TRIAGEM NEONATAL E DOENÇAS RARAS

ORIENTAÇÃO PARA MUNICÍPIOS DA BAHIA

Helena Pimentel

MEDICA GENETICISTA – DIRETORA MÉDICA

APAE SALVADOR – 21/07/2022

SUS

Governo do Estado da Bahia

Secretaria da Saúde

PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL

"Teste do Pezinho"

SUS
Governo do Estado da Bahia
Secretaria da Saúde

Em 2001 o Ministério da Saúde – publica a Portaria 822 de 06 de junho e institui:

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Meta: Cobertura de 100% dos nascidos vivos do país.

Objetivos: Detecção, confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento das doenças, conforme as fases de implantação:

Fase I – Hipotireoidismo congênito e Fenilcetonuria;

Fase II – Hipotireoidismo congênito, Fenilcetonúria e Doença Falciforme e hemoglobinopatias;

Fase III – inclusão de Fibrose Cística.

Fase IV – inclusão def. Biotinidase e Hiperplasia de Supra Renal.

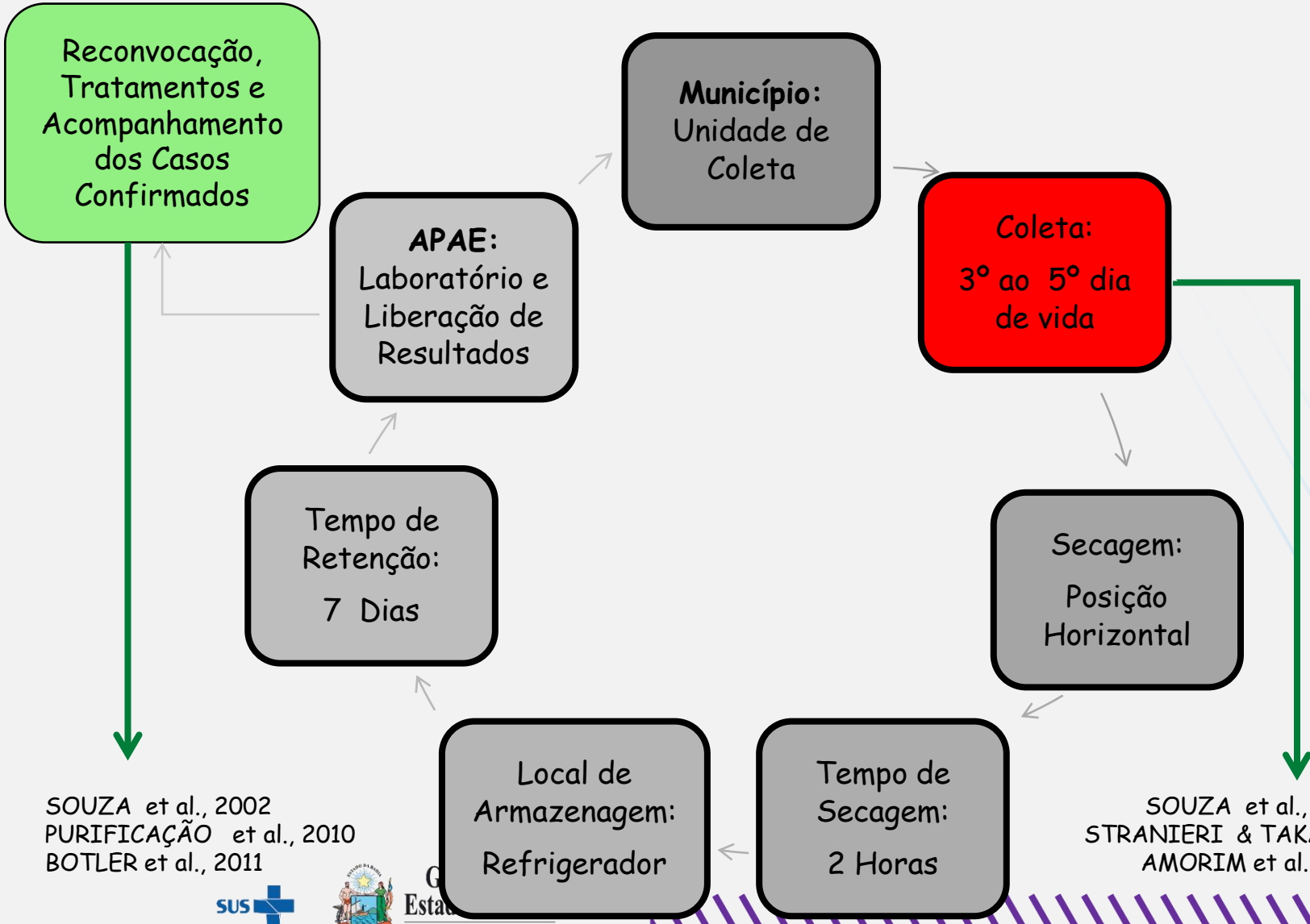
Doenças Genéticas da Triagem SUS Bahia

1. Hipotireoidismo Congênito - TSH
2. Doença Falciforme –Hemoglobinopatias – Hb
3. Fenilcetonúria - PKU
4. Fibrose Cística - IRT
5. Biotinidase – Def. Biotinidase
6. 17OH – hiperplasia de supra renal
7. Tirosinemia, MSUD(leucinose), homocistinuria, etc.
   - Cromatografia de aminoácidos –

Doenças Genéticas na triagem além do SUS

1. Hipotireoidismo Congênito - TSH – não genético
2. Doença Falciforme –Hemoglobinopatias – Hb
3. Fenilcetonúria - PKU
4. Fibrose Cística - IRT
5. Biotinidase – Def. Biotinidase
6. 17OH – hiperplasia de supra renal
7. Tirosinemia, MSUD(leucinose), homocistinuria, etc.
   - Cromatografia de aminoácidos –
8. Galactose – galactosemia
9. G6Pd – Def. Glicose 6 fosfato desidrogenase
10. Toxo IGM - Toxoplasmose Congênita – não genético.

CICLO OPERACIONAL DO SERVIÇO



SOUZA et al., 2002
PURIFICAÇÃO et al., 2010
BOTLER et al., 2011

SOUZA et al., 2002
STRANIERI & TAKANO, 2009
AMORIM et al., 2010

O PAPEL E A RESPONSABILIDADE DE CADA UM:

FAMÍLIA

