

# Teste do pezinho em Minas identifica, pela primeira vez, bebê com imunodeficiência combinada grave

Sex 17 maio

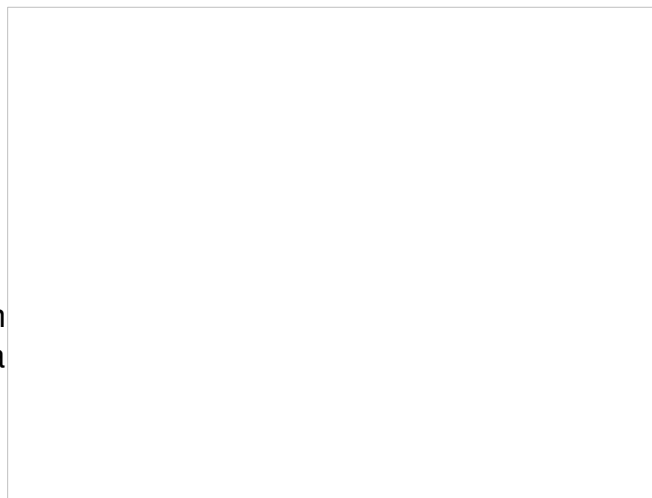
O Programa de Triagem Neonatal (PTN), mais conhecido como teste do pezinho, realizado na rede pública de saúde estadual, diagnosticou, pela primeira vez, uma criança com imunodeficiência combinada grave (SCID), doença rara que acomete um a cada cerca de 50 mil bebês.

A SCID é um grupo de doenças genéticas em que o sistema imunológico está comprometido, resultando em número baixo ou ausente de linfócitos e baixos níveis de anticorpos (imunoglobulinas).

Embora seja considerada uma emergência imunológica, a doença tem tratamento e cura. O diagnóstico já nos primeiros dias de nascimento do bebê amplia as possibilidades de sobrevivência.

Segundo o médico imunologista e coordenador do setor de Imunologia Clínica do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Jorge Andrade Pinto, uma das consequências da SCID é que a criança não responde de forma eficiente aos agravos que ocorrem na infância porque não é capaz de produzir anticorpos em níveis adequados para defender seu organismo.

“O bebê nasce mais suscetível a doenças comuns nessa faixa etária, que geralmente são facilmente combatidas pelo sistema imunológico. É um problema grave, pois, com uma resposta imunológica ineficiente, a criança é suscetível a evoluir negativamente quando acometida por doenças infecciosas comuns. Para ela, uma gripe pode ser fatal”, explica ele.



*Jorge Andrade / SES-Divulgação*

Desta forma, assim que identificada a doença, é imprescindível que o tratamento seja iniciado. De acordo com o imunologista, inicialmente, são adotadas medidas preventivas para evitar infecções por bactérias, vírus e fungos.

Também deve ser iniciada a reposição de imunoglobulina, fornecimento de fórmula láctea e

suspensão de vacinas com organismos vivos até que seja possível realizar o transplante de medula óssea, única opção de cura definitiva.

“Esse conjunto de medidas permitem que a criança se mantenha estável e livre de infecções até a realização do transplante. Então, ao fazer a triagem logo no nascimento, temos tempo hábil para instituir todas as medidas terapêuticas e profiláticas e preparar esse bebê para a jornada de cura, que é o transplante”, esclarece Jorge Andrade Pinto.

De acordo com o médico, o transplante de medula óssea em criança portadora de SCID é uma intervenção viável e curativa.

“Como o sistema imunológico é praticamente inexistente, uma vez que se tenha um doador compatível, a chance de sucesso do transplante é alta. Quando esses pacientes são transplantados em tempo hábil, ainda nos primeiros meses de vida, mais de 90% deles terá uma vida normal”, avalia o especialista.

### **Teste do pezinho**

O Programa de Triagem Neonatal (PTN), conhecido popularmente como teste do pezinho, identifica doenças raras de natureza metabólicas, genéticas e infecciosas, nos primeiros dias de vida dos bebês. Realizada pelo Sistema Único de Saúde (SUS), a triagem permite rastrear precocemente as doenças, favorecendo a realização do tratamento rápido e adequado, impedindo sequelas associadas e, até mesmo, o óbito.

Em Minas Gerais, o teste do pezinho foi ampliado em 30/1/2024. Até o ano passado, era possível identificar 12 doenças raras. Com a ampliação, os recém-nascidos no estado estão sendo testados para 15 doenças, incluindo, além da imunodeficiência combinada grave (SCID), a atrofia muscular espinal (AME) e a agamaglobulinemia (Agama).

Para o secretário de Estado de [Saúde](#) de Minas Gerais, Fábio Baccheretti, a ampliação está gerando ótimos resultados. “Desde a ampliação, já tivemos cinco bebês diagnosticados com AME e que estão sendo tratados e acompanhados pelo Hospital das Clínicas, com todas as possibilidades de levarem uma vida típica, sem sintomas ou sequelas da doença”, destaca.

