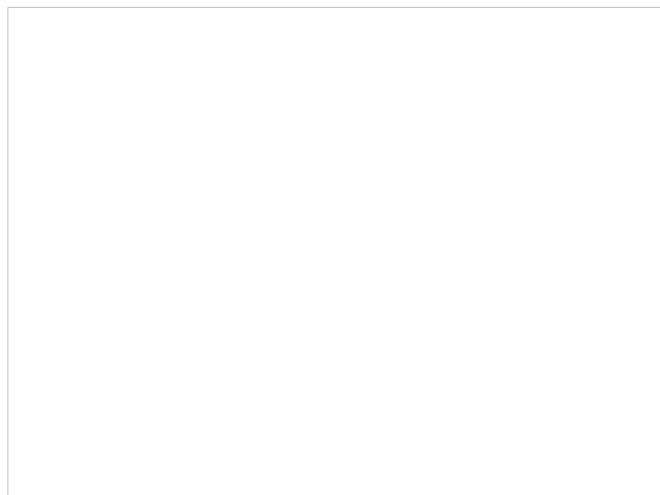


Teste do Pezinho ampliado identifica primeiro caso de Atrofia Muscular Espinhal

Qui 22 fevereiro

O diagnóstico precoce de doenças raras é crucial, pois amplia as opções de tratamentos ou terapias possíveis, com o propósito de amenizar os sintomas e proporcionar uma vida típica e de mais qualidade aos pacientes e às famílias. Muitas dessas doenças podem ser detectadas nos primeiros dias de vida, por meio do Programa de Triagem Neonatal (PTN), conhecido popularmente como Teste do Pezinho.



Em Minas Gerais, o programa foi ampliado em 30/1 de 2024, e todas as amostras de recém-nascidos estão sendo testadas para 15 doenças, incluindo a Atrofia Muscular Espinhal (AME), a Imunodeficiência Combinada Grave (Scid) e a Agamaglobulinemia (Agama).

As três doenças incluídas em janeiro são consideradas graves, podem ser hereditárias

ou causadas por alterações genéticas, e dificilmente possuem sintomas na fase natal. Se corretamente diagnosticadas e tratadas nos primeiros dias de vida da criança, a recuperação é certamente efetiva.

Ao longo deste ano, a [Secretaria de Estado de Saúde de Minas Gerais \(SES-MG\)](#) vai investir R\$12 milhões para operacionalizar esta fase de expansão do PTN. Com a ampliação, as crianças mineiras serão testadas em massa para doenças de difícil diagnóstico, o que vai permitir a identificação pré-sintomática e o início do tratamento com mais celeridade.

O Teste do Pezinho é realizado nas Unidades Básicas de Saúde (UBS) dos 853 municípios do estado e cerca de mil amostras são analisadas diariamente pelo Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (Nupad), da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG).

Durante o ano de 2023, foram cerca de 200 mil amostras triadas e cerca de 400 diagnósticos confirmados e acompanhados pelo Sistema Único de Saúde (SUS).

“Minas Gerais está sendo um grande exemplo para o Brasil no tratamento das pessoas com doenças raras. Não apenas identificamos, mas iniciamos imediatamente o tratamento e acompanhamento das nossas crianças. Estamos muito felizes que, logo no primeiro dia desta última ampliação, identificamos um bebê com AME e o tratamento já foi iniciado. Isso vai mudar

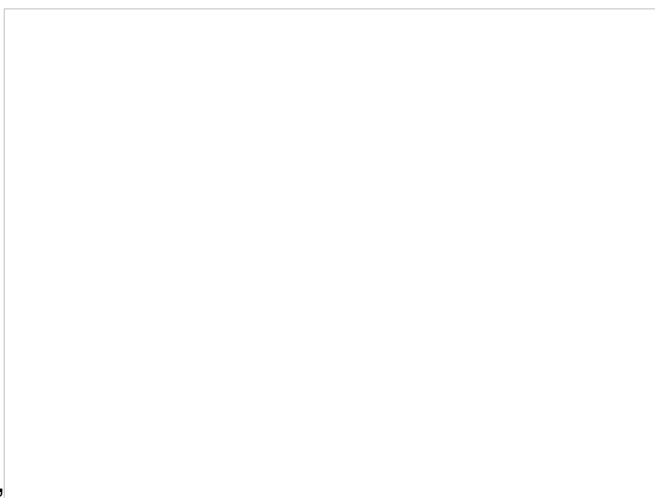
tudo em sua vida, pois, do contrário, não apenas as sequelas, mas o risco de morte seria muito alto. Essa criança vai poder levar vida habitual como qualquer outra que não tem essa doença rara”, comemora o secretário de Estado de Saúde, Fábio Baccheretti.

