



Município da Estância Balneária de Praia Grande
Estado de São Paulo

Gabinete do Prefeito

Em 12 de dezembro de 2018.

OFÍCIO GP N° 0864/2018

A Sua Excelência o Senhor
EDNALDO DOS SANTOS PASSOS
Presidente da Câmara Municipal de Praia Grande
PRAIA GRANDE - SP

Senhor Presidente,

Em atenção aos questionamentos feitos por meio do **REQUERIMENTO N° 376/18**, de autoria do nobre vereador **LEANDRO AVELINO**, referentes ao Teste do Pezinho Ampliado, encaminho anexa cópia da manifestação da área técnica da Secretaria de Saúde Pública (Sesap), recebida pelo Departamento de Processo Legislativo deste Gabinete, com os respectivos esclarecimentos.

Sem mais para o momento, aproveito o ensejo para renovar os meus protestos de elevada estima e apreço.

Atenciosamente,

ALBERTO PEREIRA MOURÃO
Prefeito

São Paulo, 16 de novembro de 2018.

À

PREFEITURA MUNICIPAL DE PRAIA GRANDE

A/C: Dra. Rita de Cássia A. W. Castro
Praia Grande - SP

REF.: Proposta de Prestação de Serviços para realização do Teste do Pezinho Ampliado para o Município de Praia Grande.

Agradecemos o interesse pelos exames do Teste do Pezinho Ampliado e encaminhamos proposta comercial do Laboratório da APAE de São Paulo para avaliação e considerações.

A APAE de São Paulo é um Serviço de Referência em Triagem Neonatal – SRTN. credenciado pelo Ministério da Saúde e os seus serviços de triagem, tratamento e acompanhamento de pacientes consistem em:

Teste do Pezinho Ampliado “Teste SUPER”, que consiste nos exames para os seguintes diagnósticos:

- Realizados através das metodologias – Fluorimetria, Enzimática, FIE, HPLC:

1. Hipotireoidismo Congênito (TSH)*
2. Anemia Falciforme e demais Hemoglobinopatias (Hb)*
3. Fibrose Cística ou Mucoviscidose (IRT)*
4. Hiperplasia Adrenal Congênita (17OH)*
5. Deficiência de Biotinidase (DB)*
6. Galactosemia (GAOS)
7. Galactosemia (GALT)
8. Deficiência de G6PD
9. Hipotireoidismo Congênito (T4)
10. Toxoplasmose Congênita

- Realizados através da Espectrometria de Massas – MS/MS Tandem:

Grupo de Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Ureia

11. Argininemia
12. Hiperargininemia Transitória
13. Acidúria Argininosuccínica
14. Deficiência da desidrogenase quinase dos aminoácidos aromáticos (BCKDKD)

15. Citrulinemia
16. Deficiência de Serina
17. Deficiência de Citrina (Citrulinemia tipo 2)
18. Deficiência de Piruvato Carboxilase (DPC)
19. Fenilcetonúria (PKU)*
20. Hiperfinilalaninemia (HPHE) e Deficiência de Tetrahidrobiopterina (BH4)
21. Homocistinúria (HCU)
22. Síndrome de Hiperornitinemia-Hiperamonemia-Homocitrulinúria (HHH)
23. Hipermetioninemia
24. Deficiência Ornitina Transcarbamila (OTC)
25. Leucinose ou Doença da Urina do Xarope de Bordo (MSUD)
26. Encefalopatia por glicina
27. Tirosinemia transitória
28. Tirosinemia tipo 1 (TYR-1)
29. Tirosinemia tipo 2 (TYR-2)
30. Tirosinemia tipo 3 (TYR-3)

Grupo dos Distúrbios dos Ácidos Orgânicos

31. Deficiência de 3-Metilcrotonil-CoA-Carboxilase (3MCC)
32. Acidemia Glutárica tipo 1 (AG-1)
33. Acidemia Isovalérica (AIV)
34. Acidemia Malônica (AM)
35. Acidemia Metilmalônica (AMM)
36. Acidemia Propiônica (AP)
37. Deficiência Múltipla-CoA Carboxilase (DMC)

