

# AGENDA BRASILEIRA

PRIMEIRA INFÂNCIA

Ano 3, n. 4, 2022



## TRIAGEM NEONATAL/ TESTE DO PEZINHO NO BRASIL E NO MUNDO

**Marcelo Ferraz de Oliveira Souto**

Consultor legislativo da Câmara dos Deputados na área XVI (saúde pública e sanitário). Médico (UFMG).  
Mestre em Ciências da Saúde (UFMG).

## 1 Introdução

A triagem neonatal tem como objetivo a detecção precoce de doenças cujo quadro clínico não se manifesta necessariamente nos primeiros dias ou meses de vida, e que podem evoluir com sequelas se não tratadas no momento ideal. Ou seja, as anormalidades escolhidas para essa testagem costumam não ter sintomas precoces, mas podem ter consequências clínicas se não tratadas.

Desta forma, a ideia é estabelecer uma suspeita logo após o nascimento, prosseguir com exames mais detalhados e consulta com especialistas, para iniciar o tratamento o quanto antes possível.

Para uma doença ser incluída na lista de rastreamento, alguns requisitos deveriam ser cumpridos, especialmente ao considerar que há um limite de recursos financeiros e humanos para aplicação no Programa Nacional de Triagem Neonatal. Em primeiro lugar, deve haver benefício com o diagnóstico precoce, o que descartaria os distúrbios sem nenhum tratamento possível, ou aqueles que não levam a sequelas irreversíveis se houver um pequeno atraso na confirmação. Em segundo lugar, o custo-efetividade da triagem precisa ser avaliado, já que alguns testes mais especializados são de alto custo, ao mesmo tempo que buscam por doenças raríssimas. O desejo de todos deveria ser uma abordagem ampla, de centenas ou milhares de anormalidades; no entanto, os recursos financeiros precisam ser distribuídos também nas medidas de assistência à saúde, entre outras.

O terceiro aspecto a ser avaliado é se existe um teste confiável para a detecção daquela alteração. Se os testes disponíveis não são competentes, a inclusão no programa geraria falsos positivos ou falsos negativos, não cumprindo o objetivo principal. O quarto critério é a existência de um sistema satisfatório para tratar dos casos detectados. Ou seja, não adianta testar uma doença, se o sistema de saúde não é capaz de confirmar o diagnóstico, fazer o aconselhamento, tratar e acompanhar a criança (INTERNATIONAL SOCIETY FOR NEONATAL SCREENING, 2021).

Esse rastreamento neonatal não se confunde, mas complementa, os exames pré-natais, os quais buscam alterações na saúde materna e fetal que poderiam prejudicar o processo gestacional ou a vida da mãe e do bebê. Da mesma forma, o exame médico do recém-nascido também é um tipo de triagem de doenças, mas da modalidade clínica.

Neste artigo, será abordada a história da triagem neonatal laboratorial no Brasil e no mundo, descrevendo-se, ainda, a realidade atual deste programa nos países desenvolvidos.

## 2 História da triagem neonatal/teste do pezinho

A história da triagem neonatal inicia com os esforços de cientistas para detectar precocemente a fenilcetonúria. Essa doença, causada por alteração genética, leva a altas concentrações de fenilalanina no sangue, o que provoca lesões cerebrais e deficiência intelectual (WOOLF e ADAMS, 2020).

Na década de 1960, os mecanismos causais e os sintomas mais comuns foram sendo esclarecidos, e era possível fazer testes na urina, mas o diagnóstico continuava tardio. A ideia de uma triagem de recém-nascidos começou a ganhar força, mas a coleta de urina nessa faixa etária não é tão simples. Para que fosse adotada amplamente, precisaria haver uma técnica de fácil realização, o que foi conseguido pela adoção da gota de sangue armazenada seca em papel especial (GUTHRIE e SUSI, 1963).

A partir dessa inovação, passou-se a usar essa amostra de sangue seco para a realização de outras análises. A segunda doença a ser rastreada foi o hipotireoidismo congênito, que também pode levar a deficiência intelectual se não for feita a reposição do hormônio tireoidiano.

Com o sucesso dessas iniciativas, a triagem neonatal começou a se expandir pelo mundo, inicialmente pela Europa ocidental, alcançando, na década de 1980, a grande maioria dos países da região. Nos Estados Unidos, esse programa iniciou-se precocemente, na década de 1960, mas se desenvolveu de forma desigual entre os estados.

