

Ampliação da triagem metabólica neonatal

Expansion of neonatal metabolic screening

Glaucia Macedo de-Lima¹, Letícia Santiago da Silva Ferreira²

¹Faculdade Souza Marques FTESM, Professora Adjunto do Programa Iniciação Científica do Curso de Medicina - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

²Faculdade Souza Marques - FTESM, Aluna do Programa de Iniciação Científica do Curso de Medicina - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

O Programa de Triagem Neonatal – “Teste do Pezinho” – objetiva rastrear doenças específicas, através da gota de sangue espessa coletada por punção na região do calcanhar de recém-nascidos, 48 horas após o nascimento até o quinto dia de vida, para identificar bebês que precisam de testes confirmatórios adicionais, e sugere a possibilidade de uma condição com base nos resultados iniciais.

Após a confirmação, uma linha mínima de cuidados indispensáveis é estabelecida para as crianças em unidades assistenciais especializadas, para conduta terapêutica da patologia diagnosticada, gerando impacto significativo sobre a qualidade de vida dos pacientes e seus familiares.

No ano de 2023, na maior parte do Brasil, a cobertura do teste de triagem abrangia sete doenças, que foram até então elencadas, justamente pela possibilidade de agravamento de acometimento cronicamente debilitante ou fatal, caso medidas específicas de saúde não fossem tomadas. Eram elas: hipotireoidismo congênito; fenilcetonúria; doença falciforme e outras hemoglobinopatias; fibrose cística do pâncreas; hiperplasia congênita de suprarrenal; deficiência de biotinidase e toxoplasmose congênita.

Há mais de 20 anos, aguardava-se uma ampliação deste Programa, e o cumprimento da lei 14.154/2021 expandiu a triagem para 54 doenças raras no Estado

do Rio de Janeiro. Essa implementação da expansão foi, no entanto, gradual e variada entre outros estados e municípios, na dependência da infraestrutura e capacidade técnica de cada um. Nem todos os estados atingiram a totalidade dessas doenças para rastreamento pelo SUS em agosto de 2023.

Um documento técnico-científico foi editado em planilha pela Faculdade Souza Marques, a convite de colaboração e em apoio à Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais do Rio de Janeiro (APAE-Rio), responsável pela triagem no SUS, por ocasião da Ampliação do Teste do Pezinho no Brasil, marco histórico que ocorreu em agosto de 2023. A planilha em Excel com QR Code foi criada a partir de um trabalho de revisão bibliográfica¹ de alunas do Programa de Iniciação Científica do Curso de Medicina em período de “férias” em julho de 2023. Foram incluídas as novas doenças autorizadas para o novo rastreamento metabólico, na busca ativa dos cuidados mínimos indispensáveis a bebês, a serem orientados sobre a ampliação do rastreamento de recém-nascidos. As consultas incluíram a base literária de artigos acadêmicos da Plataforma UpToDate e variados repositórios institucionais universitários, para o entendimento mínimo das complexidades raras a que estão vulneráveis as crianças portadoras das novas doenças elencadas. Na sequência, o incansável estudo²

contemplou uma descrição mínima de características dessas doenças raras, do que foi possível encontrar na literatura, alguns testes confirmatórios de diagnóstico com os respectivos valores, conduta terapêutica, além do encaminhamento eletivo para unidades multiassistenciais especializadas e conscientização oportuna do paciente e da família.

O desafio deste estudo contemporâneo na ampliação do “Teste do Pezinho” semeou, no coração das futuras médicas participantes do Programa de Iniciação Científica, a certeza da necessidade de continuar buscando aperfeiçoamento continuado deste conteúdo mínimo que pode ser desenhado, tão aquém de necessidades ainda desconhecidas para o complexo cuidado das frágeis crianças portadoras de “raridades”.

