

Antecipação da ampliação do teste do pezinho

Agosto 2022



Impactos da AME

- O impacto socioeconômico da AME é bem relevante.
- Há custos que envolvem tanto o orçamento doméstico, pois muitas vezes o familiar deixa de trabalhar para cuidar do indivíduo que tem AME, como também para o sistema de saúde, relacionados ao diagnóstico, tratamento, cuidado e acompanhamento dos pacientes.
- Pelas características da doença, a AME gera um impacto direto na qualidade de vida e bem-estar de pacientes, cuidadores e familiares que convivem com a doença, limitação de mobilidade, incapacidade de realizar atividades de autocuidado e outras atividades cotidianas, dor/desconforto e ansiedade/depressão.

Impactos da AME

- Muitos pacientes com AME perdem a sua independência pessoal e tornando-se dependentes de familiares e cuidadores, para se alimentar, tomar banho, se transferir da cama à cadeira de rodas e utilizar o banheiro.
- Os aspectos psicológico, emocional e estigma social também impactam a qualidade de vida do paciente com AME, que muitas vezes se depara com limitações para se relacionar, trabalhar e ter atividades em sociedade.
- É evidente o benefício social da triagem neonatal e seu potencial transformador do curso natural da doença.
- Pois na AME, quanto mais cedo o paciente for diagnosticado e tratado, melhor pode ser sua qualidade e perspectiva de vida.

Discussões mundiais da triagem para AME

- Discute-se na literatura mundial a possibilidade de expansão do número de doenças triadas em programas nacionais.
- Dentre essas doenças, a atrofia muscular espinhal (AME) tem sido amplamente analisada e, recentemente, aprovada em programas de triagem neonatal de diversos países.
- EUA – AME desde 2018. Nos três anos desde a sua implementação, cerca de 650.000 crianças no estado de Nova York foram rastreadas para SMA. Um total de 34 testaram positivo para AME, o que segundo os pesquisadores reflete uma incidência **menor** do que o previsto anteriormente.
- Estudos piloto para AME na triagem neonatal:
 - Taiwan, com 120.267 recém-nascidos - 7 com AME;
 - Austrália com 103.903 recém-nascidos - 9 com AME;
 - Alemanha com 165.525 recém-nascidos - 22 com AME.

Incidência da AME

- Incidências de AME a partir de estudos de triagem neonatal populacional:

Autor	Local	Indivíduos			Incidência
		Triados	Positivos	Confirmados	
Vill, 2019 ¹³	Alemanha 	165.525	22	22	1 em 7.096
Czibere et al., 2020 ¹⁴	Alemanha 	213.279	30	30	1 em 7.109
Müller-Felber et al., 2020 ¹⁷	Alemanha 	278.970	38	30	1 em 7.350
Kariyawasam, 2020 ¹²	Austrália 	103.903	10	9	1 em 11.545
Lin et al., 2019 ¹⁸	China 	29.364	3	3	1 em 9.788
Kraszewski, 2018 ⁹	Nova York 	3.826	1	1	1 em 16.712
Key, 2020 ¹⁰	Nova York 	225.093	8	8	1 em 28.137
Chien, 2017 ⁸	Taiwan 	120.267	15	7	1 em 17.181

Estudos da Incidência

- Todos esses estudos internacionais nos trazem a possibilidade do diagnóstico precoce de AME em escala populacional.
- Com o diagnóstico precoce, a possibilidade do tratamento e acompanhamento dos pacientes proporcionam um melhor prognóstico.
- Com a redução da evolução da doença e evitando até o aparecimento de alguns sintomas, há a esperança de um futuro melhor para os pacientes e seus familiares, com aumento significativo na **qualidade de vida**.
- Portanto, um diagnóstico precoce pela triagem neonatal seguido de um tratamento precoce aumenta a chance de preservação das funções e, desse modo, aumentando a qualidade de vida dos pacientes e familiares, seja da perspectiva física e motora da doença quanto dos desafios emocionais e sociais.

AME no teste do pezinho já...

- Sabendo que 22 bebês com AME são condenados a cada mês pelo atraso da regulamentação do teste do pezinho, expandido, temos que colocar AME para ontem no PNTN.
- AME já possui PCDT e tratamento incorporado no SUS, porque não implementar?
- Precisamos que o Ministro da Saúde assine e que seja publicada a portaria que regulamenta a lei 14.154/21 que amplia o número de doenças testadas.

Obrigado!

universocoletivoame@gmail.com