Grupo dos Distúrbios da Oxidação dos Ácidos Graxos

38. Deficiência de Acetoacetil-CoA Tiolase Mitocondrial (B-KT)
39. Deficiência da Desidrogenase de Múltiplas Acil-CoA (MADD) ou Acidemia Glutárica tipo 2 (AG-2)
40. Deficiência da Carnitina Palmitoil Transferase Tipo 1 (CPT 1)
41. Deficiência de Carnitina Palmitoil Transferase Tipo 2 (CPT 2)
42. Deficiência Primária de Carnitina (CTD/CUD)
43. Acidemia Hidroximetilglutárica ou Deficiência de 3-Metilglutaconil-CoA hidratase ou Deficiência 3-Hidroxi 3-metilglutaril-CoA-Liase (HMG CoA liase)
44. Deficiência da Desidrogenase de 3-Hidroxiacil-CoA de Cadeia Longa (LCHAD)
45. Deficiência da Desidrogenase de Acil-CoA de Cadeia Média (MCAD)
46. Deficiência da Desidrogenase de Acil-CoA de Cadeia Muito Longa (VLCAD)
47. Deficiência de Proteína Trifuncional
48. Deficiência de Carnitina-acilcarnitina Translocase.

(*) Diagnósticos do Teste do Pezinho Básico (Fase IV do PNTN) são pagos pelo Gestor SUS



R. Loefgreen 2109 Vila Clementino
04040 033 São Paulo SP

SERVIÇOS E MATERIAIS:

- Fornecimento de **papel filtro** de cinco círculos;
- Fornecimento de **lancetas** de acordo com a NBR 32;
- Fornecimento de **folder explicativo** sobre as doenças diagnosticadas no Teste do Pezinho **SUPER**.
- **Os prazos de entrega dos laudos de resultados a contar do recebimento das amostras coletadas no laboratório APAE de São Paulo:**
 - ✓ Liberação do laudo no formato eletrônico, via internet, em até 7 (sete) dias úteis;
- **Serviço de Busca Ativa:** setor específico com profissionais treinados que atuam exclusivamente na reconvoação de casos com suspeita diagnóstica e positivos detectados. Esse serviço será realizado nas mesmas condições atuais, podendo ser ajustado, a critério do contratante.
- **Repetição de exames** dos casos suspeitos, na mesma amostra e/ou recoleta, sem nenhum ônus para o contratante;
- **Recoletas para repetição de exames** dos casos suspeitos poderão realizados no contratante ou na contratada, a critério do contratante.
- **Capacitação técnica** para os profissionais envolvidos com a triagem – médicos, enfermeiros, técnicos e auxiliares de enfermagem. As adequações deste serviço serão ajustadas entre as partes.
- **Acompanhamento multidisciplinar** especializado para os casos positivos das doenças previstas na Fase do PNTN – Programa Nacional de Triagem Neonatal em que o Estado de São Paulo estiver habilitado – atualmente na Fase IV – conforme as portarias GM/MS 822 de 06/06/2001 e nº 2.829, de dezembro de 2012 e orientação médica aos casos positivos das outras doenças diagnosticadas. O acompanhamento dos casos positivos para a Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita, Deficiência de Biotinidase e Hemoglobinopatias, obedecerão aos fluxos e rotinas estabelecidos pela SES, através da Coordenadoria Estadual do Programa Nacional de Triagem Neonatal do Estado de São Paulo e/ou Ministério da Saúde. Pacientes de outras UF devem realizar o acompanhamento médico no Serviço de Referência em Triagem Neonatal do seu próprio estado.

Observação Importante: os exames confirmatórios, bem como a sequência ao acompanhamento especializado para os casos positivos referentes aos itens 6 ao 18 e 20 até o 48 da lista de diagnósticos, não previstos na Fase IV do PNTN, serão realizados pelo Município de Praia Grande, SP.

- **Orientação para as famílias** em todos os casos positivos, extensivo aos parentes, a critério médico;



- A equipe de profissionais do Laboratório e do Ambulatório da APAE de São Paulo é especializada no atendimento da deficiência intelectual (mental) e atende as normas do PNTN. As especialidades são: Endocrinopediatria, Hematologia, Geneticista, Psicologia, Nutrição e Assistente Social.
- As amostras serão retiradas, uma vez por semana, por um portador do Laboratório APAE de São Paulo como já ocorre atualmente.