O painel de testes foi se expandindo gradualmente, alcançando grande número de anormalidades testáveis, em especial após a introdução da espectrometria de massa em tandem (MS/MS) (MILLINGTON et al., 1990). Este método permitiu avaliar a concentração dos diferentes aminoácidos na amostra sanguínea, abrindo a possibilidade de pesquisar alterações do metabolismo das proteínas e dos ácidos graxos, além das acidemias orgânicas (um conjunto de mais de quarenta doenças).

Mais recentemente, a popularização das técnicas de biologia molecular tem permitido também a detecção de mais tipos de doenças genéticas, como a imunodeficiência combinada severa, atrofia muscular espinhal, entre outras.

### 3 História do teste do pezinho no Brasil

No Brasil, a triagem neonatal, ou “teste do pezinho”, se iniciou na década de 1960 a partir de iniciativas individuais, com destaque para a atuação de Benjamim Schmidt na Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais (Apae) de São Paulo (LEÃO e AGUIAR, 2008). Em seguida, houve uma adesão de laboratórios privados oferecendo os primeiros tipos de exames, assim como leis estaduais com o mesmo objetivo.

Em 1990, por meio do Estatuto da Criança e do Adolescente (Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990), a triagem neonatal passou a ser obrigatória.<sup>1</sup> A determinação legal previa o acesso aos exames de anormalidades do metabolismo em todas as maternidades e a orientação aos pais, que é essencial.

Logo em seguida, o Ministério da Saúde regulamentou a matéria, por meio da Portaria GM/MS nº 22, de 15 de janeiro de 1992, que criou o Programa de Diagnóstico Precoce do Hipotireoidismo Congênito e Fenilcetonúria. Nessa fase, a adesão a essa nova política se restringiu principalmente aos grandes centros, que já possuíam laboratórios com capacidade para a realização dos testes. Os exames laboratoriais foram incluídos na tabela de remuneração do Sistema Único de Saúde (SUS), permitindo a realização por laboratórios privados conveniados.

Por outro lado, com a publicação da Portaria GM/MS nº 822, de 6 de junho de 2001, houve uma preocupação maior com a universalização do acesso e com as medidas de confirmação e tratamento. Esta norma criou o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), indo além do financiamento da testagem inicial, para cobrir também o acompanhamento e tratamento nos casos de detecção de doenças congênitas.

O PNTN foi uma grande evolução em relação ao sistema anterior, ao estabelecer uma maior articulação entre os entes federativos, além do atendimento ao máximo possível de nascimentos no Brasil. O número de anormalidades testadas passou de duas para quatro, incluindo as doenças falciformes e outras hemoglobinopatias, além da fibrose cística.

Nos termos dessa nova política, cada estado teria pelo menos um Serviço de Referência em Triagem Neonatal/Acompanhamento e Tratamento de Doenças

1 “Art. 10. Os hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes, públicos e particulares, são obrigados a: [...] III – proceder a exames visando ao diagnóstico e terapêutica de anormalidades no metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientação aos pais.”

Congênitas, responsável por organizar todas as etapas indispensáveis para atendimento das crianças com resultado positivo no teste do pezinho.

Desde então, o PNTN foi ampliado duas vezes. Em 2012 (Portaria nº 2.829, de 14 de dezembro de 2012), foram incluídas a hiperplasia adrenal congênita e a deficiência de biotinidase na lista de doenças testadas. Mais recentemente, a Portaria nº 7, de 4 de março de 2020, adicionou a toxoplasmose congênita, primeira doença infecciosa da lista. Com isso, o programa nacional alcançou a marca de sete anormalidades testadas.

Embora a triagem neonatal pública nacional tenha evoluído, considera-se o ritmo muito lento, tendo em vista que já se passaram quase trinta anos desde o seu início. Neste período, as inovações tecnológicas permitiram um crescimento significativo das alternativas de rastreamento disponíveis na saúde privada.

O chamado “teste do pezinho ampliado”, também realizado na amostra de sangue seco, permitiu detectar mais de cinquenta doenças, incluindo genéticas, congênitas e infecciosas. Em especial, é capaz de detectar aminoacidopatias, distúrbios do metabolismo dos ácidos graxos, além das acidemias orgânicas, entre outras. Não obstante, o custo de realização dificulta sua aquisição por parcela significativa da população.

Além disso, essa modalidade ampliada não está disponível em todas as regiões, e grande parte dos pais desconhece sua existência. Nos últimos anos, entretanto, tem surgido um movimento popular em apoio à adoção do tipo ampliado pelo SUS. Campanhas como a Pezinho no Futuro,<sup>2</sup> iniciativa do Instituto Vidas Raras, se popularizaram na Internet e redes sociais. Teve grande destaque na mídia o relato comovente da jornalista Larissa Carvalho, mãe de um filho com doença grave que poderia ter sido detectada e tratada.

