas as doses dos mesmos, surgem os primeiros sinais e sintomas do Hipotireoidismo Congênito.

Por apresentar um quadro neurológico variável podem ocorrer hipotonia e hipomotilidade, ou hipertonia, chegando à espasticidade. Também podem surgir ataxia cerebral, quadro extrapiramidal e comprometimento do nervo óptico. O afetado pode apresentar ainda, lentidão física e mental, pele fria, pálida e cinzenta, diminuição da atividade intestinal, bradicardia, diminuição da sudorese, diminuição da pressão de pulso, choro ou voz rouca, surdez transitória, obstrução nasal, coriza e icterícia persistentes. O crescimento e o desenvolvimento são retardados, com baixa estatura, proporções esqueléticas infantis, com extremidades relativamente curtas, configuração naso-orbitária infantil, idade óssea retardada, desenvolvimento dentário retardado. Retardamento sexual. Menometrorragia em meninas maiores.

Podem ocorrer outras alterações, como pele áspera, escamosa, seca e espessada; cabelos secos, ásperos e quebradiços.

O retardo mental é significativo, a não ser que o diagnóstico seja feito precocemente, no primeiro ano de vida, permitindo a terapêutica hormonal de substituição.

### *2.2.3 Tratamento*

O tratamento deve ser iniciado o mais cedo possível para que sejam mantidos os níveis de tetraiodotiroxina ( $T_4$ ) normais ou levemente aumentados para a idade (acima da média normal). O paciente pode receber a medicação por via oral ou endovenosa.

A resposta terapêutica é evidenciada pela maior agilidade e esperteza do recém-nascido, normalização da temperatura e motilidade gastrointestinal. O paciente deve ser observado principalmente nas duas primeiras semanas do tratamento para se evitar sobrecarga cardíaca, aspirações (após as mamadas) e arritmias.

Quando o Hipotireoidismo Congênito é severo, deve dar-se preferência ao tratamento hospitalar, pois o paciente necessita ser acompanhado detalhadamente nas primeiras seis semanas do início da terapêutica, no controle da dosagem ideal do hormônio.

Após este período, o paciente deve ser examinado a cada dois ou três meses, com biometria e determinações de  $T_4$  sérico (no período neonatal e primeiros dois meses) e TSH (nos latentes de maior idade). Além disto, deve ser providenciado o RX ósseo a cada seis meses, no primeiro ano, e após, anualmente.

O tratamento deve ser feito com bastante cuidado e acompanhamento médico.

## 2.3 Detecção da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito

### 2.3.1 Teste da Fralda

Utilizado somente no diagnóstico da Fenilcetonúria.

O teste mais fácil de se fazer, conhecido como Teste da Fralda, é ministrando percloroato férrico a 10% na urina (em tubo ou em fraldas) que só se positiva quando o nível de FAL ultrapassa 15 mg/100 ml (normal= 1 a 4 mg/100 ml). O teste da fralda não deve ser feito em berçários pois ele dá um grande número de falsos negativos durante o primeiro mês de vida, devido à imaturidade renal e deficiência da excreção dos metabólitos de FAL.

### 2.3.2 Teste do Pezinho ou Teste de Guthrie

Atualmente se utiliza o método de dosagem da FAL sangüínea por espectrofotofluorometria, na detecção da Fenilcetonúria e também do Hipotireoidismo Congênito .

Este método, conhecido por Teste de Guthrie ou Teste do Pezinho, deve ser realizado após as 48 horas de vida do bebê e após segunda amamentação.

No Paraná, após a coleta de sangue pelas maternidades, amostra é enviada ao Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, em Curitiba, que realiza os testes de Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito através da amostragem do sangue no papel filtro. No caso do resultado ser positivo, "Centro de Pesquisas" entrará em contato com a família para orientação no tratamento, que deverá ser feito através de uma dieta e ou uso de medicamentos.

No tratamento da Fenilcetonúria quando seguido rigorosamente a criança terá um desenvolvimento normal e quando não seguida de acordo, terá um retardo mental de forma gradativa. Sendo que, no Hipotireoidismo Congênito a falta de medicamentos acarretará uma deficiência.

O acompanhamento é realizado através de um atendimento médico e paramédico de uma maneira sistematizada.

### CAPÍTULO 3

#### METODOLOGIA

O presente estudo visou caracterizar o Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, no que se refere ao diagnóstico precoce da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito.

A fim de conseguir-se este objetivo, foi mantido contato com o referido Centro, através de entrevistas com o seu Diretor e com a Farmacêutica responsável, os quais forneceram os dados necessários para a presente caracterização.

Também houve permissão de acesso ao Regimento do Centro e outros documentos pertinentes, bem como às instalações físicas e materiais do mesmo.



## CAPÍTULO 4

### CARACTERIZAÇÃO DO CENTRO DE PESQUISAS DA FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL

O diagnóstico precoce da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito é realizado, no Estado do Paraná, pelo Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, visando assim ao cumprimento das leis federal, estadual e municipal anteriormente citadas.

#### 4.1 Identificação do Centro de Pesquisas

NOME: Centro de Pesquisas

ENDEREÇO: Avenida Lothário Meisner, 2800

FONE: 262-3443

MANTENEDORA: Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional

PRESIDENTE DA INSTITUIÇÃO: Claudete Colombardi Hilling

DIRETOR: Ehrenfried O. Wittig (Neurologista)

A direção é indicada por associados da entidade, sendo o período de mandato de 2 anos.

#### 4.2 Histórico/Filosofia

O Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional é um setor dedicado à pesquisa de Erros Inatos do Metabolismo.

O prédio onde está instalado o Centro de Pesquisas foi doado pela Fundação "A Voz do Povo", no ano de 1970. Foi construído por Jorge Nasser, para ser doado a uma entidade cujo objetivo fosse o atendimento à criança excepcional.