Comparecer ao atendimento para confirmação diagnóstica;
Seguir as orientações clínicas e ter regularidade no tratamento;
Exercer o direito de cidadania;

SRTN - APAE Salvador

Coordenar o programa;
Garantir o suporte material e oferecer orientações sobre o teste do pezinho;
Realizar exame de qualidade para a detecção precoce das
doenças triadas;
Confirmar o diagnóstico;
Prestar atendimento interdisciplinar aos pacientes com o diagnóstico confirmado;

MUNICÍPIOS

1. Realizar o teste do pezinho nos seus munícipes de preferencia 3º ao 5º dia;
2. Evitar não reter as amostras no local da coleta;
3. Acessar weblaudos e entregar laudos a família; observar casos alterados no laudo;
4. Localizar o paciente com resultado alterado e correr atrás da família para repetir o exame ou marcar consulta confirmação diagnóstica;
5. Garantir o encaminhamento dos casos suspeitos;
6. Viabilizar transporte para o deslocamento do paciente para a realização do tratamento;

Acesso ao SISTEMA de WEB LAUDOS

A APAE – Salvador desde 2015 disponibiliza os laudos pelo sistema WEBLAUDOS.

- Cada município recebeu LOGIN e SENHA para acessar os resultados no site: www.apaesalvador.org.br
- Este LOGIN E SENHA não devem ser alterados, e o coordenador(a) da Atenção Básica deve disponibilizar este acesso para todos os postos/profissionais que trabalham com a triagem neonatal.
- Nossa experiência demonstra que, quanto mais profissionais tiverem este acesso, mais famílias receberão o seu resultado, mesmo que não tenha como imprimir.
- Este acesso capilarizado nos ajuda também na reconvocação dos casos com exame alterado pois no laudo definimos a conduta da maioria das doenças investigadas.
- Reforçamos que não alterem LOGIN E SENHA. O acesso é apenas para consulta e impressão de resultados.
- Os municípios que estiverem com alguma dificuldade de acesso por alguma alteração de login e/ou senha já ocorrido entre em contato conosco.
- CONTAMOS COM ESTA PARCERIA. No próximo slide segue lista de nossos contatos.

