

Dia Mundial das Doenças Raras reforça importância do teste do pezinho

Exame deve ser feito após 48 horas e antes do quinto dia vida do bebê

O teste do pezinho é a melhor forma de identificar diversas doenças raras de forma precoce e intervir antes que elas provoquem sequelas graves, ou até levem à morte. No entanto, sua cobertura está longe da ideal no Brasil, com grandes diferenças regionais, afirmam especialistas.

Os indicadores de triagem neonatal mais recentes publicados pelo Ministério da Saúde mostram que, em 2020, mais de 80% dos bebês fizeram o teste, mas apenas 58% tiveram o sangue colhido até o quinto dia de vida, que é o ideal. Mesmo em 2019, antes da pandemia de covid-19, o índice não chegou a 60%.

Conforme levantamento da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e Erros Inatos do Metabolismo, há estados, como Piauí e Pernambuco, onde apenas 24% dos nascidos vivos tiveram a coleta realizada na primeira semana de vida, enquanto em Brasília, a proporção sobe para 97%.

Segundo a professora da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo Tânia Bachega, é importante que o teste seja feito depois de 48 horas, mas antes do quinto dia de vida do bebê.

“Pela metodologia de análise dos exames, não dá para colher o teste antes porque daria falso negativo para bebês afetados, mas tem que ser realizado logo porque o teste do pezinho é um exame que detecta a suspeita. Se der positivo, rapidamente, o bebê deve fazer um exame mais preciso confirmatório. Se confirmou, é encaminhado para a rede especializada, onde ele vai receber o tratamento e a medicação.”

A médica explica que, nos locais onde o período de internação pós-parto é de pelo menos 2 dias, os próprios hospitais costumam colher o sangue do pezinho do bebê antes que mãe e filho tenham alta. Mas quando a família deixa a maternidade antes, é preciso procurar uma unidade de saúde no tempo certo.

Tânia é membro da Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia e especialista em uma das doenças detectadas pelo teste do pezinho, a hiperplasia adrenal congênita, uma

Dia Mundial das Doenças Raras reforça importância do teste do pezinho

condição que pode levar o bebê à morte por desidratação em poucos dias, mas, se for diagnosticada logo, o tratamento é acessível e pode garantir que o bebê se desenvolva sem qualquer sequela.

“A hiperplasia adrenal congênita ocorre em um de cada 10 mil nascimentos e é uma doença das glândulas adrenais que ficam em cima dos rins e produzem um hormônio essencial para manter a vida, que é o cortisol. O bebê perde sal, perde água, desidrata e, frequentemente, entra em choque e morre. E, quando está em choque, os pediatras confundem com septicemia, com infecção generalizada, e uma única injeção com uma dose pequena de cortisona salva o bebê”, afirma a professora da USP.

Outra doença hormonal rara que pode ser detectada pelo teste do pezinho é o hipotireoidismo congênito, “a causa mais frequente de deficiência intelectual grave que pode ser totalmente evitável com tratamento precoce”, diz Tânia Bachega. Para não haver risco de sequelas, o bebê precisa ser diagnosticado e começar a receber o hormônio da tireoide com menos de 30 dias de vida.

No entanto, de acordo com a especialista, além de muitos bebês não serem testados no momento certo, é comum que se passem alguns dias até que o material seja transportado para os laboratórios de referência e mais alguns até que o resultado retorne à unidade de saúde. E nem sempre a família é chamada para buscar o laudo imediatamente.

Por isso, Tânia Bachega diz que o governo federal precisa intensificar a fiscalização, para saber se os estados e municípios estão cumprindo as normas do Programa Nacional de Triagem Neonatal, instituído em 2001. A médica acrescenta que as verbas federais para a aquisição de kits de testagem precisam ser reajustadas, para evitar desabastecimento.

O Ministério da Saúde foi procurado para falar sobre a situação, mas ainda não respondeu.

Atualmente, sete doenças podem ser diagnosticadas pelo teste do pezinho, que é oferecido pelo Sistema Único de Saúde: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita, deficiência de biotinidase e toxoplasmose congênita. Algumas unidades federativas, porém, oferecem

Dia Mundial das Doenças Raras reforça importância do teste do pezinho

exames ampliados que identificam até 62 doenças, como é o caso do Distrito Federal.

Em 2021, entrou em vigor uma lei que amplia o teste do pezinho para detectar até 50 doenças. Entretanto, isso será feito de maneira escalonada e, por enquanto, apenas a toxoplasmose congênita entrou no painel básico de exames.

Tâmara Freire – Repórter da Agência Brasil

Publicado em 28/02/2025 – 19:27

Rio de Janeiro