Diante da falta de movimentação do governo federal, alguns estados e municípios tomaram medidas próprias para ampliação da triagem neonatal, utilizando o orçamento público local. O Distrito Federal foi pioneiro nessa área, por meio da Lei Distrital nº 4.190, de 6 de agosto de 2008, que acrescentou galactosemia, toxoplasmose congênita, deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase e leucinose, entre outras. Mais recentemente, foram incluídas ainda a imunodeficiência combinada grave (SCID) e as doenças lisossomais (mucopolissacaridoses). Também foram

2 Disponível em: <<https://www.pezhinonofuturo.com.br/>>. Acesso em: 25 out. 2021.

aprovadas leis semelhantes em São Paulo (capital), Paraíba, Rio Grande do Sul e Minas Gerais, todas recentes, sancionadas a partir de 2019.

## 4 Situação atual do Programa Nacional de Triagem Neonatal

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) está vigente há vinte anos, mas sua eficiência ainda é desigual em nosso país, um reflexo, principalmente, da disparidade de acesso ao Sistema Único de Saúde (SUS). Como o processo de rastreamento exige toda uma rede de acompanhamento, alguns estados têm bastante dificuldade em manter o programa funcionando adequadamente.

Outro fator relevante é a falta de conhecimento sobre a utilidade dos exames. Muitas famílias não são informadas adequadamente durante o pós-parto, o que prejudica a adesão e o seguimento dos casos. Sem a participação dos pais, fica sob responsabilidade do serviço de saúde local a busca ativa das crianças com resultados positivos, o que nem sempre é possível.

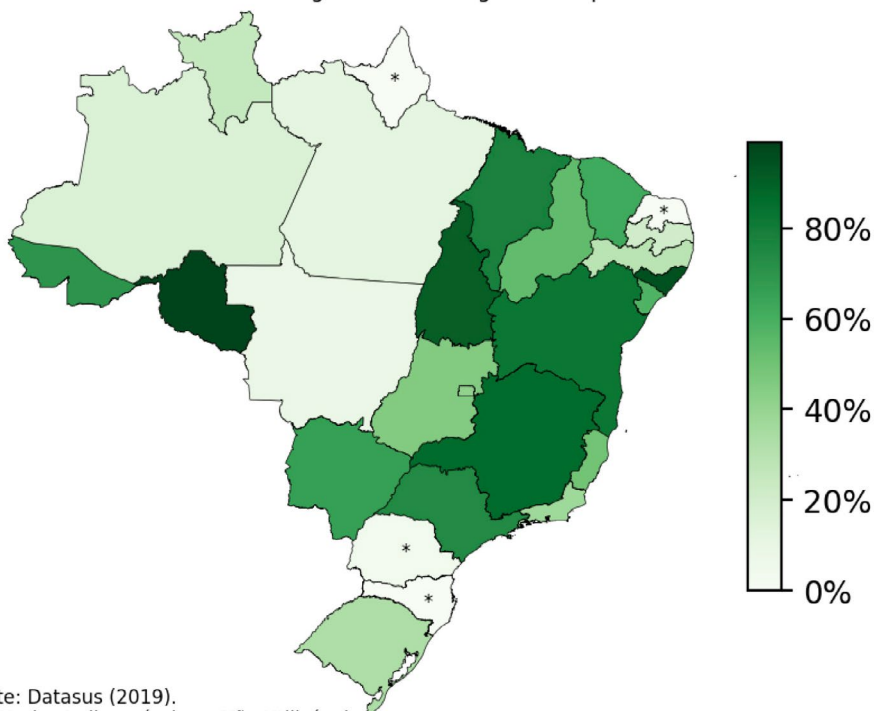
A cobertura da triagem neonatal ainda não é satisfatória em muitas regiões, seja pela falta de ferramentas que compõem o sistema ou por fatores socioeconômicos e culturais. Historicamente, os estados da região Norte possuem menor percentual de recém-nascidos participantes do programa, apesar da melhoria progressiva dessa situação.

O gráfico a seguir representa uma estimativa do percentual de nascidos vivos, em cada estado, que foram submetidos a coleta e exames de triagem neonatal. Considerou-se, para a elaboração, a produção ambulatorial da dosagem de tripsina imunorreativa em amostras de sangue seco. Essa dosagem é feita para rastreamento da fibrose cística em recém-nascidos.