Em 8/2, a família da pequena Heloísa, de apenas 19 dias, foi recebida por uma equipe multidisciplinar no Ambulatório de Doenças Neuromusculares do Hospital das Clínicas da UFMG, administrado pela Rede Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (Ebserh). Ela, que mora em Divinópolis, realizou o Teste do Pezinho no dia 30/1, e alguns dias depois veio o resultado: diagnóstico positivo para AME.

A tia da recém-nascida, que prefere não se identificar, fala que o primeiro sentimento foi de medo pelo futuro de Heloísa. “Foi um baque muito grande para todos nós quando soubemos do resultado do exame. Eu corri para a internet para entender melhor do que se tratava e fiquei realmente assustada. Chorei demais”, conta.

“Depois da consulta com os médicos, estamos bem mais tranquilos, por saber que foi muito melhor termos descoberto antes, graças ao Teste do Pezinho, e por saber que a Heloísa será bem cuidada. Temos que retornar para nova consulta em dois meses e a equipe vai fazer o acompanhamento do caso dela. Agora estamos com as melhores expectativas de que vai dar tudo certo no tratamento”, diz, aliviada.

De acordo com a neuropediatra e professora do Departamento de Pediatria da UFMG, Juliana Gurgel Giannetti, a AME é uma doença neuromuscular progressiva que pode levar à morte, principalmente nos



Juliana Gurgel / Crédito: Débora Drumond

casos em que o início dos sintomas é precoce, devido ao comprometimento respiratório e da deglutição.

“A AME é considerada a segunda doença neuromuscular mais frequente da infância. Temos uma proteína que é muito importante para a sobrevivência do neurônio que está na medula. Se essa proteína não é produzida, por algum defeito genético, ocorre a perda desse neurônio e, como consequência, ocorre uma fraqueza muscular progressiva, que acomete os músculos dos braços, pernas, da respiração e da deglutição, por isso, é uma doença muito grave. Muitas vezes, os pacientes da AME Tipo 1 apresentam esses sintomas de forma intensa e precisam ser entubados, sem que o diagnóstico tenha sido feito”, aponta.

Juliana Giannetti é a médica que atendeu Heloísa já na primeira consulta, junto a uma equipe multidisciplinar, composta também por fisioterapeutas e fonoaudióloga. Segundo a neuropediatra, o diagnóstico pelo Teste do Pezinho foi primordial e o tratamento iniciado imediatamente.

“O melhor tratamento para a AME é aquele iniciado mais rápido. Pelos exames clínicos realizados, podemos determinar que a bebê não tem sintomas. Essa é a diferença crucial da ampliação da triagem neonatal, porque ela passaria pela consulta com o pediatra ou neuropediatra e não seria identificado nenhum sinal da doença. Então, quando retornasse ao médico, já poderia apresentar fraqueza, dificuldade para mamar ou respirar”, explica.

“Consideramos que essa criança foi diagnosticada no tempo certo, o que vai fazer toda a diferença na vida dela e da família. Vamos acompanhar seu desenvolvimento neuropsicomotor e acreditamos que os marcos naturais serão alcançados nas idades certas e ela terá o desenvolvimento de uma criança típica, e o melhor, sem sequelas”, ressalta a médica.

Para o secretário-chefe da Casa Civil, Marcelo Aro, o diagnóstico da AME por meio do Teste do Pezinho, é um enorme ganho para toda a sociedade. “Se a criança não tem o diagnóstico correto, a doença evolui e isso compromete severamente seu desenvolvimento. Quando identificada no Teste do Pezinho, a criança realiza o tratamento adequado e passa a ter uma vida típica. É muito bom poder falar que estamos salvando a vida de milhares de pessoas que vão nascer com Atrofia Muscular Espinhal, mas que terão tratamento certo, na hora certa”, salienta Aro.