Nossos contatos:

Profissonal	Função	Telefone	E-mail
Helena Pimentel	Diretora Médica e Gerente do SRTN	71.3270.8310/9.9132 -7358	helena.pimentel@apaesalvador.org.br
Antônio Purificação	Coord. dos Programas Triagens	71.3270.8394	antonio.purificacao@apaesalvador.org.br
Inês Sousa	Supervisora - Laboratório	71.3270.8311	ines.sousa@apaesalvador.org.br
Neyla Otero	Supervisora - Busca Ativa	71.3270.8352	neyla.otero@apaesalvador.org.br
Stefânia Lima	Supervisora - Apoio Operacional	71.3270.8362	stefania.lima@apaesalvador.org.br
Adriele França	Supervisora - Ambulatório	71.3270-8355	adriele.maria@apaesalvador.org.br
Fernanda Alves	Supervisora - Assessoria de Relacionamento	71.3270.8324	fernanda.alves@apaesalvador.org.br
Paula Lima	Ass. Administrativa – Ass. de Relacionamento	71.3270.8367	paula.lima@apaesalvador.org.br
Elizane Silva	Ass. Administrativa – Ass. de Relacionamento	71.3270.8302	elizane.silva@apaesalvador.org.br

O QUE ESTA POR VIR....

LEI Nº 14.154, DE **26 DE MAIO DE 2021**

Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências.

1º Os testes para o rastreamento de doenças no recém-nascido serão disponibilizados pelo Sistema Único de Saúde, no âmbito do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), na forma da regulamentação elaborada pelo Ministério da Saúde, com implementação de forma escalonada, de acordo com a seguinte ordem de progressão:

I - etapa 1:

a) Fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias;
b) hipotireoidismo congênito;
c) doença falciforme e outras hemoglobinopatias;
d) fibrose cística;
e) hiperplasia adrenal congênita;
f) deficiência de biotinidase;
g) toxoplasmose congênita;

II - etapa 2:

a) galactosemias;
b) aminoacidopatias;
c) distúrbios do ciclo da uréia;
d) distúrbios da beta oxidação dos ácidos graxos;

III - etapa 3: doenças lisossômicas;

IV - etapa 4: imunodeficiências primárias;

V - etapa 5: atrofia muscular espinhal.

PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014

Institui a

"Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras"

Considerando a Portaria nº 81/GM/MS, de 20 de Janeiro de 2009, que institui, no âmbito do SUS,

a

Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica;

CAPÍTULO V
DA ORGANIZAÇÃO DA ATENÇÃO

Art. 12 A organização do cuidado das pessoas com doenças raras será estruturada nos seguintes eixos:

I – Eixo I:

composto pelas doenças raras de origem genética e organizado nos seguintes grupos:

a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia;
b) deficiência intelectual; e
c) erros inatos de metabolismo;

Art. 1º
Esta Portaria institui a ***Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras***,
aprova as ***Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS)*** e institui ***incentivos financeiros de custeio***.

Art. 2º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem ***abrangência transversal*** às redes temáticas prioritárias do SUS, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha.

Art. 3º Para efeito desta Portaria, considera-se **doença rara** aquela que afeta até **65 pessoas** em cada **100.000 indivíduos**, ou seja, **1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos**.

CAPÍTULO II - DOS OBJETIVOS

Art. 4º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo

- ✓ reduzir a mortalidade,
- ✓ contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a
- ✓ melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de
- ✓ promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos.

CAPÍTULO V
DA ORGANIZAÇÃO DA ATENÇÃO

Art. 12 A organização do cuidado das pessoas com doenças raras será estruturada nos seguintes eixos:

I – **Eixo I:** composto pelas doenças raras de origem genética e organizado nos seguintes grupos:

a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia;
b) deficiência intelectual; e
c) erros inatos de metabolismo;

II – **Eixo II:** composto por doenças raras de origem não genética e organizado nos seguintes grupos:

a) infecciosas;
b) inflamatórias; e
c) autoimunes.

Malformação – Exemplo: polidactilia

Síndrome de Möebius

Fig 1. Paciente aos 3 anos de idade. Observa-se as características faciais e os pés tortos. (Foto publicada com a autorização escrita da mãe do paciente).