Gráfico 1 – Estimativa da cobertura do Programa Nacional de Triagem Neonatal em 2019, com base na produção ambulatorial da dosagem de tripsina imunorreativa em amostras de sangue seco

### Cobertura do Programa Nacional de Triagem Neonatal

Estimativa com base nos registros de dosagem de tripsina imunorreativa



Fonte: Datasus (2019).

Ressalte-se que não basta aumentar a cobertura, sem organizar a participação nas próximas etapas, porque o atendimento tardio pode significar uma perda de oportunidade e o desenvolvimento de sequelas permanentes (BOTLER et al., 2010).

Quanto ao tempo de coleta, por exemplo, ainda há muito a avançar. Em levantamento feito em 2009, constatou-se que, mesmo em alguns estados com boa cobertura e alta renda *per capita*, como Rio de Janeiro e Rio Grande do Sul, coletava-se o sangue de menos da metade das crianças na primeira semana de

vida (NASCIMENTO, 2011). Essa situação também foi observada em praticamente todos os estados do Norte e do Nordeste.

Após a coleta do sangue, os próximos passos são o transporte para o laboratório, realização do exame e comunicação do resultado, processo que chega a demorar mais de trinta dias em vários estados (NASCIMENTO, 2011).

A partir do resultado, surge um novo desafio: conseguir marcar a primeira consulta da criança que teve algum resultado positivo. Como consequência de todas as dificuldades enfrentadas, em muitos casos a consulta inicial ocorre no segundo ou terceiro mês de vida, quando algumas sequelas já podem ter se estabelecido.

Além desta comparação de regiões, é relevante considerar que os indicadores de vulnerabilidade social se mostram fatores independentes para cálculo da adesão à triagem neonatal. Quanto menor a renda familiar, por exemplo, menor o percentual de recém-nascidos que realizam o teste do pezinho (MALLMANN et al., 2020).

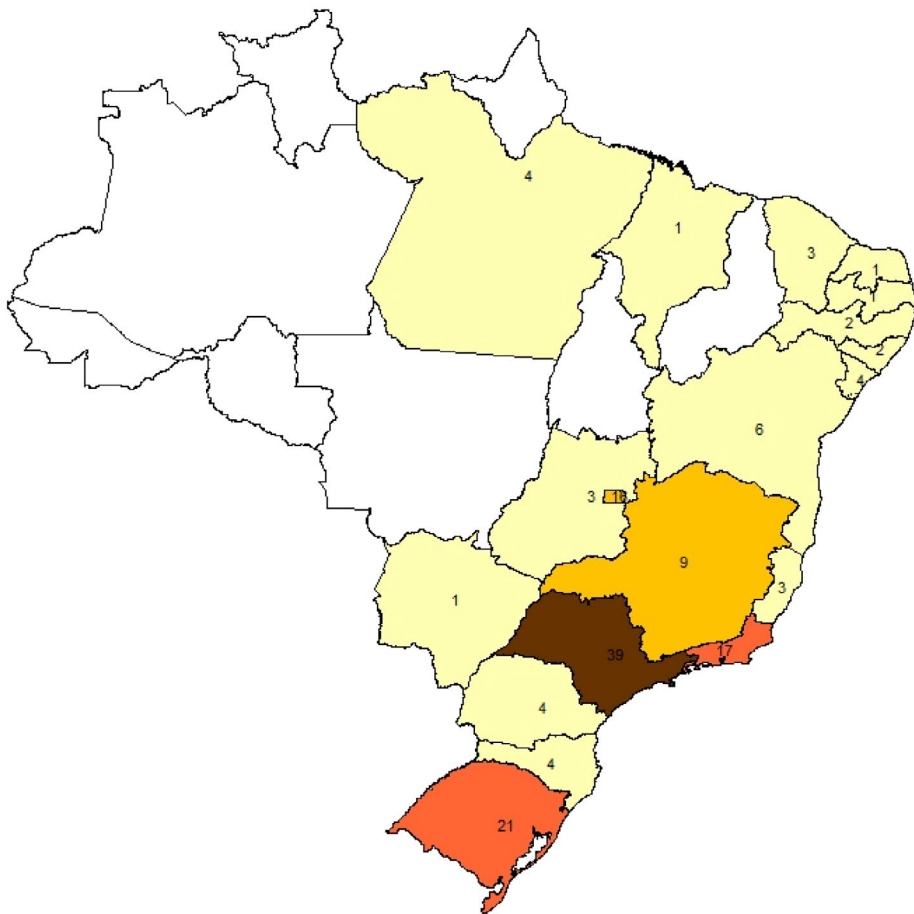
Outro desafio bastante relevante é o baixo número de especialistas em genética médica, necessários para o acompanhamento das crianças com suspeita de doenças genéticas. O Brasil tem cerca de 330 médicos geneticistas segundo pesquisa realizada pelo Conselho Federal de Medicina (CFM), sendo umas das especialidades médicas com menor número de praticantes (SCHEFFER et al., 2020). Destes citados, menos da metade atende pacientes pelo SUS, considerando-se o Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES) (BRASIL, Ministério da Saúde, Datasus).