O Centro de Pesquisas iniciou o seu trabalho em 1977 e possui Regimento Próprio (Anexo 1).

#### 4.3 Atividades desenvolvidas

- . Diagnóstico da Fenilcetonúria
- . Diagnóstico do Hipotireoidismo Congênito
- . Screening Urinário para Erros Inatos do Metabolismo

Durante os anos de 1988 e 1989, o Centro de Pesquisas realizou o teste da Fenilcetonúria em 129.463 recém-nascidos do Estado.

No decorrer de 1990, o Centro de Pesquisas deu prosseguimento ao seu objetivo principal que é a realização gratuita dos testes em todos os recém-nascidos do Paraná. Neste ano foram realizados um total de 89.188 exames para detecção da Fenilcetonúria em 360 hospitais e 57 postos de saúde, sendo diagnosticados 11 casos no Paraná.

Em 1990, teve início o projeto piloto em algumas maternidades de Curitiba, de pesquisa do Hipotireoidismo Congênito. Até o final de 1990 foram realizados 4.092 testes em quatro grandes maternidades de Curitiba. A partir de 1991, o projeto foi ampliado para outras maternidades em diversos municípios do Estado. Até o momento foram diagnosticados quatro casos. A saber: Rio Azul, Londrina, Curitiba e Ponta Grossa.

O projeto para detecção do Hipotireoidismo Congênito em recém-nascidos não foi iniciado junto com o da Fenilcetonúria, porque a Fundação não tinha recursos financeiros suficientes para aquisição do instrumental necessário e, também, porque a técnica empregada na época, além de bastante onerosa, causava riscos na sua utilização por empregar radioatividade.

No final de 1989, a Fundação adquiriu, para exames em recém-nascidos, o instrumental para investigação do Hipotireoidismo

Congenito com sangue seco no papel de filtro (o mesmo empregado para investigação da Fenilcetonúria).

Atualmente são realizados aproximadamente 5.000 exames mensais e, até o final de 1992, o Centro de Pesquisas pretende que esses exames sejam realizados em todos os recém-nascidos do Paraná.

No projeto Screening Urinários para Erros Inatos do Metabolismo, o Centro de Pesquisas detectou casos de Fenilcetonúria em crianças não tratadas portadoras de deficiência mental. Também foram constatadas outras enfermidades metabólicas menos freqüentes.

#### 4.4 Embasamento legal

O Centro de Pesquisas se embasa legalmente na aprovação da Lei Estadual nº 8.627/87, que dispõe sobre a obrigatoriedade dos diagnósticos da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito, nas crianças nascidas nas maternidades e casas hospitalares mantidas pelo Estado do Paraná. Contudo, o Centro já vinha desenvolvendo pesquisas e projetos referentes à realização de testes para se prevenir a Deficiência Mental em recém-nascidos portadores de Fenilcetonúria, antes da obrigatoriedade da referida lei.

#### 4.5 Corpo Técnico

O corpo técnico do Centro de Pesquisas é formado por:

- . 2 farmacêuticas
- . 2 auxiliares de laboratório e
- . 2 secretárias

#### 4.6 Recursos Financeiros

De acordo com o Dr. Wittig, Diretor do Centro de Pesquisas, os recursos financeiros são provenientes dos associados da Fundação, doações, apoio e projetos de outras instituições, empresas e Governo.

Uma grande empresa da cidade doou, por um ano, o leite a ser entregue aos portadores de fenilcetonúria, provenientes de famílias carentes.

#### 4.7 Recursos Físicos

O Centro de Pesquisas dispõe de cinco dependências: recepção, sala de reuniões, sala de Erros Inatos na Urina, Hipotireoidismo Congênito e Fenilcetonúria.

#### 4.8 Recursos Materiais

Computador, máquina de datilografia, maca, equipamento de Auto Analyzer da Techicon de três sistemas, Fluorômetro 1.230 Arcus/LKB da Pharmácia (Suécia), três geladeiras, um freezer, um extintor de incêndio e demais equipamentos e acessórios.

#### 4.9 Meios de Divulgação do Centro de Pesquisas

O Centro de Pesquisas envia aos hospitais e maternidades do Paraná material de divulgação e esclarecimentos sobre a importância e validade da realização dos testes da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito. Dentre estes materiais figuram correspondências aos Presidentes das APAES (Anexo 2), aos Diretores Geral e Clínico das maternidades (Anexo 3), aos Pediatras das maternidades (Anexo 4), aos médicos e enfermeiras dos berçários (Anexo 5), folheto de informações aos pais (Anexo 6), bem como os cartões de coleta de amostra do sangue (Anexo 7) e folhetos explicativos da amostra (Anexo 8). Da mesma forma envia um termo de compromisso do hospital na participação do projeto de pesquisa (Anexo 9).

#### 4.10 Caracterização da Clientela

Por atender uma clientela bastante ampla, uma vez que programas de detecção da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito atingem os diversos municípios do Paraná, a clientela atendida é bastante heterogênea no que tange à idade e ao meio social das mães. Os programas visam, principalmente, aos recém-nascidos e não se têm dados a respeito do percentual de sexo das crianças.

#### 4.11 Encaminhamentos

Hospitais, Maternidades e Postos de Saúde.

Os casos suspeitos são monitorados a cada mês e aqueles confirmadamente positivos recebem atendimento médico adequado.

O tratamento desses casos é feito pela APAE de São Paulo que, atualmente, é a única que dispõe do leite especial ASP, destinado à dieta da Fenilcetonúria.

Quando as famílias não dispõem de recursos próprios para se locomoverem a São Paulo, na busca do leite, a Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional financia estes custos.

#### 4.12 Maternidades e Hospitais de Curitiba envolvidos no projeto da Fenilcetonúria

Os hospitais e maternidades abaixo relacionados participam, na presente data, do projeto da Fenilcetonúria desenvolvido pelo Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional.

