

Antecipação da ampliação do teste do pezinho

Agosto 2022



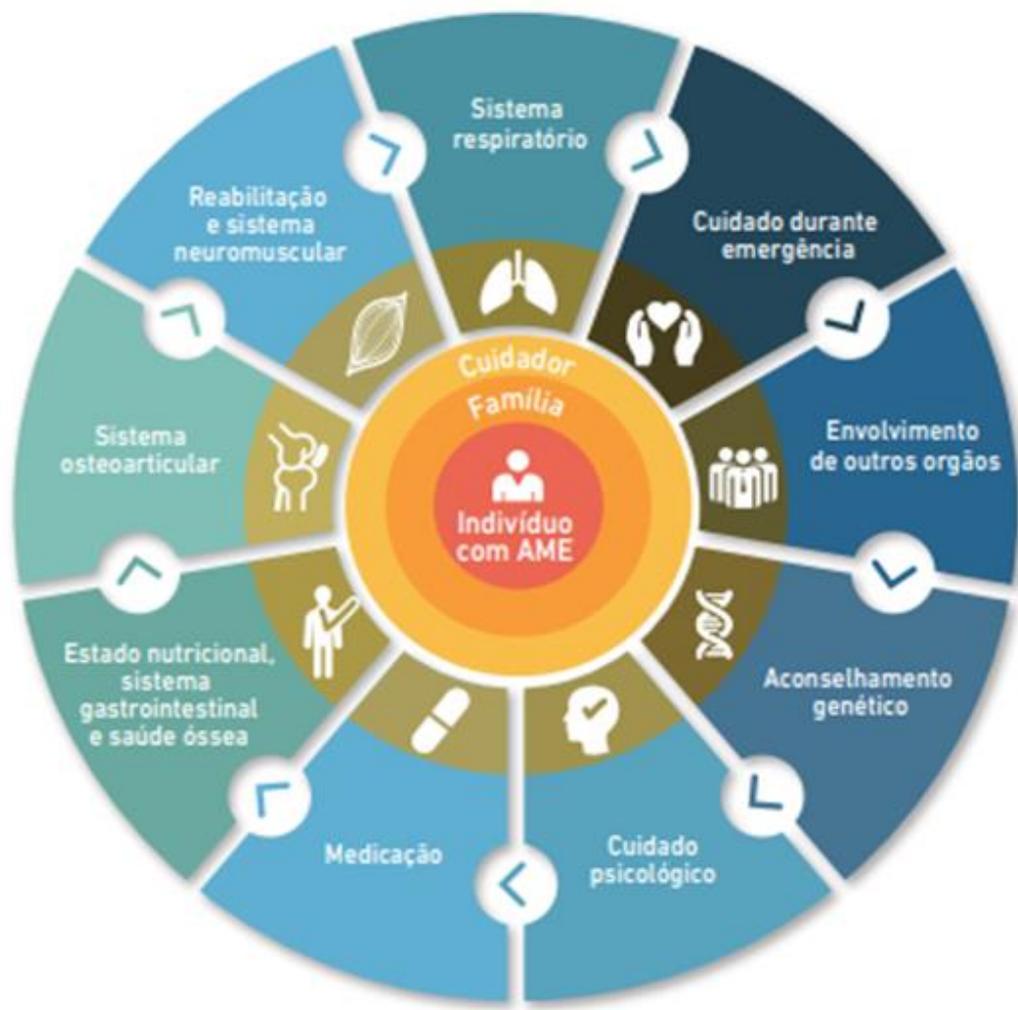
AME- Atrofia Muscular Espinhal

- Doença Rara, Progressiva e Fatal;
- Doença genética e neuromuscular progressiva que, de acordo com o tipo, leva diferentes níveis de gravidade e comprometimento na vida do indivíduo;
- Afetam as células conhecidas como neurônios, que controlam os diversos músculos do corpo;
- Destrói a capacidade de caminhar, de se alimentar e respirar.
- Não tem cura , mas têm tratamento;
- Dificuldades no diagnóstico precoce, no tratamento e no acompanhamento, acesso as necessidades são os maiores problemas .
- 1.500 pacientes Brasileiros