Como são alterações raras, e geralmente com manifestações graves, o acompanhamento com especialista é essencial desde a fase inicial da doença. Além disso, esse profissional conduz a investigação da história familiar e realiza o aconselhamento genético, destinado a prevenir novas ocorrências em gestações futuras.

O mapa a seguir registra a quantidade de médicos geneticistas credenciados no SUS em cada estado brasileiro, segundo dados do CNES. É possível constatar que oito estados não possuem nenhum cadastrado, a maioria na região Norte. Outros podem contar com apenas um profissional atuante na saúde pública.



Gráfico 2 – Distribuição de especialistas em genética  
médica que atendem pelo SUS no Brasil



Fonte: Datasus/Tabnet/CNES.

Ainda que os dados não estejam completos, já que o cadastro tem suas deficiências, a baixa quantidade e desigualdade de acesso a estes especialistas são evidências preocupantes.

Portanto, o país ainda enfrenta dificuldades em universalizar o acesso adequado ao PNTN, devido a aspectos como falta de informação, dificuldades logísticas, falta de laboratórios qualificados e credenciados, assim como a escassez de médicos especialistas em genética.

## 5 Triagem neonatal em outros países

Desde a década de 1960, foram surgindo progressivamente mais opções de anormalidades possíveis de serem rastreadas na amostra de sangue seco. Apesar da expansão mundial da triagem neonatal, com a adesão da grande maioria dos países, a execução do programa varia bastante entre as nações.

Estima-se que apenas um terço das crianças nascidas no mundo tenha acesso ao teste do pezinho, sua grande maioria residente nos países mais desenvolvidos (THERRELL et al., 2015). As nações em desenvolvimento, quando possuem o programa, costumam ter cobertura insuficiente e lista restrita de alterações testadas.

### 5.1 América Latina

O teste do pezinho só se estabeleceu como política pública na América Latina na década de 1980. A cobertura média, que era de aproximadamente 49% em 2005 (BOTLER et al., 2010), chega a mais de 80% atualmente. Porém, na maioria dos países da região, as anormalidades rastreadas gratuitamente ainda se restringem às básicas, sem cobrir as aminoacidopatias, doenças do metabolismo dos ácidos graxos, e acidemias orgânicas.

A Costa Rica é um destaque positivo da região, com mais de 30 alterações rastreadas e uma cobertura de mais de 95% dos nascimentos. Por outro lado, em levantamento realizado em 2015, Peru e Bolívia ainda se encontravam com apenas 20% dos recém-nascidos atendidos pelo programa (THERRELL et al., 2015).

### 5.2 Estados Unidos e Canadá

Um dos países pioneiros neste assunto, os Estados Unidos fazem a triagem de doenças em recém-nascidos há mais de cinquenta anos. Apesar disso, não existe um programa nacional que uniformize os procedimentos. Desta forma, o grupo de doenças testadas vai depender do estado onde a criança nascer.

Porém, foi aprovada neste país legislação federal, em 2008, que instituiu financiamento para a triagem e criou um órgão para tratar especificamente de doenças hereditárias. Desde então, houve um avanço considerável dos programas estaduais, os quais cobrem em sua maioria, atualmente, mais de 25 doenças. Inclusive, dentro

dos estados americanos têm surgido frequentemente as inovações ou propostas de avanços na triagem neonatal.

No Canadá, apesar de iniciativas de inclusão nacional de determinadas anormalidades, cada província segue seu próprio regulamento nessa área. Em consequência, o número de alterações pesquisadas chega a variar de cinco a trinta dentro do país (THERRELL et al., 2015).

### 5.3 África e Oriente Médio

A situação da triagem neonatal na África é preocupante, com baixa cobertura e rastreamento de poucas doenças. Em relação à doença falciforme, por exemplo, 75% dos nascimentos mundiais com essa hemoglobinopatia ocorrem na África subsaariana, onde estima-se que de 50% a 90% dessas crianças acabam morrendo antes do quinto ano de vida (THERRELL et al., 2020). Embora seja uma doença sem cura, o diagnóstico precoce permitiria um controle mais adequado, assim como aconselhamento genético aos pais.