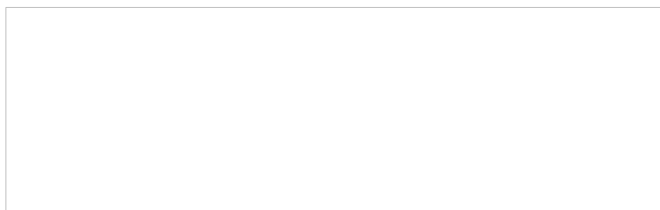
Tratamento e linha de cuidado

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é dividida em cinco tipos, sendo os Tipos 1 e 2 considerados os mais graves. Na AME Tipo 1, que é mais frequente, os sintomas começam nos primeiros três meses de vida. Na AME Tipo 2, os primeiros sintomas se manifestam entre os 6 e 12 meses.

“Temos outras formas de AME, em que os sintomas se iniciam mais tarde. O paciente pode atingir a capacidade de se sentar, mas tem dificuldades para andar, ou adquire a marcha, mas pode perder a capacidade de andar ao longo da vida. Sempre que diagnosticamos a AME, nas formas Tipo 1 e 2, temos indicação do tratamento aprovado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec) com medicação oral, usada diariamente, dentro de casa e medicação intratecal, em que é necessária internação para que o medicamento seja injetado no paciente, por meio de uma punção lombar”, explica Juliana Giannetti.

“São medicamentos de alto custo, custeados pelo Ministério da Saúde, que a SES-MG está fornecendo para os pacientes mineiros. De acordo com o protocolo técnico da Conitec, um dos critérios para indicar o uso da medicação é tratar pacientes pré-sintomáticos identificados pela triagem neonatal”, destaca a neuropediatra.

Tamara Braga, fisioterapeuta voluntária do Ambulatório de Doenças Raras HC-UFMG/Ebserh, faz parte da equipe multidisciplinar que atendeu o caso da pequena Heloísa. Ela conta que depois da primeira consulta, a linha de cuidados dispensados a essa criança envolve a atuação de vários profissionais.



“Essa bebê tem um contexto extremamente favorável, pois não apresenta

sintomas. A atuação da equipe multidisciplinar vai ser para acompanhar o

Tâmara Braga / Crédito: Débora Drumond

neurodesenvolvimento e fazer as avaliações motoras. Na equipe temos profissionais que fazem a fisioterapia motora, fisioterapia respiratória, fonoaudiologia com ênfase em linguagem e desenvolvimento, fonoaudiologia com ênfase em disfagia, terapia ocupacional, nutrição, ou seja, são várias especialidades envolvidas para uma linha de cuidado integral”, explica.

Teste do Pezinho

O exame é feito a partir do sangue coletado do calcanhar do bebê por meio de uma punção local e, por isso, é chamado de Teste do Pezinho. O indicado é que o material seja colhido entre o 3º e o 5º dia de vida, quando a criança nasce com nove meses (bebê a termo). Quando o bebê é prematuro, são necessárias três amostras para o teste, colhidas no 5º dia de vida, no 10º dia e 30º dia.

As gotinhas de sangue são colocadas no papel filtro e o envelope é encaminhado ao Nupad para processamento. O resultado é disponibilizado no site da instituição e, caso o resultado apresente alteração, o município de residência do paciente é acionado.

Dessa forma, as consultas e exames especializados são agendados para que seja feita a confirmação do diagnóstico. Caso confirmado o resultado para alguma das doenças triadas, o paciente é encaminhado imediatamente para o tratamento pelo SUS.

Confira as 15 doenças triadas atualmente pelo PTN-MG realizado no SUS:

- Hipotireoidismo congênito
- Fenilcetonúria
- Doença falciforme
- Fibrose cística
- Deficiência de biotinidase
- Hiperplasia adrenal congênita
- Toxoplasmose congênita
- Atrofia Muscular Espinhal (AME)
- Imunodeficiência Combinada Grave (SCID)
- Agamaglobulinemia (AGAMA)
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCADD)
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCADD)
- Deficiência de proteína trifuncional – DPTC
- Deficiência primária de carnitina – DPC
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD)

Entre as possibilidades de tratamento para as três doenças incluídas no PTN-MG estão o transplante de medula óssea, o uso de imunoglobulina humana endovenosa e medicamentos que impedem a degeneração neuronal.