Acondroplasia – Foto e RX

SUS
Governo do Estado da Bahia
Secretaria da Saúde
web PALESTRA

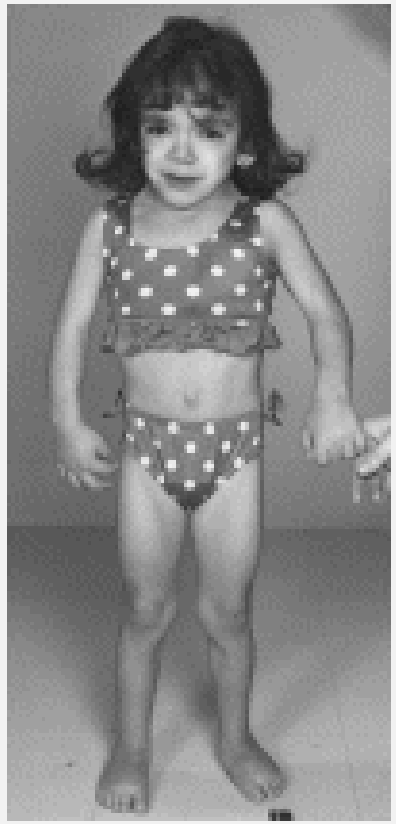
Exemplos: Doenças geneticamente determinadas

S. de Williams

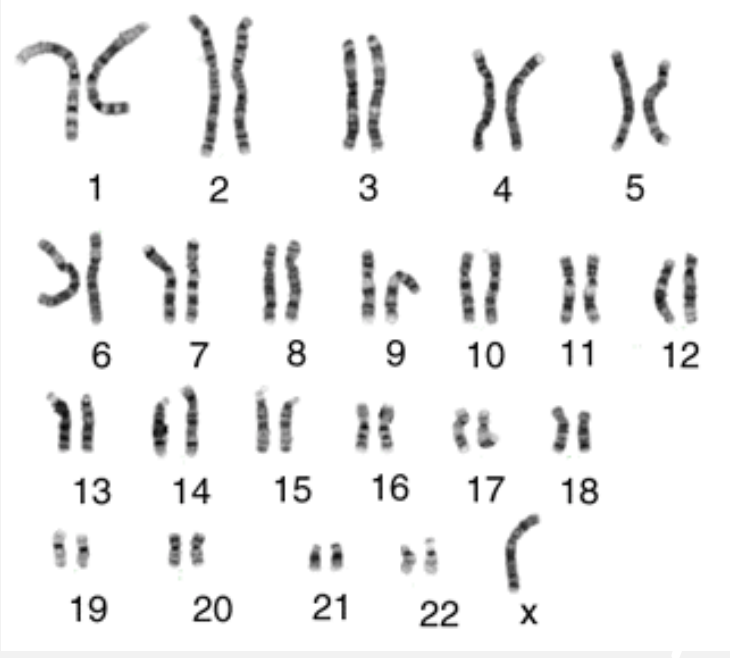
Cornelia-de-Lange

Albinismo

Síndromes Cromossômicas



Síndrome de Turner – cariótipo 45XO



Turner

Doenças Genéticas associadas a deficiência mental – Syndromes do X-fragil

e mais Doenças geneticamente determinadas

Neurofibromatose

Angelman e Prader-Willi

Mucopolissacaridose Tipo VI

Fluxo de Doenças Raras de Origem Genética

Serviço de Referencia de Doenças Raras – APAE Salvador

1. Solicitação de consulta genética pelo SUS.
2. Fazer agendamento pela regulação do Sistema VIDA.
3. Comparecer para consulta na APAE-Salvador no dia agendado.

Recomendação:

Recomendamos que nas prefeituras, os casos que cheguem com solicitação de exames laboratoriais de genética, sejam acolhidos explicando que 1º é necessário passar por avaliação com a especialidade de genética - médico qualificado para esta avaliação.

Exames como: Exoma, CGH- array, SNP – Array, Espectrometria de Massa em Tandem.

Exames da área de genética que devem ser avaliados por este especialista para que não seja realizado desnecessariamente. (orientação da gestão).

Muito Obrigada!

Helena Pimentel
Médica Geneticista
CRM - 8930

helena.pimentel@apaesalvador.org.br