Doenças acrescentadas por ocasião da ampliação do Teste do Pezinho no Rio de Janeiro em agosto de 2023:

A) Distúrbio de beta-oxidação de ácidos graxos: 1) Deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCAD); 2) Deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCHAD); 3) Deficiência de proteína trifuncional mitocondrial (TFP); 4) Deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCAD); 5) Deficiência primária de carnitina (CUD); 6) Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia curta (SCAD); 7) Deficiência de L-3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia média/curta (M/SCHAD); 8) Deficiência múltipla na desidrogenação de acil-CoA (MADD) ou Acidúria glutárica tipo II (GA-II); 9) Deficiência de cetoacil-CoA tiolase de cadeia média (MCAT); 10) Deficiência de 2,4 dienoil-CoA reductase (DERED); 11) Deficiência de carnitina palmitoiltransferase I (CPT I); 12) Deficiência de carnitina palmitoiltransferase II (CPT II); 13) Deficiência de carnitina-acilcarnitina translocase (CACT).

B) Distúrbio dos ácidos orgânicos: 1) Acidúria glutárica tipo I (GA-I); 2) Acidúria metilmalônica (MMA); 3) Acidúria isovalérica (IA); 4) Acidúria propiônica (PA); 5) Acidúria

hidroximetilglutárica (HMG-CoA); 6) Deficiência de 3-metilcrotonil-CoA carboxilase (3-MCC); 7) Deficiência múltipla de carboxilase (MCD); 8) Deficiência de cobalamina A e B (Cbl A,B); 9) Deficiência de beta-cetotiolase (BKT) ou Acidúria 2-metil-3-hidroxi butírica (2M3HBA); 10) Distúrbios da cobalamina C e D (Cbl C,D); 11) Acidúria malônica (MAL); 12) Deficiência de isobutiril-CoA desidrogenase (IBG); 13) Deficiência de 2 metilbutiril-CoA desidrogenase (2MBG); 14) Acidúria 3-metilglutacônica (3MGA).

C) Aminoacidopatias / distúrbio do ciclo da ureia: 1) Fenilcetonúria (PKU); 2) Homocistinúria Clássica (HCU); 3) Doença da Urina do Xarope do Bordo (MSUD) ou Leucionose (MSDU); 4) Citrulinemia tipo I (CIT I); 5) Acidúria argininosuccínica (ASA); 6) Tirosinemia tipo I (TYR I) ou Tirosinemia 1 Succinilacetona; 7) Argininemia (ARG); 8) Citrulinemia tipo II (CIT II); 9) Tirosinemia tipo II (TYR II); 10) Tirosinemia tipo III (TYR III); 11) Hiperfenilalaninemia (HPHE); 12) Hipermetioninemia (HMET); 13) Defeitos da biossíntese do cofator da biopterina; 14) Defeitos da regeneração do cofator da biopterina; 15) Hiperiglicinemia; 16) Hiperornitinemia; 17) Síndrome HHH (hiperornitinemia-hiperamoniemia-homocitrulinúria); 18) Hiperprolinemia;

D) Galactosemia: Galactose-1-fosfato uridiltransferase (GALT), que é a enzima cuja deficiência causa a Galactosemia clássica.

E) Glicose 6 Fosfato Desidrogenase (G6PD): é distúrbio enzimático relacionado a crises hemolíticas.

Referências

1. Ferreira, Letícia Santiago S; Falcoeiras Gabriela M; Mocelin, Manuela Q M; Vieira, Luiza M A; Coutinho, Alda M V L C; Mansur, Yasmim A; Lima, Gláucia Macedo. “Missão em período de férias: oportunidade de estudo que resultou em marco histórico no Rio de Janeiro”. Rev Acta MSM - Periódico ISSN 2317-9597. 2023; 10 (supl1): 1-106. Caderno de Resumos da V Mostra Científica e Cultural e II Jornada Acadêmica e Científica Medicina Souza Marques. Dezembro 2023.
2. Ferreira, Letícia Santiago S; Falcoeiras Gabriela M; Mocelin, Manuela Q.M; Vieira, Luiza M.A; Coutinho, Alda M.V.L.C; Mansur, Y.A; Lima, Gláucia Macedo. “Além do primeiro passo e criação de “e-Book”. Suplemento XV CONSOPERJ. Rev Ped SOPERJ. 2023;23 (supl 2):1-115.