



## **DIA NACIONAL DO TESTE DO PEZINHO**

*Dra. Marilza Leal Nascimento - Endocrinologia pediátrica*

*Dra. Gisele Rozone de Luca - Genética*

Seis de junho é comemorado o Dia Nacional do Teste do Pezinho, e, neste dia se lembra da importância do Exame de Triagem Neonatal Biológica, carinhosamente chamado no Brasil de Teste do Pezinho.

Este dia foi instituído em homenagem à criação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) pelo Ministério da Saúde, em 2001,

O Teste de Triagem Neonatal é um direito de todas as crianças e um dever do Estado. Todos os recém-nascidos devem realizá-lo. O objetivo da triagem neonatal é detectar doenças que ameaçam a vida ou a saúde a longo prazo, antes de se tornarem sintomáticos, em uma população de recém-nascidos aparentemente saudáveis. O tratamento precoce dessas doenças pode reduzir significativamente a mortalidade e morbidade em pacientes afetados.

O PTN/ SC tem como Serviço de Referência Estadual o Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG), e recomenda que a idade na coleta da primeira amostra de sangue seja do 3º ao 5º dia de vida, sendo esta prontamente enviada ao laboratório executante, possibilitando que, caso apresente alteração, a primeira consulta médica das crianças suspeitas com as formas graves das doenças ocorra até o 14º dia de vida, para que os tratamentos sejam iniciados em tempo adequado para prevenção das complicações.

Atualmente o realizado pelo SUS possibilita o diagnóstico precoce, tratamento e acompanhamento, totalmente gratuitos, de seis doenças (Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias, Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de Biotinidase).

No dia 26/05/2021 foi sancionada a lei que amplia o número de doenças rastreadas pelo Teste do Pezinho, Lei 14.154/ 21, publicada recentemente no Diário Oficial da União. Com a nova lei, o exame passará a englobar 14 grupos de doenças, que podem identificar até 53 tipos diferentes de enfermidades e condições especiais de saúde.

A implementação ocorrerá em etapas, sendo, portanto, o processo de ampliação do teste feito de forma escalonada.

**Etapa 1:**

- a) Fenilcetonúria e outras Hiperfenilalaninemias
- b) Hipotireoidismo Congênito
- c) Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias
- d) Fibrose Cística
- e) Hiperplasia Adrenal Congênita
- f) Deficiência de Biotinidase
- g) Toxoplasmose Congênita

**Etapa 2:**

- a) Galactosemia
- b) Aminoacidopatias
- c) Distúrbios do Ciclo da Ureia
- d) Distúrbios da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos

**Etapa 3:**

- a) Doenças Lisossômicas

**Etapa 4:**

- a) Imunodeficiências Primárias

**Etapa 5:**

- a) Atrofia Muscular Espinhal

O prazo de implementação na rede pública será de até um ano. Para entrar em vigor, a lei do Teste do Pezinho ampliado ainda depende de regulamentação do Ministério da Saúde.

Dados da Organização Mundial de Saúde mostram que existem entre 6 e 8.000 doenças raras no mundo. Segundo o Ministério da Saúde, considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. Destas, apenas 4% contam com algum tipo de tratamento e 30% dos pacientes morrem antes dos cinco anos de idade, principalmente por conta do diagnóstico tardio, que acaba impedindo o tratamento adequado da doença para que ela não chegue ao seu estágio mais avançado. No Brasil, estima-se que 13 milhões de pessoas tenham alguma doença rara, e, uma quantidade considerável de pacientes acabam morrendo sem diagnóstico. O Teste do Pezinho ampliado vai evitar mortes prematuras e complicações irreversíveis.

Durante a epidemia de COVID-19 devemos garantir que a triagem neonatal seja mantida de forma segura, que os recém-nascidos diagnosticados com alguma das doenças triadas sejam encaminhados de forma prioritária ao Serviço Ambulatorial de Referência em Triagem Neonatal para confirmação do diagnóstico e início do tratamento.