

CB FÓRUM

Ampliação do teste do pezinho:

um passo fundamental para o diagnóstico precoce de doenças raras

# Um teste vital para a família

» VICTOR CORREIA

A expansão do teste do pezinho para abranger mais doenças na rede pública é um avanço importante, e necessário, no tratamento de doenças identificadas ainda nas primeiras semanas de vida da criança. A legislação prevê uma implementação em etapas do teste ampliado, aumentando gradualmente a quantidade de doenças testadas na triagem neonatal. Mas, na avaliação de especialistas e de familiares, ainda há muito a evoluir nesse caminho.

O **Correio** realizou, ontem, o **CB.Fórum Ampliação do teste do pezinho: um passo fundamental para o diagnóstico precoce de doenças raras** para discutir o tema. O evento contou com a presença de médicos, gestores em saúde pública e uma mãe de crianças com doença rara, detectável pelo teste.

"Atualmente nós temos seis doenças contempladas pelo teste do pezinho. Alguns municípios já adotaram o teste ampliado, com mais de 50 doenças, mas isso ainda não é uma realidade nacional", explicou o neurologista e professor da Universidade de São Paulo (USP) Edmar Zanotelli.

O primeiro painel do evento debateu a importância do teste do pezinho e de sua ampliação. Além de Zanotelli, participaram do encontro o presidente da Casa Hunter, Antoine Souheil Daher; a coordenadora do Programa de Triagem Neonatal da Secretaria de Estado de Saúde de São Paulo, Carmela Grindler; e Suhellen Oliveira, mãe de dois pacientes com atrofia muscular espinhal (AME).

## Expansão gradual

O teste do pezinho foi trazido ao Brasil em 1976 pela Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (Apae), chamado de screening neonatal. Ele foi incorporado ao Sistema Único de Saúde (SUS) em 1992 e, desde então, passou a ser obrigatório e gratuito para todos os recém-nascidos.

Atualmente, na rede pública, o teste é capaz de detectar seis doenças: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase. Com a evolução da tecnologia, especialmente no campo da genética, já é possível detectar um número muito maior de doenças a partir de gotas de sangue coletadas do calcanhar da criança.

Em maio do ano passado, o presidente Jair Bolsonaro (PL) sancionou a Lei 14.154/21, que prevê a ampliação em etapas da oferta de exames pelo teste do pezinho na rede pública. Segundo a lei, o cronograma para a implantação deve ser definido pelo Ministério da Saúde, mas até hoje isso não ocorreu. Alguns estados, como o Distrito Federal e São Paulo, já oferecem o exame ampliado.

A cada uma das cinco etapas previstas na lei, mais doenças farão parte do rol de testagem, até a conclusão com a AME. A doença é a mais recente a ser detectada pelo teste do pezinho, por meio de análise do material genético da criança presente na gota de sangue coletada. No Brasil, cerca de 1 em cada 10 mil nascidos têm AME.

"O teste do pezinho não é um exame, é um programa público de assistência", afirma a coordenadora do programa de Triagem Neonatal da Secretaria de Saúde do estado de São Paulo (SES/SP), Carmela Grindler, que participou de forma virtual do

Carlos Vieira/CB/D.A Press



O neurologista Edmar Zanotelli, a jornalista Carmen Souza e Suhellen Oliveira, mãe de crianças com AME, participaram do primeiro debate

## Uma gotinha de sangue previne várias doenças

Conhecido popularmente como teste do pezinho, o exame de triagem neonatal biológica foi adotado no Brasil em 1976 depois de a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (Apae) trazê-lo para o país. Mas apenas em 2001 o Ministério da Saúde criou o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), que universalizou o exame ao incorporá-lo aos serviços disponibilizados pelo Sistema Único de Saúde (SUS).

● Pertencente às Redes de Atenção à Saúde (RAS), com destaque para a Rede Cegonha e a Rede de Cuidado à Pessoa com Deficiência, o teste do pezinho está presente em todos os estados e é obrigatório para recém-nascidos — que devem ser submetidos ao exame, preferencialmente, entre o terceiro e o quinto dia de vida. A retirada da amostra de sangue pode ser realizada, no máximo, 30 dias depois do nascimento.

● Segundo dados do PNTN, a cobertura percentual do programa, em 2020, foi de pouco mais de 82%. Os dados foram obtidos a partir do número de recém-nascidos examinados, dividido pelo número de nascidos vivos registrados no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) multiplicado por 100. No ano anterior, a cobertura havia sido de 80,08%.

## Como o exame é feito



Consiste na retirada de gotas de **sangue do calcanhar** do recém-nascido, região rica em vasos sanguíneos. O material é colhido com uma **espátula**.



Na maioria das vezes, o exame é realizado no processo de **Atenção Básica em Saúde do SUS**.



É considerado normal um **resultado de FAL** (Fenilalanina) **menor ou igual a 4 mg%**.