OUTROS DIFERENCIAIS:

- **Divina Dieta:** para atender as necessidades nutricionais de pessoas que precisam seguir dietas restritivas em decorrência de doenças metabólicas, a APAE de São Paulo conta com um setor que desenvolve alimentos adequados para o consumo de pessoas com fenilcetonúria, homocistinúria, Leucinose, acidemia Isovalérica, acidemia propiônica, acidemia Metilmalônica, defeitos do ciclo da ureia. Pessoas com intolerância à lactose, alergia à proteína do leite e doença celíaca também se beneficiam destes produtos, uma vez que as suas composições alimentares são isentas de glúten e leite.

REFERÊNCIAS:

- Ambulatório de Doenças Neurometabólicas, Instituto da Criança do HC/FMUSP, São Paulo, SP
 - EIM: Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Ureia, dos Ácidos Orgânicos e da Oxidação dos Ácidos Graxos.
- Consultoria Científica - Dra Flavia Piazzon, Ph.D. (Médica Pediatra e Geneticista, Responsável pela Consultoria da Espectrometria de Massas em Tandem – Laboratório do SRTN APAE de São Paulo).
 - EIM: Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Ureia, dos Ácidos Orgânicos e da Oxidação dos Ácidos Graxos.
- Consultoria Científica - Enzo Ranieri, Ph.D. (Médico Geneticista e Bioquímico, Responsável pelo Departamento de Triagem Neonatal – Hospital de Genética Médica – Adelaide, Austrália):
 - EIM: Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Ureia, dos Ácidos Orgânicos e da Oxidação dos Ácidos Graxos.
- Universidade Federal de São Paulo – Escola Paulista de Medicina (UNIFESP/EPM):
 - Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias;
 - Fibrose Cística;
 - Hiperplasia Adrenal Congênita.



R. Loefgreen 2109 Vila Clementino
04040 033 São Paulo SP

- Universidade do Estado de São Paulo - Hospital das Clínicas:

- Galactosemia (Galt e Gaos);
- Leucinose;
- Biotinidase;
- Fibrose Cística;
- Hiperplasia Adrenal Congênita.
- Demais Erros Inatos do Metabolismo (Teste SUPER)

- Universidade Estadual Paulista (UNESP - Campus de São José do Rio Preto):

- Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias

- Santa Casa de Misericórdia de São Paulo:

- Fibrose Cística.
- Hiperplasia Adrenal Congênita.

- Suíça (Biopterina):

- Fenilcetonúria

SISTEMA DE GESTÃO DA QUALIDADE:

- Os Serviços são realizados de acordo com as técnicas e rotinas operacionais recomendadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal - PNTN;
- Processos certificados pela NBR ISO 9001
- Resultados monitorados por controles de qualidade nacionais e internacionais especializados:
 - Centers for Disease Control - CDC Atlanta (USA)
 - Programa de Evaluación Externa de Calidad - PEEC (Argentina)
 - Control Lab – Brasil

PREÇOS

<u>Painéis</u>	<u>Relação de Diagnósticos</u>	<u>Preço por criança triada</u>
Teste BÁSICO Fase IV do PNTN	Do item 1 ao item 5 e item 19	Pagos pelo Gestor SUS
Complemento para o Teste do Pezinho SUPER	Do item 6 ao 18 e do item 20 ao item 48	R\$ 151,90

FORMA DE PAGAMENTO:

- O prazo para o pagamento pelos serviços prestados é de 28 (vinte e oito) dias, contados a partir da emissão da respectiva Nota Fiscal Fatura de Serviços.



R. Loefgreen 2109 Vila Clementino
04040-033 São Paulo SP

REAJUSTE:

- Os reajustes dos preços dos exames serão efetuados anualmente de acordo com o Índice Geral de Preços – IGP-M – FGV (Fundação Getúlio Vargas), ou na falta do mesmo, por qualquer outro que venha a substituir.

Validade da proposta: 90 dias

Colocamo-nos à disposição para maiores esclarecimentos.