“No caso da SCID, a criança nasce sem imunidade nenhuma e qualquer infecção pode ser fatal. Mas esse bebê, que é uma menina, do Triângulo Mineiro, já está sendo tratada, recebendo a profilaxia, e poderá ser curada com o transplante de medula óssea. Além dela, outros dois casos de SCID também estão em investigação, o que representa mais chances de cura, mais chances de vida para esses bebês e mais qualidade de vida para suas famílias”, salienta o secretário.

O secretário-chefe de Estado da [Casa Civil](#), Marcelo Aro, também ressalta o avanço nos diagnósticos. “Muitas doenças raras, se não forem tratadas logo, podem ser fatais, como o caso da SCID”, enfatiza.

Aro reforça ainda que, a partir do diagnóstico, a criança receberá os cuidados necessários e terá a chance de crescer de forma saudável. “O Teste do Pezinho ampliado, sem dúvidas, é uma das maiores vitórias que nós já conquistamos aqui em Minas”, declara.



*Éverson Silva, Fernanda e a pequena Helena / Arquivo pessoal*

## **Jornada para a cura**

O vigilante Éverson Silva e a esposa Fernanda, moradores do município de Lapão, no interior do estado da Bahia, passaram por todo esse processo com a filha Helena, que completou, nesta semana, 4 anos.

“Essa doença ainda é muito desconhecida aqui no Brasil. Nossa filha Evelyn faleceu com quatro meses de vida por uma infecção generalizada e não tínhamos um diagnóstico. Então, quando a Helena nasceu, corremos para fazer uma investigação mais aprofundada e foi então que descobrimos a SCID. Helena estava com dois meses e passou por todo o processo de cuidado preventivo enquanto esperávamos um doador”, conta ele.

O transplante de medula óssea da pequena Helena foi realizado em 2020, pelo Sistema Único de Saúde (SUS), em Curitiba, quando ela tinha apenas quatro meses de vida.

“Graças ao tratamento inicial e ao transplante, Helena já tem 4 anos e vive plenamente, cheia de sonhos com o futuro inteiro pela frente, como toda criança na idade dela. Ela vive uma vida típica, é uma criança feliz, que vai para creche, que corre e brinca e é a alegria da nossa vida”, conclui o pai orgulhoso.

## **Doenças raras**

De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), doenças raras são aquelas que afetam

até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos ou 1,3 a cada dois mil.

Essas patologias são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas, que variam de doença para doença, assim como de pessoa para pessoa afetada pela mesma condição. Existem entre 7 e 8 mil doenças raras, sendo que a maior parte delas, cerca de 80%, tem origem genética.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras do Ministério da Saúde foi construída para estabelecer estratégias para reduzir a mortalidade e as manifestações secundárias dessas doenças. Além disso, procura melhorar a qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

## **Triagem**

O diagnóstico de doenças raras, por meio do teste do pezinho, pode ser realizado em todas as unidades básicas de saúde (UBS) dos 853 municípios mineiros. O exame é feito a partir do sangue coletado do calcanhar do bebê após uma punção local.

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.

Assim que realizam a coleta do material, os municípios enviam ao Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (Nupad), da Faculdade de Medicina da UFMG, para processamento. Diariamente, o Nupad realiza a triagem de cerca de 1,1 mil bebês para as 15 doenças contempladas.

Caso haja alguma alteração no exame, o município do paciente é acionado e novos exames e consultas agendados para confirmação do diagnóstico e início imediato do tratamento.

A coordenadora da Atenção à Saúde da Pessoa com Deficiência e Doenças Raras da SES-MG, Renata Cardoso Ferreira Vaz, destaca os esforços conjuntos para o diagnóstico e cuidado com as pessoas com doenças raras. “Temos uma rede estruturada para o diagnóstico e tratamento das doenças raras e a parceria com o Nupad e Hospital das Clínicas é essencial”, destaca.

“No nosso estado, para todas as doenças identificadas no teste do pezinho estão disponíveis o tratamento imediato e o acompanhamento permanente da criança e isso faz toda a diferença”, ressalta a coordenadora.

Os Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras são responsáveis por ações diagnósticas, terapêuticas e preventivas às pessoas com doenças raras ou sob risco de desenvolvê-las.

Em Minas Gerais, os Serviços de Atenção Especializada são prestados pelo Hospital Júlia Kubitschek e Centro de Especialidades Multiprofissionais (CEM) Dr. Gê, em Bom Despacho. Já os Serviços de Referência em Doenças Raras são no Hospital Infantil João Paulo II e Hospital das Clínicas da UFMG, em Belo Horizonte; e no Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF) em Juiz de Fora.

**Confira abaixo as doenças que podem ser identificadas atualmente pelo PTN em Minas Gerais:**

- 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)