

Teste do Pezinho completa 31 anos em Minas Gerais

Qui 06 junho

O diagnóstico precoce de doenças raras 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.

O PTN é um conjunto de ações e estratégias que visam identificar, em fase pré-sintomática, confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento de distúrbios hereditários e congênitos, em todos os nascidos vivos do estado, bem como o uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral.

O programa foi implantado em Minas Gerais em 1993, com a triagem para fenilcetonúria (PKU) e hipotireoidismo congênito (HC). Em 1998, de forma pioneira no Brasil, foi incluída a doença falciforme (DF), até então a doença com maior incidência no PTN estadual.

Em mais de 30 anos de atuação, o Teste do Pezinho em Minas já realizou a triagem de mais de sete milhões de bebês e faz o acompanhamento ambulatorial de mais de 7.800 pessoas com alguma das doenças. A abrangência envolve 3.823 Unidades Básicas de Saúde (UBS) em todo o estado.

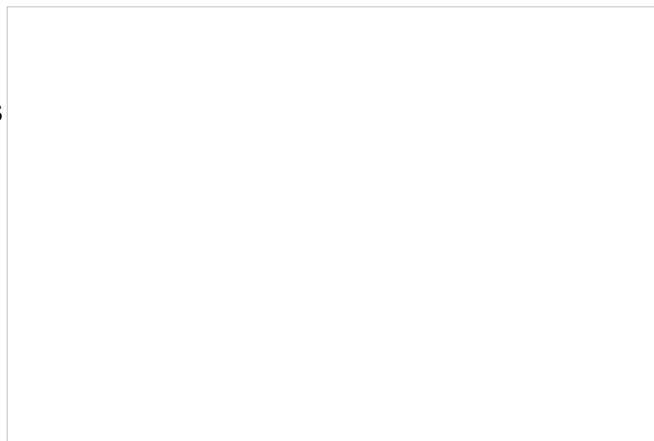
O Dia Nacional do Teste do Pezinho é celebrado nesta quinta-feira (6/6), um dos exames mais importantes para detectar doenças em recém-nascidos. A data busca alertar a população para a importância de se realizar o exame. “Em Minas Gerais, todos os 853 municípios estão aptos a realizar o teste em suas maternidades ou em suas Unidades Básicas de Saúde. É muito importante que todas as crianças façam o teste entre o 3º e o 5º dia de nascidas”, explica Renata Cardoso Ferreira Vaz, coordenadora da Atenção à Saúde da Pessoa com Deficiência e Doenças Raras da [Secretaria de Estado de Saúde de Minas Gerais \(SES-MG\)](#).

“É importante frisar que no Sistema Único de Saúde (SUS) a triagem é um desafio, porque a partir dela, a criança identificada com algum risco para essas doenças é encaminhada para o Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), para a realização da confirmação do diagnóstico. Em caso positivo, a criança receberá o tratamento e acompanhamento durante toda a sua vida”, relata a coordenadora.

Cerca de mil amostras são analisadas diariamente pelo Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (Nupad) do Hospital das Clínicas, em Belo Horizonte. Durante o ano de 2023, foram cerca de 200 mil amostras triadas e cerca de 400 diagnósticos confirmados e acompanhados pelo SUS no estado.

O programa foi ampliado, em Minas Gerais, em 30/1/2024, 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). A iniciativa faz parte do Programa Mineiro de Acessibilidade, Inclusão e Saúde (Promais), lançado pelo [Governo de Minas](#), em novembro de 2023, e que é voltado para pessoas com deficiência ou doenças raras.

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.



Fábio Marchetto / SES-MG

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.

Diagnóstico e tratamento

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 terceiro e o quinto 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 quinto, no décimo e no trigésimo dia de vida.

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.

Ao longo deste ano, a SES-MG vai investir R\$12 milhões para operacionalizar a expansão do PTN-MG. 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.

A SES-MG está alinhada com as ações de planejamento do Ministério da Saúde para ampliação do painel de doenças do PTN. Sendo assim, a expectativa é facilitar a implantação das fases subsequentes no estado, dado que ocorrerá em um cenário de organização do fluxo assistencial preparado por ações prévias e acompanhando a regulamentação elaborada pelo órgão federal.

A deliberação que aprovou as ações complementares e diretrizes para financiamento estadual para o Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais estabelece que as ações complementares do PTN-MG compreendem o Serviço de Apoio Social, ações educacionais, monitoramento informatizado de ações de diagnóstico e acompanhamento do PTN-MG, com apoio logístico ao transporte de amostras e insumos, e financiamento de exames e procedimentos não contemplados com recurso federal.

Os serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras são os responsáveis pelas 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 encontrados no Hospital Infantil João Paulo II e Hospital das Clínicas da UFMG, em Belo Horizonte e, em Juiz de Fora, no Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF).

Números

Desde o dia 30/1, após a ampliação do PTN-MG, já foram analisadas cerca de 70 mil amostras até 31/5 de maio, quando foram detectados 125 casos de doenças raras. Dentre as 15 doenças triadas pelo Teste do Pezinho no estado, 11 tiveram diagnósticos confirmados, sendo:

- Atrofia Muscular Espinhal (AME): 7 casos confirmados
- Imunodeficiência Combinada Grave (Scid): 1 caso confirmado
- Agamaglobulinemia (Agama): 1 caso confirmado
- Hipotireoidismo congênito: 21 casos confirmados
- Fenilcetonúria: 2 casos confirmados
- Doença falciforme e outras Hemoglobinopatias: 57 casos confirmados
- Fibrose cística: 8 casos confirmados
- Deficiência de biotinidase: 4 casos confirmados
- Hiperplasia adrenal congênita: 4 casos confirmados
- Toxoplasmose congênita: 20 casos confirmados
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD): 1 caso confirmado.

Quatro doenças não tiveram nenhum caso diagnosticados em 2024 até o momento, sendo elas a deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCADD), a deficiência de acil-CoA

desidrogenase de cadeia longa (LCHADD), a deficiência de proteína trifuncional (DPTC) e a deficiência primária de carnitina (DPC).