- . Casa de Saúde Barreirinha
- . Hospital de Clínicas
- . Hospital Evangélico
- . Hospital e Maternidade Modelo
- . Hospital e Maternidade Santa Izabel
- . Hospital Nossa Senhora do Carmo

- . Hospital e Maternidade Curitiba
- . Cindacta II
- . Casa de Saúde São Vicente
- . Hospital Vila Hauer
- . Hospital Geral de Curitiba
- . Hospital Nossa Senhora de Lourdes
- . Hospital Nossa Senhora de Fátima
- . Hospital Nossa Senhora do Pilar
- . Hospital Nossa Senhora do Rosário
- . Hospital Santa Brígida
- . Hospital Santa Felicidade
- . Hospital Santa Ana
- . Hospital São Carlos
- . Hospital Santa Cruz
- . Hospital São Lucas
- . Hospital Paciornik
- . Hospital da Polícia Militar
- . Hospital Victor do Amaral
- . Hospital das Nações
- . Fundação Telepar
- . Hospital Nossa Senhora das Graças

#### 4.13 Maternidades e Hospitais de Curitiba envolvidos no Projeto do Hipotireoidismo Congênito

Abaixo relaciona-se os hospitais e maternidades de Curitiba que, atualmente, participam do projeto para detecção do Hipotireoidismo Congênito. Ressalta-se que o Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional pretende, até o final de 1992, atingir com estes exames todos os hospitais e maternidades do Paraná.

- . Hospital Nossa Senhora das Graças
- . Hospital Nossa Senhora de Fátima
- . Hospital de Clínicas
- . Hospital Santa Brígida
- . Hospital Evangélico
- . Hospital e Maternidade Curitiba
- . Hospital Victor do Amaral
- . Hospital Paciornik
- . Hospital Nossa Senhora do Rosário
- . Hospital Vila Hauer
- . Hospital Santa Ana
- . Hospital São Carlos
- . Hospital Santa Cruz

## CAPÍTULO 5

### CONCLUSÕES E SUGESTÕES

Com base nos dados obtidos na literatura consultada e na caracterização do Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, no que se refere ao diagnóstico precoce da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito, chegou-se às seguintes conclusões:

- A Fenilcetonúria e o Hipotireoidismo Congênito são Erros Inatos do Metabolismo, que podem ocasionar distúrbios no desenvolvimento infantil, incluindo a Deficiência Mental.

- O diagnóstico precoce Fenilcetonúria é realizado em todas as maternidades do Estado do Paraná, cumprindo a exigência das leis obrigatórias específicas.

- O diagnóstico e o tratamento precoce da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito pode evitar a deficiência mental.

- O Teste do Pezinho, ou teste de Guthrie, é o método atual mais eficiente no diagnóstico precoce da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito.

- No Paraná, o diagnóstico precoce da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito é realizado pelo Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional.

- O diagnóstico precoce do Hipotireoidismo Congênito não é realizado em todas as maternidades do Estado do Paraná, embora esteja em fase de implantação no Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, que pretende realizá-lo em todos os Hospitais e Maternidades do Paraná, até o final de 1992.



Considera-se uma pesquisa como uma caminhada que vai além dos seus próprios resultados. Assim, sem considerá-la terminada, sugere-se:

. Que cada cidadão, conhecedor do trabalho desenvolvido pelo Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional seja um divulgador da importância desses exames.

. Que os envolvidos com a Educação Especial conheçam e divulgem os recursos existentes na comunidade para suprir necessidades específicas.

. Que seja criado um esquema de distribuição do leite especial para todos os estados brasileiros, evitando, com isso, o deslocamento de famílias, o que é bastante oneroso e para algumas difícil por não saberem se locomover em uma cidade maior.

. Que os órgãos governamentais forneçam os recursos necessários e suficientes para o cumprimento efetivo das leis que tornam obrigatória a detecção precoce da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito.

. Que haja maior empenho dos órgãos governamentais para implantação de novos projetos para detectar outras doenças ocasionadas por Erros Inatos do Metabolismo.

. Que seja implantado nos diversos cursos (enfermagem, medicina, psicologia, pedagogia, magistério...), disciplina específica que trate da prevenção, conscientização e atendimento dos Erros Inatos do Metabolismo.

. Que outros órgãos, indiretamente ligados ao trabalho com deficientes, recebam informações reais e desmistificadoras a respeito das diversas excepcionalidades.

. Que os locais abaixo relacionados recebam orientação sobre a importância dos testes para Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito, uma vez que aí não existem hospitais conveniados:

- . Serra Negra
- . Cachoeira de Cima
- . Paiol de Baixo
- . Marquês de Abrantes
- . Campo Largo da Roseira
- . Passa Dois
- . Três Córregos
- . Palmetal de São Silvestre
- . Açungui
- . Varzeão
- . Caitá
- . Paula Freitas
- . Ubaldino Taques
- . Honório Serpa
- . Pedro Lustosa
- . Guará
- . Marmeleiro
- . Ibema
- . Luiziana
- . Godoy Moreira
- . Corumbataí do Sul
- . Curiúva
- . São Jorge do Patrocínio.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- CLARKE, C.A. Genética Práctica. Barcelona: Toray, 1965.p.218-223.
- DIARIO OFICIAL. Estado do Paraná. Lei nº 8627, 10 dez.1987.p.01.
- FISBERG, Regina M. Dieta para fenilcetonúria. São Paulo: (S.N.T.).(n.p.). APAE.
- FREITAS, Thereza H. T. Programa de seleção populacional de recém-nascidos com fenilcetonúria. São Paulo, [s.n.], 1985. p.03-10.
- FROTA-PESSOA, O. et. al.Genética Clínica. [S.L.] Francisco Alves, 1975. 260 p.
- KABACK, M. M. Clínicas pediátricas da América do Norte.(S.L.). Interamericana, 1978. p.423-429.
- KRYNSKI, S. Revista Brasileira de Deficiência Mental. Hiperfenilalaninemias e Fenilcetonúria: Programas de Seleção em Massa, 16, p.07-53, jan.jun. 1981.
- KUMAR, R. C. Patologia estrutural e funcional. Rio de Janeiro: Guanabara. 3ªed. p.1157-1158.
- LEFEVRE, A.B; Diament, A. J. Neurologia infantil. Semiologia + clínica + tratamento. São Paulo: Sarvier, 1980.
- MEDEIROS NETO, G.A. de. Hipotireoidismo. São Paulo: Sarvier,1972.(p.irr.).
- SCHIMIDT, B. J. Conduta terapêutica em erros inatos do metabolismo que podem levar a alterações do desenvolvimento neuropsicomotor. Congresso Brasileiro de Neurologia e Psiquiatria Infantil. ABENE PL. vol.1, set. 1983.
- SILVER, H.K. et. al. Manual de Pediatria. Rio de Janeiro: Guanabara, 1971. 805 p.