Felizmente, há iniciativas em curso para corrigir essa deficiência, como o *Workshop Pan Africano de Rastreamento Neonatal*, realizado em 2019. Onze nações africanas participaram e assinaram a Declaração de Rabat sobre Triagem Neonatal, com a listagem de objetivos, desafios e propostas para a melhoria dessa situação (THERRELL et al., 2020).

Quanto ao Oriente Médio, esforços recentes têm aumentado a adesão dos países à política de triagem neonatal. Programas robustos existem apenas no Catar e Israel, mas o rastreamento básico já está disponível em mais de dez países da região.

### 5.4 Europa

O teste do pezinho surgiu na Europa (Reino Unido), na década de 1960, onde vem sendo aperfeiçoado desde então. Levantamento recente realizado neste continente encontrou diferenças acentuadas entre as nações, desde coleta até o manejo dos casos confirmados (LOEBER et al., 2021). Quanto ao número de alterações testadas no painel de rastreamento, destaca-se que as diferenças não podem ser explicadas apenas pela riqueza de cada país.

Outros fatores envolvidos são, por exemplo, prevalência das doenças, vontade política, pressão popular local, capacidade instalada de laboratórios, grau de

desenvolvimento do sistema público de saúde, entre outros. Isso leva a grandes disparidades, como a diferença entre a França, que testa seis anormalidades, e a Itália, que chega a rastrear 31 (LOEBER et al., 2021).

A União Europeia não possui um programa de rastreamento multinacional, o que traz desafios para países menores e com menor capacidade tecnológica instalada. Isso dificulta, por exemplo, a realização de acordos para aproveitamento de laboratórios próximos a nações vizinhas. Porém, em decorrência dos avanços ocorridos nos países do bloco, a cobertura europeia é de mais de 90% dos nascimentos.

## 5.5 Ásia e Oceania

Dos mais de 130 milhões de bebês nascidos anualmente no mundo, quase a metade nasce na Ásia e na Oceania. O rastreamento neonatal tem crescido nessas regiões, porém ainda sem ter alcançado um elevado percentual de cobertura.

A Índia, por exemplo, país com o maior número de nascimentos no planeta, ainda não priorizou suficientemente a triagem como política pública, levando a uma cobertura menor que 1% (THERRELL et al., 2015). Situação semelhante ocorre em Bangladesh, Indonésia e Paquistão, nações que também estão entre as cinco mais populosas da região.

A China se destaca por ter avançado muito no rastreamento neonatal de doenças. País mais populoso, e com o segundo maior número de nascimentos no mundo, tem uma cobertura acima de 85%, embora com estratégia dividida entre teste do pezinho e coleta de sangue do cordão umbilical (THERRELL et al., 2015).

## 6 Atuação da Câmara dos Deputados na triagem neonatal

A Câmara dos Deputados vem, há algumas décadas, participando do debate a respeito da triagem neonatal. Em 1991, o então deputado Delcino Tavares propôs o Projeto de Lei (PL) nº 2.324/1991 (BRASIL, 1991), que pretendia estabelecer em lei o teste do pezinho, já prevendo testagem para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito.

Desde então, a atuação da Câmara Federal tem ocorrido na proposição de medidas para seu aperfeiçoamento, antecipando-se às alterações regulamentares. O PL

nº 4.008/1997, de autoria da deputada Laura Carneiro (BRASIL, 1997), tratava do exame de anemia falciforme, que só veio a ser incluído na triagem em 2001, na criação do PNTN.

Da mesma forma, o PL nº 6.197/2005 (BRASIL, 2005), proposto pelo deputado Dr. Heleno, pretendia incluir o teste para deficiência de biotinidase, algo que veio a ser efetivado apenas em 2012.

Mais recentemente, foram apresentadas, na Câmara dos Deputados, propostas de uma reforma mais ampla do programa de triagem, para inclusão de mais doenças na listagem de exames. O sistema de pesquisa de proposições da Câmara aponta o PL nº 5.985/2009, de autoria do deputado Capitão Assunção, como o primeiro a propor um teste do pezinho na modalidade ampliada. Neste caso, constava uma determinação genérica de identificação “do máximo de doenças possíveis” (BRASIL, 2009).

Com a popularização, entre as famílias de alta renda, do teste do pezinho chamado de “ampliado”, com a capacidade de rastrear mais de cinquenta doenças, aumentou progressivamente a pressão popular e política por aperfeiçoamento do teste oferecido pelo SUS.