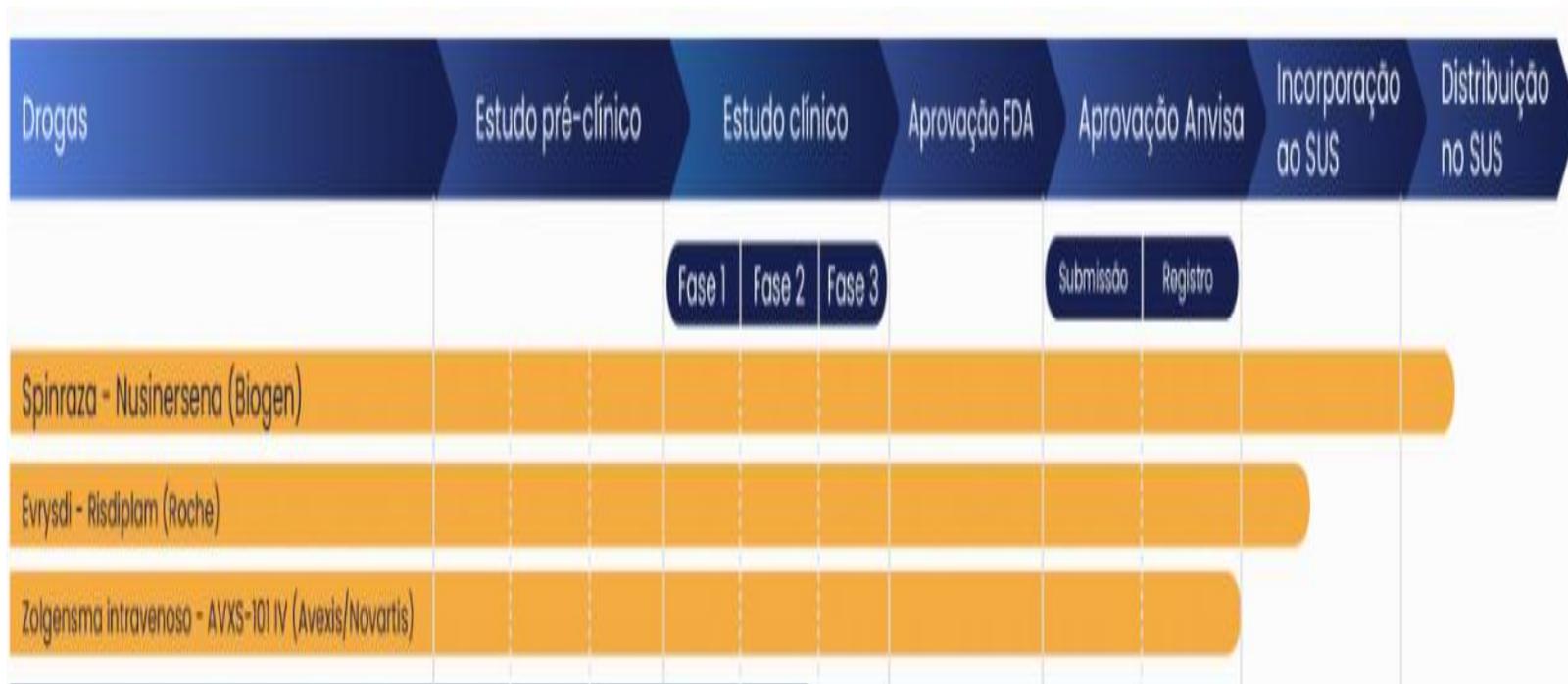
AME- Atrofia Muscular Espinhal

Tipo	0 ou 1A	1	2	3	4
Início	Pré-Natal	0 a 6 meses	7 a 18 meses	>18 meses	Adultos >21 anos
Características Descrição	Pouca movimentação fetal. Insuficiência respiratória grave; Defeitos cardíacos.	Fraqueza Muscular ; Necessita suporte respiratório; Não senta ; Dificuldades em Engolir; Cognição Perfeita.	Consegue sentar; Não anda. Necessita suporte respiratório; Dificuldades em engolir; Escoliose; Cognição Perfeita.	Andam e progridem para cadeira de rodas. Fraqueza Muscular; Dor muscular. Cognição Perfeita; Capacidade Laborativa.	Andam Fraqueza muscular leve; Dor muscular; Cognição Perfeita; Capacidade Laborativa.
Evolução	Morte em semanas	2 anos ? ? ?	2 a 18 anos ? ? ?	Normal	Normal

Cuidados Multidisciplinares



Medicações



AME no PNTN

- A triagem neonatal é um conjunto de avaliações realizadas em recém-nascidos para o diagnóstico de doenças graves que possuem tratamento.
- A relevância da triagem neonatal está em conseguir identificar, em poucas semanas após o nascimento, os bebês em risco para certas doenças, antes da manifestação clínica de qualquer sinal e sintoma.
- As doenças identificadas na triagem neonatal tendem a afetar consideravelmente a saúde desses indivíduos, como nos casos em que há perdas cognitivas e motoras, e em casos mais graves, a morte precoce.
- Portanto, o quanto antes o diagnóstico for realizado, mais rápido podem ser iniciados os cuidados ao paciente e, com isso, maiores são as chances de a doença não progredir.

- A triagem neonatal tem potencial de impactar muito positivamente a qualidade de vida dos pacientes com AME e de seus familiares.
- 22 bebês com AME são condenados a cada mês pelo atraso da regulamentação do teste do pezinho expandido.
- 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.

Obrigada!

universocoletivoame@gmail.com