## ANEXO 1

### REGIMENTO DO CENTRO DE PESQUISAS

#### DAS FINALIDADES

#### CAPÍTULO I

##### Artigo 1º

De acordo com o disposto capítulo I artigo 2 dos Estatutos da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, e tendo por finalidade promover e divulgar pesquisas sobre retardo mental, fica instalado nesta Fundação, o "Centro de Pesquisas" - CP.

##### Artigo 2º

Constituirão atividades principais do Centro de Pesquisas:

- . Pesquisas e investigações científicas em torno de problemas relacionados com retardo mental.
- . Preparo de pessoal técnico especializado, tanto Médico quanto Para-Médico.
- . Orientação aos familiares dos portadores de Retardo Mental que constituirão fonte de material para os estudos.
- . Divulgação das aquisições científicas que possam contribuir para o melhor conhecimento e combate às enfermidades causadoras de retardo mental.
- . Promover e facilitar aos estudantes de Medicina ou Ciências afins a oportunidade de aprendizado e atualização sobre retardo mental.
- . Promover curso de atualização.
- . Cooperar com os Poderes Públicos na aplicação das medidas determinadas na legislação sanitária ou escolar com referência ao retardo mental.
- . Pleitear dos Poderes Públicos, medidas de interesse em tudo que se relacione ao retardo mental.
- . Promover e estimular o surgimento de novas entidades ligadas a este setor da Medicina.
- . Promover programas de aplicação de métodos de profilaxia dos retardos mentais.
- . Permitir a existência e utilização de um centro neste setor médico.

##### Artigo 3º

Para melhor cumprimento dessas finalidades o CP, através da Fundação Ecumênica, poderá funcionar entrosado, mediante convênio ou acordos com outros órgãos afins pertencentes ao Município, ao Estado do Paraná e ao Governo da República.

## DA CONSTITUIÇÃO

2.

## TÍTULO II

tigo 4º

CP será constituído por profissionais que, de alguma forma, possam contribuir na instigação do Retardo Mental.

tigo 5º

CP poderá organizar quadro próprio de pessoal de acordo com as disponibilidades de as dotações. Poderá ainda dispor, não só dos servidores da própria Fundação, como mbem de outros setores da comunidade que sejam colocados à disposição do CP.

tigo 6º

condição de Membro Colaborador Individual poderão fazer parte do CP professores de alquer Faculdade, Médicos, Técnicos de entidades públicas ou privadas, quando espe almente convidados para colaborarem em determinados trabalhos temporários ou defini vamente.

tigo 7º

não convidados como colaboradoras, as entidades e instituições Públicas ou Privadas e se interessarem no desenvolvimento das pesquisas ou nos resultados de trabalhos citíficos e técnicos do CP. Esta colaboração será estabelecida mediante acordo ou convenção, como estabelece o artigo 3º deste regimento.

tigo 8º

diretoria do CP será composta de: um Diretor, um Vice-Diretor, um Secretário e um scureiro.

tigo 9º

dirigentes do CP serão eleitos entre os membros do Centro.

ágrafo Único

ra atender aos determinados setores de pesquisas, poderá o Diretor criar Divisões , m como designar os seus respectivos responsáveis.

Artigo 10º

Compete ao Diretor:

1. Representar o CP.
2. Apresentar proposta orçamentária a ser aprovada pelo CP.
3. Propor a admissão e contrato de pessoal científico, técnico e administrativo.
4. Submeter à aprovação do Centro de Pesquisas os acordos e convênios previstos no artigo 3º deste regimento.
5. Apresentar ao CP o relatório anual dos trabalhos acompanhados-da respectiva prestação de contas.
6. Ordenar e dirigir os serviços administrativos.

## DOS RECURSOS E DA MANUTENÇÃO

## CAPÍTULO III

Os recursos financeiros para o funcionamento do Centro de Pesquisas poderão provir de:

- a. Subvenções e auxílios que lhe forem concedidos pelos órgãos governamentais, da União, dos Estados e dos Municípios.
- b. Dotações que lhe forem atribuídas pelos orçamentos da Fundação Ecumênica.
- c. Auxílios concedidos por entidades, públicas ou privadas, nacionais ou estrangeiras.
- d. Dotações individuais.
- e. Em consequência dos convênios e acordos estabelecidos, mencionados no artigo 3º e no 7º deste regimento poderão ser solicitados por empréstimo pelo Diretor do CP, materiais dos diferentes setores da comunidade, na independência porém, de prévia autorização dos respectivos responsáveis.

## DOS SÓCIOS

## CAPÍTULO IV

Artigo 11º

O Centro compor-se-á de pessoas que dele se queiram associar, sem distinção de nacionalidade, sexo, religião ou idade, não respondendo subsidiariamente pelas obrigações sociais.

#### Artigo 12º

Os sócios serão: a. honorários;  
b. colaboradores;  
c. contribuintes.

#### Artigo 13º

Serão sócios honorários aqueles que o Centro julpar merecedores desta distinção.