Atenciosamente,

Eloisa Nascimento Braun
Comercial
Tel.: (11) 5080-7027 - Cel.: (11) 99166-9301

Analisado criticamente por Sônia Hadachi, Supervisora do Laboratório e Gilberto de Paula, Consultor Comercial



R. Loefgreen 2109 Vila Clementino
04040 033 São Paulo SP



MUNICÍPIO DA ESTÂNCIA BALNEÁRIA DE PRAIA GRANDE

Estado de São Paulo

Á

SESAP 10.4.7

Sra. Diretora,

Segue resposta ao solicitado:

1- Triagem significa separação, escolha. Os testes de triagem neonatal não são diagnósticos. Eles separam a população de recém-nascidos em dois grupos: um constituído por aqueles que podem ter uma doença, outro por aqueles que não devem tê-la. Para que se realize a triagem neonatal, é necessário, portanto, que exista um teste adequado com alta sensibilidade (capacidade de identificar corretamente aqueles que têm a doença, ou seja, sem ou com pouquíssimos falso-negativos) e razoável especificidade (capacidade de identificar corretamente aqueles que não têm a doença, ou seja, com poucos falso-positivos).

Os critérios habitualmente usados para programas de triagem, em geral, seguem aqueles propostos por James Wilson e Gunnar Jungner em 1968, em documento publicado pela Organização Mundial da Saúde (OMS). São eles: a condição a ser triada deve ser um importante problema de saúde; a história natural da doença deve ser bem conhecida; deve existir um estágio precoce identificável; o tratamento em estágio precoce deve trazer benefícios maiores do que em estágios posteriores; um teste adequado deve ser desenvolvido para o estágio precoce; o teste deve ser aceitável pela população; intervalos para repetição do teste devem ser determinados; a provisão dos serviços de saúde deve ser adequada para a carga extra de trabalho clínico resultante da triagem; os riscos, tanto físicos quanto psicológicos, devem ser menores do que os benefícios.

A triagem neonatal nem sempre consegue seguir todos esses critérios, uma vez que o grupo de doenças é muito heterogêneo e estudos controlados randomizados são difíceis de executar, por serem algumas delas muito raras.

A triagem neonatal não é a simples realização de testes para identificar concentrações de substâncias no sangue. É mais, também, que um sistema público que assegure que cada resultado esteja ligado a um determinado recém-nascido, o qual, subsequentemente, receberá um teste diagnóstico e, se indicado, será encaminhado para o tratamento adequado. Triagem neonatal é um sistema de cinco etapas, habitualmente organizado e conduzido pelo sistema

1. Artigo de Revisão do Jornal de Pediatria JPED doi 10.2223 - Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber
2. Brasil. Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal / Brasil. 2^a ed. Brasília: Ministério da Saúde; 2005.



MUNICÍPIO DA ESTÂNCIA BALNEÁRIA DE PRAIA GRANDE

Estado de São Paulo

público de saúde, que tem as condições e a autoridade necessárias à execução da triagem universal e no qual a equipe de saúde desempenha um papel importante.

A primeira etapa compreende o teste de triagem propriamente dito. O objetivo é a triagem universal, ou seja, que todos os recém-nascidos sejam triados. As atuações dos profissionais de saúde são fundamentais nesta fase. Os pais precisam saber da existência da triagem neonatal e ser orientados previamente sobre: os benefícios da detecção precoce das doenças a serem triadas e quais são elas; os riscos existentes para o recém-nascido que não é submetido ao teste; a idade adequada para sua realização; a necessidade de exames confirmatórios posteriores para os que forem positivos; a possibilidade de falso-positivos; o processo de acompanhamento e recebimento dos resultados.

O profissional de saúde deve estar atento aos fatores que podem influenciar os resultados, como idade inadequada para coleta (recomenda-se entre 3 e 7 dias de vida no Brasil), prematuridade, dieta, transfusões e nutrição parenteral total.

A segunda etapa, denominada de busca ativa, é o acompanhamento do resultado e localização do recém-nascido e sua família, principalmente se o resultado for alterado, já que o tempo para início do tratamento é crucial para que a mortalidade, morbidade e sequelas sejam prevenidas. Os resultados anormais devem ser comunicados, o mais rápido possível, para que os testes diagnósticos sejam realizados. O profissional de saúde deve dar suporte à família com informações sobre o significado do resultado positivo da triagem, a possibilidade de falso-positivos e o encaminhamento dos exames confirmatórios. A primeira conduta do profissional de saúde ao receber um resultado alterado da triagem é confirmar se a criança está bem e assintomática. Uma criança que não está bem deve ser avaliada urgentemente, ou pode mesmo necessitar de internação para terapia de suporte, ou específica.