A partir de 2014, em sintonia com as iniciativas populares na área, vários projetos começaram a ser apresentados com a proposta de expandir o teste do pezinho na rede pública. O PL nº 7.374/2014, de autoria do deputado Gonzaga Patriota, lista dezenas de doenças a serem rastreadas. Na justificção, o autor afirma que o projeto foi inspirado na história de uma criança com doença da urina de xarope do bordo (BRASIL, 2014).

Em março de 2021, foi aprovado o PL nº 5.043/2020 (BRASIL, 2020), na forma de uma emenda substitutiva elaborada pela deputada Marina Santos, que cria um cronograma de ampliação do teste do pezinho. A proposição tramitou rapidamente pelo Senado Federal, onde foi aprovada sem modificações e enviada à sanção, dando origem à Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021.

Esta lei, que entrará em vigor um ano após a publicação, adicionou o seguinte texto ao art. 10 do Estatuto da Criança e do Adolescente:

Art. 10 [...] § 1º Os testes para o rastreamento de doenças no recém-nascido serão disponibilizados pelo Sistema Único de Saúde, no âmbito do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), na forma da regulamentação elaborada pelo Ministério da Saúde, com implementação de forma escalonada, de acordo com a seguinte ordem de progressão:

I - 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;

II - etapa 2:

- a) galactosemias;
- b) aminoacidopatias;
- c) distúrbios do ciclo da ureia;
- d) distúrbios da betaoxidação dos ácidos graxos;

III - etapa 3: doenças lisossômicas;

IV - etapa 4: imunodeficiências primárias;

V - etapa 5: atrofia muscular espinhal.

§ 2º A delimitação de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho, no âmbito do PNTN, será revisada periodicamente, com base em evidências científicas, considerados os benefícios do rastreamento, do diagnóstico e do tratamento precoce, priorizando as doenças com maior prevalência no País, com protocolo de tratamento aprovado e com tratamento incorporado no Sistema Único de Saúde.

§ 3º O rol de doenças constante do § 1º deste artigo poderá ser expandido pelo poder público com base nos critérios estabelecidos no § 2º deste artigo.

§ 4º Durante os atendimentos de pré-natal e de puerpério imediato, os profissionais de saúde devem informar a gestante e os acompanhantes sobre a importância do teste do pezinho e sobre as eventuais diferenças existentes entre as modalidades oferecidas no Sistema Único de Saúde e na rede privada de saúde.

Portanto, o PNTN passou a ser uma política prevista em lei, com progressão prevista, cabendo ao Ministério da Saúde organizar o aperfeiçoamento. Ademais, determinou-se a obrigação de informação para a gestante e acompanhantes a respeito da importância do teste do pezinho e quanto a eventuais diferenças existentes entre a lista rastreada no SUS e a disponível na saúde privada.

Ressalte-se que, alcançada a segunda etapa prevista na lei, já haverá um salto significativo no número de doenças testadas, já que as aminoacidopatias, os distúrbios do ciclo da ureia e os distúrbios da betaoxidação dos ácidos graxos são grandes grupos de anormalidades.

## 7 Conclusão

A triagem neonatal se consolidou como uma política de saúde pública muito relevante, por ser capaz de proporcionar o diagnóstico precoce de doenças em recém-nascidos, potencialmente alterando o curso da doença de milhares de crianças. Isso se reflete em maior qualidade de vida ou até mesmo na sobrevivência de pessoas que, fora do programa, teriam vidas curtas e com sofrimento prevenível.

A execução de um programa como este está cercada de desafios, já que uma cadeia de serviços precisa estar disponível para toda a população. As maternidades e os laboratórios são apenas a primeira etapa de um processo que vai até o tratamento e acompanhamento das crianças acometidas pelas doenças. Sem corrigir as falhas existentes, o crescimento do PNTN acabaria por beneficiar, predominantemente, as regiões que já possuem rede de saúde bem estabelecida.

Com a aprovação da Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, entra-se em uma nova era da triagem neonatal no Brasil, com uma proposta de expansão gradual, buscando ampliar o programa até abranger um rol de doenças equivalente ao aplicado nos países desenvolvidos.

Caberá à sociedade e seus representantes políticos pressionarem os governos para que as etapas do PNTN sejam realizadas de forma oportuna e para que os novos testes sejam incorporados o quanto antes possível, beneficiando as milhões de crianças nascidas anualmente em nosso país.