#### Artigo 14º

Serão sócios colaboradores os membros da diretoria da Fundação enquanto no cargo.

#### Artigo 15º

Serão sócios contribuintes, os elementos aceitos pela diretoria, que assumirem compromisso de contribuir com uma quantidade estipulada.

### DA ORGANIZAÇÃO SOCIAL

#### Artigo 16º

O Centro será dirigido por:

- a. A Assembléia Geral composta de todos os sócios das categorias mencionadas no artigo 12º, capítulo IV.
- b. Conselho Deliberativo, eleito pela Assembléia Geral e que terá os poderes que são outorgados por este regimento.
- c. Diretoria, a qual compete a administração do Centro nos termos deste regimento.

### DA ASSEMBLÉIA GERAL

#### Artigo 17º

A Assembléia Geral, reunir-se-á de dois em dois anos, para a renovação do Conselho Deliberativo e, extraordinariamente, sempre que for convocada.

#### Artigo 18º

As convocações extraordinárias poderão ser feitas:

- a. Com requerimento de um terço dos sócios quites.
- b. Por convocação da maioria do Conselho Deliberativo.

#### Artigo 19º

As Assembleias Geral Ordinárias funcionarão em 1ª reunião, com a presença de um terço dos sócios quites e na 2ª convocação 30 minutos após com qualquer número.

#### Artigo 20º

As Assembleias Geral Extraordinárias, convocadas pelo Conselho Deliberativo, funcionarão em 1ª reunião com a presença da maioria absoluta.

#### Artigo 21º

Todas as reuniões para as Assembleias Gerais deverão ser convocadas com antecedência de cinco dias e as reuniões extraordinárias, de três dias.

### DO CONSELHO DELIBERATIVO

#### Artigo 22º

O Conselho Deliberativo será composto de 20 membros de ambos os sexos, eleitos por votação direta da Assembleia Geral com renovação bienal de um terço.

#### Artigo 23º

Será presidido por uma mesa, composta de quatro membros, eleita por um período de dois anos e composta de um Presidente, um Vice-Presidente, 1º e 2º Secretários.

#### Artigo 24º

Compete ao Conselho Deliberativo:

- a. Eleger os membros da Diretoria.
- b. Eleger os membros da Comissão Fiscal.
- c. Deliberar sobre os negócios sociais.
- d. Conhecer os balancetes semestrais, contas e relatórios apresentados pela Diretoria e transigir sobre os bens sociais em reuniões em que estejam presentes pelo menos dois terços de seus membros.
- e. Substituir os membros da Diretoria por falta de execução do cumprimento de seus deveres.

#### Artigo 25º

As eleições para Diretoria serão realizadas nos anos ímpares a começar de 1975 e as do Conselho Deliberativo nos anos pares a partir de 1974, tendo uma duração de dois anos.



Artigo 26º

As eleições serão realizadas pelo voto secreto e para as deliberações que importam em revogação do mandato da Diretoria, é necessária a presença de 2/3 pelo menos dos membros do Conselho.

## DAS ELEIÇÕES

Artigo 27º

Os membros do Conselho Deliberativo serão eleitos por um período de dois anos, para a Comissão Fiscal, que examinará a escrita do Centro, balanceará rigorosamente os seus haveres e verificará se as deliberações do Conselho foram executadas, apresentando depois um relatório.

Artigo 28º

Só terão direito a voto os sócios quites com o Centro, maiores de 18 anos e não poderão ser representados por procurador, que não seja sócio.

Artigo Único

Nada sócio não poderá ser portador de mais de cinco procurações.

## DISPOSIÇÕES GERAIS

Artigo 29º

Para fins normativos o CP organizará e aprovará seu regimento no qual serão detalhadas as suas disposições.

Artigo 30º

Em juízo e fora o CP será representado pelo seu Diretor.

Artigo 31º

A aprovação do presente regimento e a decisão das questões omissas serão da competência do Centro de Pesquisas.

Artigo 32º

Dissolver-se-á o Centro quando, na impossibilidade de cumprimento de suas finalidades, decidir a Assembleia Geral, especialmente convocada para este fim.

No caso de dissolução do Centro o seu patrimônio será entregue a uma Associação congênere mediante expressa condição de não ser ele empregado fora do Estado nem para outros fins que os do Centro. Em caso de não existir Associação congênere destinar-se-á a Faculdade de Medicina como depositária até que se organize uma Sociedade.

Artigo 33º

O presente regimento só poderá ser reformado após dois anos de sua aprovação em Assembleia especialmente convocada para este fim.

## ANEXO 2

FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONALCENTRO DE PESQUISAS

Rua Prof. Lottário Meissner, 2800 - Fono: 262-3443 - Cx. Postal: 225 — 60000 CURITIBA - PR.  
C.G.C.M.F. 76 693 076/0001

Declarada de Utilidade Pública Municipal e Estadual conforme Leis n.º 4003 de 6/12/71 - n.º 6280 de 2/6/72  
Reconhecimento ao direito de isenção do Imposto de Renda conforme processo n.º 10413/70 de 31/12/70

Caro Sr. Presidente da APAE:

O "Centro de Pesquisas" de "Fundação Ecumênica de Proteção do Excepcional" de Curitiba, comunica que esta capacitado para realizar gratuitamente o "teste do pezinho" para diagnosticar a doença chamada de "fenilcetonúria", em todas as crianças recém-nascidas em sua cidade, o que sabemos constituir um desejo de toda a comunidade e de sua entidade. Também comunicamos que em breve estaremos fazendo um teste para diagnosticar as crianças que são portadoras de "hipotireoidismo congênito" ou seja, crianças que nascem sem tireoide. Estas duas doenças e os seus diagnósticos são importantes porque se os recém-nascidos não forem tratados nas primeiras semanas de vida, poderão ficar com retardo mental. Por isto, a importância de fazer os exames precocemente, ainda no hospital em que nascem.

