

# PL 7374/2014 Sobre Tratamento de Crianças com Erro Inato do Metabolismo

Aníbal Gil Lopes, M.D., Ph.D.

Academia Nacional de Medicina  
Academia Brasileira de Educação  
Academia Brasileira de Ciências  
Academia das Ciências de Lisboa  
*Pontificia Academia pro Vita*  
*Academia Fides et Ratio*






Dois pontos principais creio que devam ser analisados nesta audiência:




1 – A questão dos direitos




Art. 3º. Serão asseguradas a todas as crianças recém nascidas em território nacional as condições necessárias para a triagem neonatal de doenças referentes a Erros Inatos do Metabolismo para o exercício efetivo dos direitos à vida, à segurança, à saúde e à alimentação.

§1º O poder público desenvolverá políticas que visem garantir os direitos humanos das crianças e adolescentes no âmbito das relações domésticas e familiares no sentido de resguardá-las de toda forma de negligência, discriminação, exploração, violência, crueldade e opressão.



Seguem os Títulos II, II e IV que se sobrepõem ao Estatuto da Criança e do Adolescente vigente que, no meu entendimento, é o Documento Legal exemplar que estatui esses direitos, não cabendo a uma nova lei defini-los.

Quanto ao atendimento pelo Estado das crianças doentes, a Lei que institui o SUS, e os serviços por ele estruturados para o atendimento de portadores de doenças genéticas, raras ou não, em crianças ou adultos, responde pelos anseios expressos neste PL, o que evidencia que não seja adequada a sobreposição de nova lei às que efetivamente vigem no país.



Do ponto de vista formal vejo um possível vício de iniciativa, já que o Legislativo propõe através deste PL ações já regulamentadas por Lei cujo planejamento e execução cabem ao Executivo.  
Esta abordagem inquina de nulidade o presente PL ou parte dele.



Concluindo:


A criança com EIM não deixa de ser criança e os aspectos relativos a direitos estão contemplados no Estatuto da Criança e do adolescente (ECA), incluindo o combate à todas as formas de violência e a garantia de direitos, incluindo os direitos à Saúde conforme programas específicos desde o pré-natal, parto, triagem neonatal e desenvolvimento da criança .

Assim o PL é redundante e motivaria a criação de inúmeros PLs, cada um dedicado a uma doença ou conjunto de doenças, o que não é razoável.




## 2 – A questão da triagem






Art. 3º. Serão asseguradas a todas as crianças recém nascidas em território nacional as condições necessárias para a triagem neonatal de doenças referentes a Erros Inatos do Metabolismo para o exercício efetivo dos direitos à vida, à segurança, à saúde e à alimentação.



O PL especifica tecnologias, testes para identificar 56 doenças genéticas, e se refere a fórmulas alimentares, produtos homeopáticos, medicamentos e afins e mesmo tratamento no exterior.


Selecionar tecnologias para compor os programas de assistência não é da esfera do legislativo, mas do executivo, por meio de instâncias de avaliação e recomendação de tecnologias, todas instituídas por leis específicas e normatizadas por Decretos, tais como a CONITEC (Comissão Nacional de Incorporação de Novas Tecnologias do Ministério da Saúde), a ANVISA (Agência Nacional de Vigilância Sanitária) e o CFM (Conselho Federal de Medicina).



Em relação ao rastreamento de doenças genéticas ora proposto, devemos recordar que atualmente são conhecidas entre seis a sete mil doenças genéticas e regularmente mais são descritas na literatura médica.

As doenças com erro inato do metabolismo formam um pequeno subgrupo, sendo que para algumas delas há alternativas terapêuticas com maior ou menor sucesso.

No Brasil, o tratamento dos sintomas e disfunções de todos os portadores de doenças genéticas, crianças ou adultos, está previsto através de serviços especializados dentro do SUS.




Ao meu ver, a proposta de aplicar a triagem neonatal de 56 doenças raras de baixa incidência em todos os RN nascidos no Brasil para **não tem sentido por várias razões.**



Em se tratando de uma triagem, devemos inicialmente recordar que **nenhum exame laboratorial é exato.**

O que ele dá é uma **medida de probabilidade** (sensibilidade e especificidade) que varia conforme o tipo de exame utilizado.




Quando se fala de métodos utilizados para diagnóstico, devem ser levados em conta os conceitos de sensibilidade e especificidade .

A **sensibilidade** de um método reflete o quanto ele é eficaz em identificar corretamente, dentre todos os indivíduos avaliados, aqueles que **realmente apresentam a característica pesquisada**.

No presente caso, a sensibilidade mede o quanto o método é capaz de identificar as crianças que de fato apresentam a doença pesquisada.

Já a **especificidade** de um método reflete o quanto ele é eficaz em identificar corretamente os indivíduos que **não apresentam a condição pesquisada**. No presente caso seriam as crianças que não apresentam a doença pesquisada.




Quando a sensibilidade e especificidade não são adequadas, o número de resultados falsos positivos ou falso negativos é grande.

Em um rastreamento populacional, a possibilidade de falsos positivos, ao lado de causar pânico nas mães e pais demandará um número imenso de exames confirmatórios (genéticos).

Por outro lado, os resultados falso negativos levarão ao diagnóstico de normalidade na presença da doença, tornando ineficaz o rastreamento pretendido.

Por outro lado, deve ser lembrado que diagnosticar uma doença sem haver possibilidade terapêutica não traz benefício ao doente.



De acordo com o Legislação Nacional, a análise científica dos possíveis métodos de diagnóstico é da competência da ANVISA, instituição de reconhecimento internacional e altamente capacitada para a análise das evidências científicas que validem os métodos diagnósticos propostos.

Portanto, os possíveis testes a serem empregados, se existentes, devem ser aprovados pela ANVISA e incorporados ao SUS através do Ministério da Saúde a partir de análise de evidências científicas e custo efetividade realizada pela CONITEC, dentro do contexto dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas específicos.





O que se faz hoje, e que deveria continuar a ser feito:

Triagem para doenças em que o diagnóstico laboratorial é confiável e faz diferença agir rapidamente.

Os outros testes devem ser realizados quando for levantada pelo pediatra ou médico geneticista a suspeita de doença rara a partir dos sinais e sintomas apresentados pelo RN.

O que deveria ser melhorado:

Os centros de atendimento a doenças genéticas dentro do SUS.