Também é necessário estar atento para a comunicação dos resultados negativos. Não se deve adotar a política de que a ausência de notícia significa boa notícia. A realização da triagem cria expectativa na família e ela tem o direito de saber o resultado o mais rapidamente possível.

A terceira etapa é a realização dos testes diagnósticos, que variam de acordo com a doença e que, frequentemente, requerem laboratórios especializados. Nesta etapa, diferenciam-se os resultados positivos dos falso-positivos. O profissional de saúde necessitará receber orientações dos centros de referência das doenças e, muitas vezes, encaminhá-las para tratamento em longo prazo.

1. Artigo de Revisão do Jornal de Pediatria JPED doi 10.2223 - Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber
2. Brasil, Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal / Brasil. 2^a ed. Brasília: Ministério da Saúde; 2005.



MUNICÍPIO DA ESTÂNCIA BALNEÁRIA DE PRAIA GRANDE

Estado de São Paulo

A quarta etapa diz respeito ao tratamento, que muitas vezes é por toda a vida. O acompanhamento por equipes multidisciplinares é necessário em grande parte das doenças, em conjunto com o atendimento regular feito pelo pediatra do Nasf de referência, que tem maiores oportunidades de contato com a família e o paciente. Para tal, o médico precisará manter-se informado sobre os aspectos fisiopatológicos, clínicos e psicossociais relativos à doença. O aconselhamento genético é também constituinte desta etapa, incluindo detecção dos portadores na família, risco de recorrência para outros filhos do casal e possibilidade de diagnóstico pré-natal em futuras gestações.

A quinta etapa é a avaliação periódica de todas as etapas e componentes do sistema: validação dos testes utilizados, verificação da eficiência da busca ativa e intervenção, verificação do benefício para o paciente, a família e a sociedade. É a etapa referente à avaliação crítica do sistema, que deve ser constante. Nesta etapa, verificam-se a cobertura populacional, os tempos consumidos em cada etapa, detectando obstáculos à realização precoce do diagnóstico e tratamento. Verificam-se a eficácia do tratamento e as dificuldades encontradas para sua efetivação e manutenção. Verifica-se o impacto dos diagnósticos sobre as famílias. Verificam-se os efeitos da triagem na população.

Uma sexta etapa ainda seria necessária: a educação dos profissionais e do público.

Estas características demonstram que a triagem neonatal é mais do que realizar testes laboratoriais. É um sistema complexo, e para o seu êxito é imprescindível a participação do sistema de saúde.

Com a introdução de testes de DNA na triagem neonatal, consumidores, profissionais de saúde e formuladores de políticas de saúde começaram a propor a introdução do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - TCLE, tanto para a realização dos testes de triagem como para o destino da amostra coletada. Não existe um consenso, mas os especialistas reconhecem os benefícios do termo de conhecimento livre e esclarecido antes do teste como um instrumento para a educação dos pais. Com a capacidade de extrair DNA do papel-filtro e realizar testes de DNA, é necessário que os pais saibam a destinação do material colhido de seu filho.

A triagem neonatal apresenta benefícios e riscos. Entre os benefícios está a detecção de doenças graves e tratáveis antes do aparecimento dos sintomas, prevenindo problemas como retardo mental, ou mesmo o óbito. Outro benefício é a identificação dos portadores de algumas doenças, possibilitando o aconselhamento genético e a reprodução consciente.

1. Artigo de Revisão do Jornal de Pediatria JPEI doi 10.2223 - Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber
2. Brasil, Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal / Brasil. 2^a ed. Brasília: Ministério da Saúde; 2005.