## Referências

BOTLER, J.; et al. Triagem neonatal – o desafio de uma cobertura universal e efetiva. *Ciência & Saúde Coletiva*, 15(2):493-508, 2010.

BRASIL. Câmara dos Deputados. **Projeto de Lei nº 2.324, de 1991**. Torna obrigatório o diagnóstico precoce, nos casos que especifica, em crianças nascidas nas maternidades e casas hospitalares integrantes do Sistema Único de Saúde – SUS. Brasília: Câmara dos Deputados, 1991. Disponível em: <<https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=202293>>. Acesso em: 15 maio 2021.

BRASIL. Câmara dos Deputados. **Projeto de Lei nº 4.008, de 1997**. Cria a obrigatoriedade, na Rede Pública de Saúde, da realização de teste para o diagnóstico de doença falciforme em recém-nascidos. Brasília: Câmara dos Deputados, 1997. Disponível em: <<https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=20597>>. Acesso em: 15 maio 2021.

BRASIL. Câmara dos Deputados. **Projeto de Lei nº 5.043, de 2020**. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, para dispor sobre o teste do pezinho ampliado. Brasília: Câmara dos Deputados, 2020. Disponível em: <<https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=2264712>>. Acesso em: 15 maio 2021.

BRASIL. Câmara dos Deputados. **Projeto de Lei nº 5.985, de 2009**. Altera dispositivo da Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para obrigar a realização da triagem neonatal completa realizada em recém-nascidos. Brasília: Câmara dos Deputados, 2009. Disponível em: <<https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=448491>>. Acesso em: 15 maio 2021.

BRASIL. Câmara dos Deputados. **Projeto de Lei nº 6.197, de 2005**. Incluir, no Teste do Pezinho, o diagnóstico da Deficiência da Biotinidase em todas as Unidades Neonatais pertencentes ou conveniadas ao Sistema Único de Saúde (SUS). Brasília: Câmara dos Deputados, 2005. Disponível em: <<https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=306556>>. Acesso em: 15 maio 2021.

BRASIL. Câmara dos Deputados. **Projeto de Lei nº 7.374, de 2014**. Dispõe sobre mecanismos para auxiliar o atendimento e garantir o tratamento de crianças especiais portadoras de doenças de Erro Inato do Metabolismo – EIM e dá outras providências. Brasília: Câmara dos Deputados, 2014. Disponível em: <<https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=611493>>. Acesso em: 15 maio 2021.



BRASIL. Ministério da Saúde – Datasus. Tabnet: CNES – Recursos Humanos. Disponível em: <<http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?cnes/cnv/prid02br.def>>. Acesso em: 15 maio 2021.

GUTHRIE, R.; SUSI, A. A simple phenylalanine method for the detection of phenylketonuria in large populations of newborn infants. **Pediatrics**, 32: 338–343, 1963.

International Society for Neonatal Screening (ISNS). **ISNS General Guidelines for Neonatal Screening**. Disponível em: <<https://www.isns-neoscreening.org/isns-general-guidelines-for-neonatal-screening/>>. Acesso em: 15 maio 2021.

LEÃO, L.L.; AGUIAR, M.J. Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber. **J Pediatr (Rio J)**, 84(4 Suppl): S80-90, 2008.

LOEBER, J.G.; et al. Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010. **Int. J. Neonatal Screen**, 7, 15, 2021.

MALLMANN, M.B.; TOMASI, Y.T.; BOING, A.F. Neonatal screening tests in Brazil: prevalence rates and regional and socioeconomic inequalities. **J Pediatr (Rio J)**, 96:487-94, 2020.

MILLINGTON, D.S.; et al. Tandem mass spectrometry: A new method for acylcarnitine profiling with potential for neonatal screening for inborn errors of metabolism. **J. Inherit. Metab. Dis**, 13, 321–324, 1990.

NASCIMENTO, M.L. Situação atual da triagem neonatal para hipotireoidismo congênito: críticas e perspectivas. **Arq Bras Endocrinol Metab**, 55(8), 2011.

SCHEFFER, M.; et al. **Demografia Médica no Brasil 2020**. São Paulo, SP: FMUSP, CFM, 2020. 312 p.

THERRELL, B.L.; et al. Current status of newborn screening worldwide: 2015. **Semin Perinatol**, 39(3):171-87, 2015.

THERRELL, B.L.; et al. Empowering newborn screening programs in African countries through establishment of an international collaborative effort. **Journal of community genetics**, 11(3): 253-268, 2020.

WOOLF, L.I.; ADAMS J. The early history of PKU. *Int J Neonatal Screen*, 6: 59, 2020.