No **diagnóstico**, os dados obtidos são interpretados indicando impressão, suspeita ou probabilidade de a criança ter **distúrbios ou doenças específicas**.

## Problemas detectados

(antes e depois da ampliação)

**Atualmente, o exame ampliado é realizado apenas no Distrito Federal e em São Paulo (SP). O teste mais comum abrange um escopo de seis doenças, que são:**

- 1 Fenilcetonúria (PKU) e outras Hiperfenilalaninemias;
- 2 Hipotireoidismo congênito;
- 3 Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias;
- 4 Fibrose Cística;
- 5 Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC);
- 6 Deficiência de Biotinidase (DB).

**Após a última etapa prevista para a ampliação do exame, serão contemplados os seguintes grupos de doenças:**

- 7 Toxoplasmose Congênita;
- 8 Galactosemias;
- 9 Aminoacidopatias;
- 10 Distúrbios do Ciclo da Ureia (DCU);
- 11 Distúrbios da Betaoxidação dos Ácidos Graxos (DOAG);
- 12 Doenças Lisossômicas (DDLs) ou "Doenças de Depósito Lisossômico";
- 13 Imunodeficiências Primárias (IDPs);
- 14 Atrofia Muscular Espinhal (AME).

Fontes: Sistema Único de Saúde; Manual Técnico da Triagem Neonatal Biológica; Secretaria de Atenção à Saúde; e Departamento de Atenção Especializada e Temática — todos ligados ao Ministério da Saúde

**CB.Fórum.** "O teste é fundamental porque, na grande maioria, são doenças genéticas, congênitas, doenças complexas, que não têm um tratamento curativo. Porém, há um conjunto de ações, inclusive de intervenções medicamentosas, que podem dar a

essas pessoas uma inclusão total", complementa a médica.

A AME, por exemplo, causa a degeneração de células nervosas do cérebro e da medula espinhal do paciente, pouco tempo após o nascimento, causando dificuldades motoras, atrofia muscular

e até dificuldade na respiração. Não é possível curar a doença, ou reverter os danos já causados, mas os tratamentos disponíveis atualmente conseguem parar a sua progressão.

"Na maior parte das crianças (...), as manifestações começam até

o segundo ou quarto mês de vida", observou Zanotelli. "A criança tem dificuldade de sustentar a cabeça, começa a respirar com uma frequência maior. É uma doença que evolui muito rápido. A gente não pode esperar nem uma semana", completou o neurologista.

Ampliação do exame que detecta doenças raras em estágio precoce é medida fundamental para garantir qualidade de vida

## Prevenção para 51 doenças

Para o neurologista e professor da Universidade de São Paulo (USP) Edmar Zanotelli, a ampliação do teste do pezinho para englobar 51 doenças — incluindo raras como a atrofia muscular espinhal (AME) — constitui um desafio significativo para políticas públicas de saúde.

O especialista reconhece avanços na ampliação do teste do pezinho, em especial nos grandes centros, mas afirma que o procedimento ainda tem alcance limitado, considerando as dimensões e realidades do país.

"Atualmente nós temos seis doenças contempladas pelo teste do pezinho. Alguns municípios já adotaram o teste ampliado, com mais de 50 doenças, mas isso ainda não é uma realidade nacional", explicou Zanotelli.

De acordo com o neurologista, um diagnóstico precoce tem importância vital, para os filhos e os pais. O teste pode frear o avanço de doenças fatais e dar maior longevidade e melhor qualidade de vida para as crianças e os familiares.

"Uma doença como essa, além de afetar muito aquela criança, afeta toda uma estrutura familiar. Afeta o sistema também do SUS (Sistema Único de Saúde). Quando você faz o diagnóstico precoce e a triagem neonatal, alivia tudo isso", ressaltou.

## Agravamento

Zanotelli é especialista em doenças neuromusculares, como a AME. Cerca de um em cada 10 mil nascidos tem a doença. Segundo ele, os sintomas começam a se manifestar nos primeiros meses de vida — e podem se agravar rapidamente. "Sem tratamento, a evolução não é boa. Muitas dessas crianças acabam falecendo, ou dependendo de respiração por aparelhos", descreveu o médico.

O teste do pezinho é realizado, idealmente, quando o recém-nascido ainda está na maternidade. A avaliação permite que a AME seja tratada antes que os sintomas apareçam. Ainda não há cura, mas o tratamento precoce pode dar uma vida bastante satisfatória aos pacientes.

"Há necessidade de implementação de um programa de triagem neonatal. É um programa complexo. Hoje, nós temos facilidade de fazer testes genéticos. Temos controle da metodologia. A gente tem conhecimento, a tecnologia está bem conhecida. Mas o mais importante é que temos um tratamento no SUS para essa condição (a AME) e é extremamente eficaz", pontuou o médico.

Carlos Vieira/CB/D.A Press



Zanotelli: novo teste do pezinho ainda não está em todo o país