

Antecipação da ampliação do teste do pezinho

Agosto 2022



AME – diagnóstico e evolução

- O diagnóstico de AME pode acontecer em pacientes sintomáticos, quando já desenvolveram algum sintoma da AME, ou em pacientes pré-sintomáticos, nos quais ainda não existem sinais ou sintomas da doença.
- Geralmente, o diagnóstico do paciente sintomático ocorre por uma suspeita clínica, enquanto os pré-sintomáticos podem ocorrer por uma investigação devido a presença da doença na família (histórico familiar) ou pela triagem neonatal, nos países que a realizam.
- O diagnóstico pré-natal possibilita que intervenções – tanto farmacológicas quanto não farmacológicas – sejam realizadas antes da manifestação de sintomas, melhorando o prognóstico.

AME – diagnóstico e evolução

- Dada a característica degenerativa da doença, essas intervenções podem evitar que ocorra a disfunção e morte de neurônios motores inferiores, possibilitando um futuro melhor ao paciente.
- O atraso no diagnóstico evita que sejam tomadas ações corretas para o cuidado do paciente com AME.
- Além disso, a longa jornada até o diagnóstico traz um maior impacto para pacientes e suas famílias, que sofrem com a ansiedade e o estresse da incerteza diagnóstica.
- Além do tratamento farmacoterapêutico, encontram-se disponíveis atualmente no SUS tratamentos não medicamentosos, como suporte nutricional para problemas gastrointestinais.

AME – diagnóstico e evolução

- Também consta a fisioterapia e terapia ocupacional para sintomas respiratórios e motores.
- Esses recursos **são fundamentais** devido ao caráter neurodegenerativo da doença.
- Portanto, a assertividade e rapidez no diagnóstico desta condição possibilita a aplicação precoce das intervenções necessárias em seu manejo.
- Ame no teste do pezinho já, pois 22 bebês com AME são condenados a cada mês pelo atraso da regulamentação do teste do pezinho expandido.

AME – diagnóstico e evolução

- Também consta a fisioterapia e terapia ocupacional para sintomas respiratórios e motores.
- Esses recursos **são fundamentais** devido ao caráter neurodegenerativo da doença.
- Portanto, a assertividade e rapidez no diagnóstico desta condição possibilita a aplicação precoce das intervenções necessárias em seu manejo.
- Ame no teste do pezinho já, pois 22 bebês com AME são condenados a cada mês pelo atraso da regulamentação do teste do pezinho expandido.

Questionamentos: CGSH- DAET –SAES -MS

- Quanto à Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados – CGSH , ao Departamento de Atenção Especializada e Temática, responsáveis pela regulamentação da Lei nº 14.154/2021 é o, que integra a estrutura organizacional da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde do Ministério da Saúde.
- Considerando que a Lei 14.154/2021 está em vigor e sua implementação exige regulamentação:
 - 1) Já foi regulamentado? Se sim, qual o número da norma?
 - 2) Se não foi:
 - a) Quais foram as ações e/ou medidas realizadas até o momento?
 - b) Foi instituído algum Grupo de Trabalho?
 - c) Qual é o prazo previsto para a publicação da norma regulamentadora?

Questionamentos: CGSH- DAET –SAES -MS

- d) Alocação de orçamento para ampliação das doenças no pntn.
- Minuta de Portaria para formação de Grupo de Trabalho (GT).

Futuro...

- A triagem neonatal para AME permitirá a expansão desse cuidado para todos os recém-nascidos brasileiros, trazendo alívio aos pais de bebês com resultado negativo e esperança aos pais de bebês com resultado positivo.
- Além do diagnóstico precoce, a incorporação de uma doença na triagem neonatal aumenta a conscientização e conhecimento do público em geral e, principalmente, dos profissionais de saúde.
- Na perspectiva de familiares de pacientes com AME, a falta de conscientização e de conhecimento sobre essa doença rara e progressiva compõem alguns dos principais fatores que tornam a jornada diagnóstica difícil.
- É importante divulgar que a AME é uma doença muito grave quando não tratada.

Futuro...

- Acredita-se que seja importante sugerir uma ordem prioritária para a implementação, mas não de forma engessada e sim, guiada por critérios bem definidos, com base nas prioridades de saúde pública e/ou relevância do diagnóstico precoce para a mudança na evolução do curso da doença, bem como existência de protocolo de tratamento aprovado e incorporado no SUS.
- Novos passos em relação ao diagnóstico precoce trarão benefícios para toda a sociedade, cumprindo assim os princípios de equidade, universalidade e integralidade que devem pautar as ações de saúde.
- Fernando.

Obrigado!

universocoletivoame@gmail.com

