



Triagem Neonatal Expandida
Comissão de Seguridade Social e Família
Requerimento Dr. Zacharias Calil
Lei no 14.154

Tânia Bachega
Presidente SBTEIM
Profa. Associada FMUSP

Declaração de Conflito de Interesse

Assessoria para Laboratório Fleury

Exames Genéticos para Hiperplasia Adrenal Congênita

Triagem Neonatal no Brasil

- Ministério da Saúde em 6/6/2001, através da Secretaria de Assistência à Saúde, publicou a portaria ministerial GM/MS nº 822, criando o Programa Nacional de Triagem Neonatal
- Inicialmente eram triadas: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme/hemoglobinopatias e fibrose cística

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Ampliação em 2012:

- Hiperplasia Adrenal Congênita
- Deficiência da Biotinidase

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Um programa de saúde - Difere grandemente da triagem privada

Pacientes em seguimento em 2019:

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Onde Estamos?



Programa Nacional de Triagem Neonatal: Índice de Cobertura %

| Estado | NV/ano | 2017 | 2018 | 2019 |
|---------------|---------------|-------------|-------------|-------------|
| Acre | ~16.000 | 82,8 | 86,1 | 86,6 |
| Amazonas | ~51.700 | 68,6 | 74,4 | 66,6 |
| Amapá | ~15.000 | - | - | - |
| Ceará | ~127.000 | 79,7 | 84,2 | 80,5 |
| Pernambuco | ~135.900 | 71,5 | 74,6 | 73,6 |
| Alagoas | ~49.700 | 89,1 | 94,1 | 90,8 |
| Piauí | ~48.550 | 79,7 | 82,4 | 81,9 |
| Pará | ~138.000 | 74,7 | 77,9 | - |
| Rondônia | ~27.023 | 93,1 | 92,4 | 93,4 |
| Roraima | ~14.338 | 70,5 | 62,1 | 64,5 |
| Tocantins | ~24.433 | 81,1 | 84,1 | 83,1 |

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Percentual de Coletas entre 3^o e 5^o Dia de Vida

| Estado | 2017 | 2018 | 2019 |
|---------------|-------------|-------------|-------------|
| Acre | 50,6 | 53,2 | 51 |
| Amazonas | 65,5 | 69,9 | 62,8 |
| Amapá | - | - | - |
| Ceará | 46,2 | 48 | 48,5 |
| Pernambuco | 22,9 | 23 | 24,2 |
| Alagoas | 42,1 | 46,3 | 40,7 |
| Piauí | 8,2 | 62,2 | 24,7 |
| Pará | 0 | 22,5 | AD |

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Mediana da Idade na Primeira Consulta para HAC

| Estado | 2017 | 2018 | 2019 |
|---------------|-------------|-------------|-------------|
| Acre | 0 | 0 | 0 |
| Amazonas | 4 | 15 | 60 |
| Amapá | - | - | - |
| Ceará | 76 | 43 | 46 |
| Pernambuco | 27 | 59 | 69 |
| Alagoas | 72 | 53 | 49,5 |
| Piauí | 60 | 60 | 45 |
| Pará | 0 | 0 | - |
| Maranhão | 35 | 35 | 45 |
| Paraíba | 0 | 97 | 75 |

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Casos Novos de Fenilcetonúria/Ano

| Estado | NV/ano | 2017 | 2018 | 2019 |
|---------------|---------------|-------------|-------------|-------------|
| Acre | ~16.000 | 0 | 0 | 0 |
| Amazonas | ~51.700 | 0 | - | 0 |
| Amapá | ~15.000 | - | - | - |
| Bahia | 20.000 | 4 | 5 | 6 |
| Ceará | ~127.000 | 6 | 5 | 3 |
| Pernambuco | ~135.900 | 2 | 2 | 2 |
| Alagoas | ~49.700 | 0 | 2 | 4 |
| Piauí | ~48.550 | 2 | 3 | 2 |
| Pará | ~138.000 | AD | 6 | AD |

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Estados sem Casos Novos de HAC

