

# Doenças raras e infância: teste do pezinho



**DOENÇAS  
RARAS**

Daiichi Sankyo

Tratando a humanidade,  
1 caso por vez.

# Doenças raras e infância:

## teste do pezinho



Algumas doenças são classificadas como raras pela baixa frequência com que ocorrem na população. O Ministério da Saúde define doença rara como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoa para cada 2.000 indivíduos.<sup>1</sup>

Três em cada quatro doenças raras se manifestam durante a infância. Como a estimativa é a existência de pelo menos 7.400 doenças raras, há mais de 6 mil doenças raras com início nesse período.<sup>2,3</sup> Cerca de 80% das doenças raras são de origem genética, o que representa entre 3% e 4% dos nascimentos.<sup>3</sup>

Em países desenvolvidos, a mortalidade de crianças com doenças raras chega a 30%. Esse percentual pode ser ainda mais alto no Brasil, uma vez que muitas dessas crianças não são corretamente diagnosticadas e, conseqüentemente, não recebem tratamento adequado.<sup>3</sup>

O diagnóstico precoce, o tratamento adequado e o acompanhamento médico de algumas doenças podem evitar deficiências e morte, e proporcionar melhor qualidade de vida aos recém-nascidos com doenças raras. A Triagem Neonatal identifica algumas dessas condições.<sup>4</sup> Na maioria dos estados brasileiros, a coleta do teste de Triagem Neonatal Biológica, popularmente conhecida no Brasil por *teste do pezinho*, ocorre em Unidades Básicas de Saúde (UBSs). Essa coleta também é realizada em maternidades e casas de parto, entre outros locais, em alguns estados do país.<sup>5</sup>

### TESTE DO PEZINHO

Implementado pela Apae Brasil em 1976 e incorporado pelo Sistema Único de Saúde (SUS) em 1992, o teste do pezinho é um exame laboratorial rápido.<sup>6</sup> O exame é realizado por meio da coleta de gotas de sangue no calcanhar dos recém-nascidos, preferencialmente entre o terceiro e o quinto dia de vida, e tem por propósito identificar doenças e tratá-las precocemente, para possibilitar o desenvolvimento físico e intelectual adequado das crianças, bem como evitar óbitos.<sup>6</sup>

Atualmente, o teste gratuito engloba seis doenças: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme

e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase.<sup>6</sup>

Esse exame é disponibilizado pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal e é um direito de todo recém-nascido brasileiro. Já o teste ampliado é realizado por meio de convênios ou por contratação particular.<sup>6</sup>

As doenças identificadas pelos diferentes testes constam a seguir:<sup>7</sup>

DOENÇAS	AMPLIADO				
	BÁSICO	PLUS	MASTER	EXPANDIDO	COMPLETO
Hipotireoidismo congênito	+	+	+	+	+
Fenilcetonúria	+	+	+	+	+
Anemia falciforme e outras hemoglobinopatias	+	+	+	+	+
Fibrose cística	+	+	+	+	+
Hiperplasia adrenal congênita	+	+	+	+	+
Deficiência de biotinidase	+	+	+	+	+
Galactosemia		+	+	+	+
Aminoacidopatias		+	+	+	+
Deficiência da G6PD		+	+	+	+
Toxoplasmose congênita		+	+	+	+
Citomegalovirose			+	+	+
Rubéola congênita			+	+	+
Sífilis congênita			+	+	+
Doença de Chagas			+	+	+
HIV			+	+	+
Distúrbios da betaoxidação dos ácidos graxos e das acidemias orgânicas				+	+
Tirosinemias					+
Surdez congênita					+
Doença de Pompe					+
Doença de Gaucher					+
SCID e outras linfopenias de células T					+

SCID: imunodeficiência combinada grave.

Caso haja alteração do resultado, ou seja, o resultado esteja fora dos valores de referência, o recém-nascido é reconvocado para realizar exames confirmatórios por meio do serviço Busca Ativa, que entra em contato com as UBSs dos municípios para localizar a criança com suspeita de alguma enfermidade investigada e levá-la para a confirmação diagnóstica e introdução de tratamento em casos confirmados, possibilitando, assim, a prevenção das possíveis complicações.<sup>6</sup>

Esse ambulatório é formado por uma equipe multidisciplinar responsável pelo tratamento, acompanhamento, orientação familiar e aconselhamento genético dos casos triados e com condições confirmadas.<sup>6</sup>

## AMPLIAÇÃO DO TESTE GRATUITO

Há cerca de um ano, em 6 de junho de 2022, Dia Nacional do Teste do Pezinho, a versão ampliada do

teste do pezinho entrou em vigor no SUS. A versão ampliada aumenta de seis para cerca de 60 doenças que podem ser detectadas nos primeiros dias de vida da criança. A ampliação do teste está ocorrendo de forma escalonada e cabe ao Ministério da Saúde estabelecer os prazos para implementação de cada etapa do processo.<sup>8</sup>

Na primeira etapa, está prevista a adição da toxoplasmose congênita às seis doenças hoje detectadas. Na segunda etapa, serão incluídas a galactosemia, as aminoacidopatias e os distúrbios do ciclo de ureia e os da betaoxidação de ácidos graxos. Na terceira etapa, entram as doenças lisossômicas de depósito, que incluem as mucopolissacaridoses e, na quarta, problemas genéticos no sistema imunológico. A quinta e última etapa incluirá a atrofia medular espinhal. Isso significa que ainda levará alguns anos até que o exame ganhe abrangência nacional no sistema público.<sup>8</sup>

## REFERÊNCIAS

1. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html). Acesso em: 28 jul. 2023.
2. Fundação Oswaldo Cruz – FioCruz. Bio-Manguinhos. A Pediatria e as doenças raras. Disponível em: <https://www.bio.fiocruz.br/index.php/br/noticias/2828-a-pediatria-e-as-doencas-raras>. Acesso em: 27 jul. 2023.
3. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paul Enferm.* 2015;28(5):395-400.
4. Brasil. Ministério da Saúde. Programa Nacional da Triagem Neonatal. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/pntn>. Acesso em: 27 jul. 2023.
5. Brasil. Ministério da Saúde. Coleta de sangue. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/pntn/coleta-de-sangue>. Acesso em: 27 jul. 2023.
6. Apae Brasil. Apae Brasil lança campanha “Eu apoio o teste do pezinho na Apae”. Disponível em: <https://apaebrasil.org.br/noticias/apae-brasil-lanca-campanha-eu-apoio-o-teste-do-pezinho-na-apae>. Acesso em: 23 jul. 2023.
7. Apae Espírito Santo. O que é o teste do pezinho? Disponível em: <https://apaees.org.br/files/meta/b9f4a423-b282-43c3-889a-07d394a6cb3d/7992f081-3418-4c10-926d-b744d236aa3b/276.pdf>. Acesso em: 23 jul. 2023.
8. Agência Brasil. Médicos apontam desafios para implantação do teste do pezinho ampliado. Disponível em: <https://agenciabrasil.ebc.com.br/saude/noticia/2022-06/medicos-apontam-desafios-para-implantacao-do-teste-do-pezinho-ampliado>. Acesso em: 23 jul. 2023.

16884\_DAI\_BRA\_v6\_LC