MUNICÍPIO DA ESTÂNCIA BALNEÁRIA DE PRAIA GRANDE

Estado de São Paulo

Os riscos mais considerados são: deixar de identificar alguns (poucos) recém-nascidos afetados (falso-negativos), causar ansiedade aos genitores nos casos falso-positivos, detectar alguns casos de falsa paternidade, detectar doenças para as quais o tratamento não é efetivo. É necessário ter em conta que, para algumas doenças, existem variantes que só se manifestam mais tarde na vida e levam a diagnósticos falso-negativos.

A detecção de doenças raras e pouco familiares para o médico, a necessidade de acompanhamento imediato, logística complicada, agilidade para realizar exames confirmatórios, tratamento especializado e a necessidade de evitar ansiedade familiar demandam desenvolver uma rede bem organizada, ligando o sistema de triagem a um serviço de doenças metabólicas adequadamente estruturado.

Existe hoje grande controvérsia sobre quantas e quais doenças devem ser triadas por esse método. Alguns autores defendem a realização do maior número possível de diagnósticos, considerando que, para o médico, a essência da especialidade é a realização da medicina preventiva e que, mesmo nas doenças em que não há tratamento, é importante para a família saber o diagnóstico e receber aconselhamento genético adequado. Outros autores consideram que não há informações suficientes sobre a eficácia das triagens ampliadas e que faltam pesquisas bem conduzidas sobre o tratamento das doenças. Questionam a estratégia de oferecer resultados sobre um grande número de doenças para as quais há pouca ou nenhuma evidência de benefícios para os afetados.

Alguns aspectos desfavoráveis considerados são o nível de estresse desencadeado nas famílias das crianças com resultados falso-positivos e aumento dos custos de longo prazo, sem que se saiba, até o momento, se compensam os benefícios.

O debate sobre a triagem neonatal, especialmente sobre a triagem ampliada, envolve diversos aspectos éticos que necessitam ser do conhecimento do profissional de saúde.

Tradicionalmente, os programas de triagem neonatal se restringiam a doenças para as quais a detecção precoce e o tratamento ofereciam benefício médico ao afetado. Um dos critérios da OMS é a *tratabilidade*. Uma das objeções à triagem neonatal ampliada, é que ela é usada para triar doenças que podem ter significado clínico, mas não são tratáveis ou têm tratamento cujo benefício de saúde ainda não é bem estabelecido. No entanto, este princípio da *tratabilidade* já foi parcialmente transgredido antes, quando se introduziu a triagem para anemia falciforme e outras hemoglobinopatias e também para a fibrose cística. Além disso, os defensores dessa modalidade de triagem argumentam que o paciente se beneficiará das

1. Artigo de Revisão do Jornal de Pediatria JPED doi 10.2223 - Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber
2. Brasil, Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal / Brasil. 2^a ed. Brasília: Ministério da Saúde; 2005.



MUNICÍPIO DA ESTÂNCIA BALNEÁRIA DE PRAIA GRANDE

Estado de São Paulo

orientações antecipatórias para sintomas que ele poderá vir a desenvolver e as famílias se beneficiarão do aconselhamento genético, podendo tomar decisões reprodutivas de forma consciente. Secundariamente, alguns casos de morte anterior não explicada em irmãos podem, retrospectivamente, ter a sua causa esclarecida.

Em seu início, a triagem neonatal, pelos benefícios propiciados aos recém-nascidos afetados, era compulsória. Atualmente, evoluiu-se para reconhecer o direito dos pais a recusá-la totalmente ou para alguma doença específica. Motivos culturais e religiosos justificariam essa decisão. Assim, é reconhecida a necessidade de os pais serem informados previamente à coleta e serem explicados sobre seus benefícios e riscos, sendo preconizada a utilização do termo de consentimento livre e esclarecido. No entanto, essa não é ainda uma prática universal.

O respeito ao sigilo de todos os resultados da triagem neonatal, do diagnóstico e em todas as fases do seguimento é direito ético dos pacientes.

Outra questão ética diz respeito ao destino dado aos espécimes coletados, como guardá-los e conservá-los, para preservar o sigilo dos pacientes e para se tomar precauções quanto ao seu uso posterior. Com a capacidade de extrair DNA do papel-filtro, torna-se um banco de DNA precioso, e sua utilização deve seguir rigorosos preceitos éticos. Deve ser lembrado que, na Islândia, uma empresa comercial adquiriu legalmente acesso a extensivos registros de saúde do país ligados aos bancos de material biológico.