Estamos interessados em fazer gratuitamente os testes em todas as cidades do Paraná, inclusive na sua. Para facilitar e nos auxiliar na implantação dos testes na sua cidade, solicitamos a especial colaboração do Sr. Presidente.

Se houver a possibilidade de nos auxiliar, pedimos que procure o (s) diretor(es) hospital(is) de sua cidade, nos quais nascem crianças, pedindo sua participação nesta realização que será gratuita como também todo o material que mandamos e os exames que realizamos.

A colaboração que deve ser pedida ao Sr. Diretor do Hospital, é a sua autorização e determinação para a colocação na rotina de seu bercário, a colheita pela enfermagem, das gotas de sangue necessárias aos testes. (O Diretor também já recebeu nosso pedido de colaboração e o material para a colheita).

Sr. Presidente, a sua colaboração nesta solicitação, além de muito nos auxiliar para podermos fazer os testes em sua cidade, permitirá promover a APAE, divulgando seu trabalho na comunidade como mostrando sua participação na prevenção e atendimento de pacientes portadores de retardo mental.

Se eventualmente um hospital estiver fazendo os testes em São Paulo, deverá ser elogiado, se for de modo rotineiro em todas as crianças, mas, de qualquer forma deve ser oferecido nossos serviços gratuitos, inclusive o tratamento.

Esperando poder contar com a sua colaboração como dos demais Presidentes, estamos encaminhando este pedido a todas as APAES do Estado.

Atenciosamente

Nota: Peço a gentileza de nos remeter o nome e o endereço do Jornal da Cidade.

Dr. Ehrenfried O. Wittig  
Diretor do Centro de Pesquisa

# FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL

## CENTRO DE PESQUISAS

Rua Prof. Lollário Meissner, 2000 - Fono: 262-3443 - Cx. Postal, 225 — 80000 CURITIBA - PR.  
C.G.C.M.F. 70.093.070/0001

Declarada de Utilidade Pública Municipal e Estadual conforme Leis n.º 4003 de 0/12/71 e n.º 6200 de 2/0/72  
Reconhecimento ao direito de Isenção do Imposto de Renda conforme processo n.º 10413/70 de 31/12/70

Caro Colega:

A "fenilcetonúria" é uma enfermidade ocasionada por um erro inato do metabolismo de aminoácido, a Fenilalanina, e causadora de retardo mental, se não diagnosticada e tratada antes dos 2 primeiros meses de vida.

O Centro de Pesquisas desta Fundação está capacitado para realizar gratuitamente seu diagnóstico através do "teste do pézinho" ou dosagem da fenilalanina em todos os recém-natos do Paraná, a nível de berçário dos hospitais, inclusive no seu. Não precisamos dizer a importância deste projeto, que evitará várias crianças serem portadoras de retardo mental.

Estamos encaminhando ao colega esta correspondência para pedir a sua colaboração, implantando no Hospital a colheita gratuita de algumas gotas de sangue para a realização dos testes.

Para participar com seu hospital, proceda do seguinte modo:

1. Preencha o formulário anexo e nos remeta na primeira correspondência.
2. Verifique o material que anexamos e a forma de colheita.
3. Converse com as enfermeiras ou atendentes que colherão o sangue, explicando que esta colheita será rotina para todos os recém-natos de ora em diante, e o porque da necessidade de sua colaboração nesta doença.
4. Entregar ao setor do berçário, a folha com a forma adequada de colher as gotas de sangue.
5. Todas as sextas-feira deve o hospital receber pelo correio (gratuitamente) o material (gratuito) para a semana.
6. Todas as sextas-feira deve o hospital colocar no correio o envelope com o material colhido, de postagem já paga (também gratuita).
7. Cada envelope de retorno pode conter de 1 à 40 fichas com material colhido.
8. Podem ser encaminhados quantos envelopes forem necessários, resguardando o máximo de quantidade (40) de fichas colhidas por envelope.
9. A folha pequena, com dizeres da feitura do exame, deve ser colocada dentro da ficha, cartela ou carteira de registro de nascimento do recém-nato, cujo material foi colhido.
10. Em caso de dúvida, telefone à cobrar ao Centro de Pesquisas.
11. Os portadores da enfermidade serão procurados pelo próprio Centro de Pesquisas para tratamento também gratuito. Este projeto não terá interrupção, sendo de utilidade contínua, pois deve beneficiar à todos, todo o tempo.

Embora salientemos sua colaboração, quase diríamos que se constitui numa obrigação médica. A lei estadual nº 8627 obriga a realização destes testes.

Como exemplo da importância deste projeto, informo que nos países desenvolvidos, a não detecção e tratamento precoce, que determina retardo mental, envolve o médico no processo de pagamento dos custos de sustento do portador, pelo resto da vida.

Não desejamos que isto possa nos acontecer.

Esperamos contar com sua imprescindível colaboração.

Atenciosamente.

Dr. Ehrenfried O. Wittig  
Diretor do Centro de Pesquisas

Nota: em algumas semanas estaremos implantando também pesquisa para hipotireoidismo congênito mas que já está previsto na mesma metodologia e não acrescenta nenhum trabalho adicional.

## ANEXO 4

**FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL****CENTRO DE PESQUISAS**

Rua Prof. Luthário Meisner, 2800 - Fone: 262-3443 - Cx. Postal, 225 — 80000 CURITIBA - PR.  
C.O.C.M.F. 76693076/0001

Declarada de Utilidade Pública Municipal e Estadual conforme Leis n.º 4003 de 0/12/71 e n.º 0200 de 2/0/72  
Reconhecimento ao direito de Isenção do Imposto de Renda conforme processo n.º 10413/70 de 31/12/70

Caro Colega Pediatra:

A "Fenilcetonúria" como é de seu conhecimento, é uma enfermidade ocasionada por um erro inato do metabolismo de um amino-ácido, a fenilalanina, e causadora do Retardo Mental se não diagnosticada e tratada nas primeiras semanas de vida.