Acre: 2018 e 2019

Amapá: 2017, 2018, 2019

Pará: não informado

Roraima: 2017, 2018, 2019

Tocantins: 2019

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Dificuldades Atuais

Muitos Estados da Região Norte, Nordeste e MT precisam se organizar no fluxo da triagem atual:

- Regiões com cobertura abaixo do desejado
- Idade tardia na coleta
- Tempo de transporte da amostra
- Acondicionamento inadequado da amostra no transporte e/ou no SRTN
- Idade tardia na primeira consulta

Triagem Neonatal

Coleta na Maternidade com 24 hs de vida: melhoraria a maioria dos indicadores inadequados

Necessidade de padronização de novos valores de referência

Poderia aumentar alguns resultados falso-positivos/negativos: seriam compensados pelo aumento da cobertura?

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Dificuldades Atuais

Indicadores revelam problemas no fluxo contínuo da triagem

Necessária educação em triagem neonatal dos gestores

Projeto de lei que garanta responsabilização dos gestores

Revisão do marco normativo da triagem, especialmente quanto ao repasse da verba

Dificuldades na alimentação do SISNEO, não permite a observação da performance dos Estados pela sociedade civil

Sustentabilidade financeira dos SRTNs, custo aproximado da triagem atual R\$ 55,00/amostra, valor repassado pelo MS é de R\$ 39,90

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Faltam dados de seguimento de longo prazo dos pacientes com as diversas patologias

Seguimento das ações da triagem neonatal privada

Notificação de casos com resultado falso-negativo

Hidrocortisona, fludrocortisona e biotina não estão igualmente disponíveis nos diferentes Estados: discutir formulações pelo governo federal

São frequentes as interrupções da distribuição de fórmulas para PKU: necessidade do levantamento dos fatores envolvidos por Estado

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Outras Ações

Campanhas de educação da população

Os objetivos da triagem só serão alcançados com a formação dos profissionais de saúde envolvidos

Informar o pediatra: um exame alterado em bebê assintomático requer investigação imediata

Cursos com presença obrigatória

Inserção da triagem neonatal na grade dos cursos de medicina e profissionais da saúde



EXPANSÃO DA TRIAGEM NEONATAL

Triagem Neonatal Expandida

- Sociedade Americana de Genética Médica em 2006 recomenda a incorporação da metodologia de espectrometria de massas na triagem neonatal
- Desde 2009, aproximadamente 29 doenças são triadas nos EUA
- A maioria dos Estados das regiões Centro-Oeste, Sudeste e Sul possuem condições de ampliar o número atual de doenças triadas
- Distrito Federal, município de São Paulo, Curitiba e RGS já iniciaram a ampliação, podendo ser modelos de referência
- São Paulo 600.000 nascimentos/ano, semelhante aos do Reino Unido

Triagem Neonatal Expandida

Sancionamento da lei 14.154 propondo a inclusão simultânea de 53 doenças no PNTN

Criação dos PCDTs em trabalho conjunto do MS, SRTNs e Universidades

Necessidade de sustentabilidade financeira, criação de infraestrutura e de seguimento especializado multidisciplinar para os pacientes, com fornecimento das medicações/fórmulas

Parceria dos SRTNs com as Universidades Públicas tem permitido o seguimento adequado dos pacientes

Antecipação da idade da primeira consulta

Necessidade de educação à distância dos pediatras das regiões em desenvolvimento e criação de serviço de teleconsulta

Considerações Finais

- Muitos Estados do Brasil já expandiram seus programas, a população tem direito à melhores condições de saúde
- Certamente a recente aprovação da lei da expansão da triagem neonatal demandará muitos esforços na padronização de metodologias e seguimento dos pacientes
- São urgentes adoção de medidas para melhorar a triagem neonatal nas regiões em desenvolvimento do Brasil

Agradecimentos



Diretoria Executiva da SBTEIM:

Carolina Fischinger - vice presidente

Armando Fonseca - 1^o secretário

Eliane Santos - 2^o secretária

Carlos Gouveia - 1^o tesoureiro

Louise Lapagesse - 2^o tesoureira

Maria Cristina Bumachar – secretária