Questiona-se o diagnóstico de doenças com incidência e história natural desconhecidas, incertezas sobre a confiabilidade dos testes diagnósticos e efetividade do tratamento. A maioria das doenças triadas por no teste Ampliado tem incidência muito menor que 1:50.000. O exame negativo não afasta algumas doenças, porque existem formas variantes da mesma que só se manifestarão mais tarde, levando a falso-negativos.

Argumenta-se, em favor da triagem ampliada, o baixo custo da adição de um número significativo de doenças. No entanto, outros argumentam que continuar a expandir o painel de doenças triadas simplesmente porque é fácil e barato não se constitui em uma abordagem prudente de políticas públicas.

2- O impacto envolverá:

- Recursos Humanos dos Técnicos envolvidos: Dois profissionais;

1. Artigo de Revisão do Jornal de Pediatria JPED doi 10.2223 - Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber
2. Brasil, Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal / Brasil. 2^a ed. Brasília: Ministério da Saúde; 2005.



MUNICÍPIO DA ESTÂNCIA BALNEÁRIA DE PRAIA GRANDE

Estado de São Paulo

- Equipe de referência ao tratamento: Geneticista, Hepatologista, Hematologista, Neurologista Pediátrico, Endocrinologista Pediátrico;

- Diferença dos valores atuais por exame: número de exames x R151,90

Em 2017 foram colhidos 3378, totalizando: R\$ 513.118,20

Difícil avaliar o impacto financeiro por não haver referência na Baixada Santista para seguimento e continuidade.

3- A identificação de portadores (no conceito genético desta palavra, ou seja, pessoas saudáveis que são heterozigotas para uma mutação de um gene de doença autossômica recessiva) é um problema da triagem neonatal, desde a introdução das triagens para anemia falciforme e fibrose cística. Isso pode ajudar no planejamento familiar, mas pode criar discriminação e constrangimentos. Como para cada afetado o número de portadores é bem maior, a utilização de tecnologias que ampliem o número de portadores de doenças pouco conhecidas exigirá cada vez mais recursos para o aconselhamento genético. Não existem pesquisas clínicas sobre o impacto da identificação de portadores na triagem neonatal.

São considerados aspectos negativos da triagem ampliada o nível de estresse desencadeado nas famílias das crianças com resultados falso-positivos e aumento dos custos de longo prazo, sem que se saiba, até o momento, se compensam os benefícios.

A triagem neonatal é o maior programa de saúde pública ligado à genética em todo o mundo. Trata-se de um sistema de cinco etapas, geralmente conduzido pelo sistema público de saúde. Embora o profissional de saúde ocupe um lugar proeminente, o seu conhecimento das doenças triadas, do tratamento e do prognóstico é pequeno.

O Brasil conta com um programa de triagem neonatal que segue as diretrizes internacionais adequadamente. O painel de doenças triadas é correspondente ao de alguns países desenvolvidos. À medida que se consolide, novas doenças devem ser introduzidas.

A triagem ampliada parece ser irreversível, pois representa um avanço técnico considerável. No entanto, para se consolidar, precisa responder a algumas questões médicas e éticas.

A triagem neonatal apresenta problemas éticos que necessitam ser discutidos, pois eles apenas começam a delinear desafios éticos maiores que a triagem baseada em biologia molecular certamente trará.

1. Artigo de Revisão do Jornal de Pediatria JPED doi 10.2223 - Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber
2. Brasil, Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal / Brasil. 2º ed. Brasília: Ministério da Saúde; 2005.



MUNICÍPIO DA ESTÂNCIA BALNEÁRIA DE PRAIA GRANDE

Estado de São Paulo

Aproveito para encaminhar para vossa ciência a proposta comercial da APAE de São Paulo sobre o exame do Testo do Pezinho Ampliado.

Em 27 de novembro de 2018.

Rita de Cássia A. W. de Castro
Dra. Rita de Cássia A. W. de Castro
Saúde da Criança

1. Artigo de Revisão do Jornal de Pediatria JPED doi 10.2223 - Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber
2. Brasil, Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal / Brasil. 2^a ed. Brasília: Ministério da Saúde; 2005.