O "Centro de Pesquisas" da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional" está capacitado para fazer gratuitamente o seu diagnóstico através do "teste do pézinho" ou a dosagem da fenilalanina, em todos recém-natos do Estado do Paraná.

Já estamos realizando 10.000 exames/mês do "Teste do pézinho" em recém-natos de mais de 160 hospitais. Várias cidades, inclusive toda a grande Curitiba, já estão dentro do projeto.

Desejamos em poucos meses fazer este teste em todos os recém-natos do Estado do Paraná.

Também em poucas semanas estaremos implantando o teste do TSH-neonatal para hipotireoidismo congênito, neste mesmo projeto e que será também gratuito.

Para esta total implantação, especialmente na sua cidade precisamos de sua colaboração, afim de que o hospital em que trabalha, também aceite participar gratuitamente.

Já remetemos ao Diretor do Hospital o nosso pedido de colaboração, como o material explicativo e de colheita. É só começar.

Explique por gentileza ao seu diretor e a enfermagem, a importância que representa tudo isto.

Com certeza evitaremos gratuitamente que muitas crianças apresentem retardo mental e por apenas 2 gotas de sangue.

A lei Estadual n.º 3627 obriga a feitura destes exames e por isso o Estado tem colaborado bastante para sua realização através da Secretaria de Saúde e LBA.

Esperamos contar com esta sua participação comunitária e médica, pois nenhum colega temos certeza, desejará ser acusado por alguns pais de negligente, por não ter pedido um exame tão importante e gratuito.

Os tratamentos destas duas doenças serão realizados no Centro de Pesquisas também gratuitamente, pelos melhores especialistas.

Contamos com sua colaboração.

Dr. Ehrenfried O. Wittig  
Diretor do Centro de Pesquisa

## ANEXO 5

FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL  
CENTRO DE PESQUISAS

Rua Prof. Luthário Meisener, 2000 - Fone: 262-3443 - Cz. Postal, 225 — 80000 CURITIBA - PR.  
C.G.C.M.F. 76.693.076/0001

Declarada de Utilidade Pública Municipal e Estadual conforme Lcis n.º 4003 de 6/12/71 e n.º 6200 de 2/6/72  
Reconhecimento ao direito de Isenção do Imposto de Renda conforme processo n.º 10413/70 de 31/12/70

AOS MÉDICOS E ENFERMEIRAS DO BERCÁRIO

Pela primeira vez desde que foi implantada a colheita de sangue para detecção gratuita da "Fenilcetonúria", nos dirigimos àqueles que muito tem contribuído para sua realização, especialmente os berçaristas, enfermeiras e médicos.

Desejamos comunicar que alguns casos já foram descobertos e estão em tratamento e temos certeza que estas crianças muito lhes agradecem por não ficarem com retardo mental.

Agradecemos muito suas participações neste trabalho e pedimos a continuação.

Queremos também, novamente, lembrar alguns dados importantes quanto a técnica de colheita:

- a) Toda lanceta é descartável. Usada, deve ser jogada fora;
- b) A limpeza da pele deve ser com álcool a 70%;
- c) Não exagerar na profundidade da agulha, pois o sangue vem da pele;
- d) Não dobrar muito o pé para não esticar demasiadamente a pele;
- e) Pode ser feito mais que uma punção, em vez de massagear muito apenas um orifício para a saída do sangue;
- f) As demais normas estão no papel anexo que já havíamos encaminhado;
- g) Solicitamos aos médicos que orientem ao pessoal da enfermagem, nestes detalhes.

Vamos todos juntos, trabalhar por mais esta causa. No caso de qualquer dúvida ou sugestão, nos escreva ou ligue 262-3443.

Atenciosamente

  
Dr. Ehrenfried O. Wittig

## ANEXO 6

**FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL****CENTRO DE PESQUISAS**

Rua Professor Lothário Meissner, 2800 - (Capanema) - Fone: 262-3443 - Caixa Postal, 225  
80000 CURITIBA —:— PARANÁ

**INFORMAÇÃO AOS PAIS****LEIAM COM ATENÇÃO**

A Fenilalanina é uma substância que todos nós temos em nosso sangue, sendo bastante importante para o crescimento físico e mental normal da criança. O aumento dessa substância no sangue, devido a um defeito na sua formação pelo organismo, principalmente durante os dois primeiros meses de vida, poderá ocasionar um retardo físico e, principalmente, mental. Esta infrequente doença é chamada de Fenilcetonúria.

Se durante as primeiras semanas de vida do bebê descobrirmos que a fenilalanina está em excesso, poderemos diminuir ou evitar o aparecimento do retardo mental determinado por essa doença, alimentando a criança com um leite especial.

Nos últimos anos tem sido possível fazer um exame de sangue em crianças (depois do segundo dia de nascimento), para descobrirmos se a fenilalanina, aquela substância importante, está aumentada. Podemos agora fazer este exame em Curitiba e, para isso, basta retirar algumas gotas de sangue do bebê e enviá-las ao ~~Centro de Pesquisas recebendo em casa o resultado.~~

Com esse esclarecimento, é possível que tenhamos causado a vocês, um pouco de preocupação. Estamos certos, porém, de que seremos compreendidos, pois, com a realização desse exame, poderemos na maioria das vezes prevenir o aparecimento de tal doença.

Consultem o Pediatra a respeito desse exame.

ANEXO 7

**FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL**  
**CENTRO DE PESQUISAS**  
Av. Prof. Lothário Meissner nº 2.800 - Capanema - Fone: (041)262-3443  
Caixa Postal 225 - CEP 80.001 - Curitiba - Paraná

**COLOQUE ESTA FOLHA NA CARTEIRA DO NENÊ OU ENTREGUE À MÃE**

**Informativo aos Pais**

Seu filho, através deste hospital, fará gratuitamente no "Centro de Pesquisas", um exame de sangue para identificação de duas doenças chamadas de "Fenilcetonúria e Hipotireoidismo congênito". Se não forem procurados é por que o resultado foi negativo.

**No caso da menor suspeita, o exame deve ser repetido.**  
**A colheita anterior a 48 horas de vida ou antes da 2ª amamentação apresenta uma margem de falsos normais para Fenilcetonúria.**

Mostre este papel ao médico do seu filho.  
Confirme com a enfermeira se o sangue foi adequadamente colhido.

005

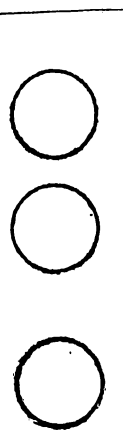
**FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL**  
**CENTRO DE PESQUISAS**  
Av. Prof. Lothário Meissner nº 2.800 - Capanema - Fone: (041)262-3443  
Caixa Postal 225 - CEP 80.001 - Curitiba - Paraná

**EXAME PARA FENILCETONÚRIA E HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO**

Nome da mãe \_\_\_\_\_  
ou Nome da criança após a alta \_\_\_\_\_  
Endereço - Rua \_\_\_\_\_ Nº \_\_\_\_\_  
Bairro \_\_\_\_\_ Cidade \_\_\_\_\_ Fone \_\_\_\_\_  
Hospital \_\_\_\_\_ Cidade \_\_\_\_\_  
Data de nascimento \_\_\_\_\_ Hora-dia-mes-ano \_\_\_\_\_ Sexo  M  F Cor  P  B  A  
Data de colheita \_\_\_\_\_ Hora-dia-mes-ano \_\_\_\_\_ AIDS (pai - mãe) Sim  Não   
Peso \_\_\_\_\_ 2ª amamentação Sim  Não   
Nome do pai \_\_\_\_\_  
Local de trabalho \_\_\_\_\_

**ATENÇÃO**  
Preencha os círculos totalmente de sangue, igualmente em ambos os lados do papel filtro. Use apenas álcool simples na limpeza da pele.

**COLHA CORRETAMENTE**



001

## ANEXO B

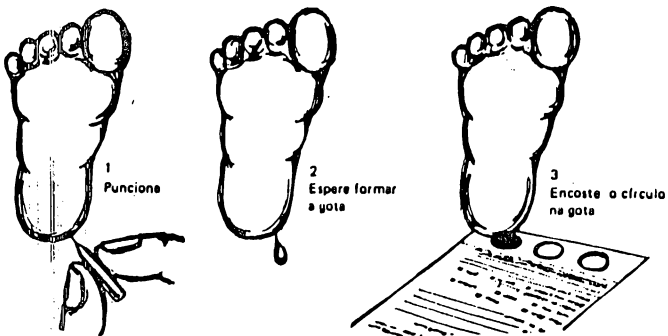
**FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL  
CENTRO DE PESQUISAS**

Av. Prof. Lothário Meissner, 2800 (Capanema) - Fone 262-3632 - Caixa Postal, 225  
81.500 - Curitiba - Paraná

**EXAME DA FENILCETONÚRIA  
COLHEITA DE SANGUE**

O Sangue deverá ser colhido após 48h. do nascimento e primeira amamentação.

1. Preencher por completo e de forma legível a ficha de identificação fornecida pelo Centro de Pesquisas.
2. Desinfetar o calcanhar (com opção para o dedo grande da mão ou do pé) com algodão embebido em álcool e deixar secar o local sem tocá-lo.
3. Realizar punção profunda com lanceta descartável.



4. Com moderada compressão lateral, fazer a punção esperando formar grossas gotas de sangue, aplicando a parte do papel que contém o centro dos círculos sobre o local, de forma que este absorva. Evitar sobreposição de gotas.

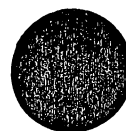
5. O sangue absorvido deverá preencher todos os círculos e ficar completamente visível em ambos os lados do papel.



Incorreto



Incorreto



Correto



Correto

6. Para facilitar a colheita do sangue, poderá ser usado calor local com bolsa quente e/ou movimentação da perna.
7. O papel fornecido pelo Centro de Pesquisas deverá ser colocado em envelope, após secar por 2 horas no ar ambiente.
8. O envelope poderá ser encaminhado pelo correio ou entregue diretamente.
9. O resultado será remetido pelo correio ao endereço da ficha de identificação.
10. Caso necessite o papel filtro para colheita, procure ou telefone ao Centro de Pesquisas, que o forneceremos gratuitamente.

**ATENÇÃO:**

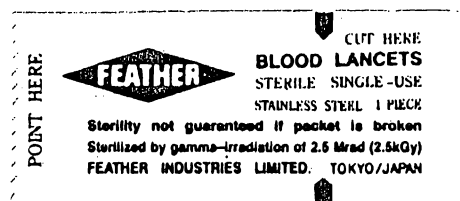
No caso da menor suspeita, o exame deverá ser repetido.

A colheita anterior a 48 horas de vida ou antes da primeira amamentação apresenta uma margem de falsos normais.

COLABORAÇÃO



BANESTADO





**FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL**

**CENTRO DE PESQUISAS**

Av. Prof. Lotário Meissner nº 2.800 - (Capanema) - Fone: (041) 262-3443 - Caixa Postal 225  
81500 - Curitiba - Paraná

ISR : 48 - 888 / 86 . . . .  
UP. JOÃO NEGRÃO  
DR . . . . PR . . . .

**CARTA RESPOSTA COMERCIAL**  
**NÃO É NECESSÁRIO SELAR**

O SELO SERÁ PAGO POR  
**FUNDAÇÃO DE SAÚDE CAETANO MUNHOZ DA ROCHA**  
**SECRETARIA DA SAÚDE**

**80099**

CURITIBA - PARANÁ

ANEXO 10