



**Governo do Estado de São Paulo**  
Secretaria da Saúde  
GABINETE DO SECRETÁRIO - Gabinete do Secretário Executivo

**OFÍCIO**

**Número de Referência:** Ind. 3808\_2020

**Interessado:** SIALE - Casa Civil

**Assunto:** Indicação 3808\_2020 - disponibilização do Teste do Pezinho Ampliado

**OFÍCIO G.S. nº 2938/2020**

Ao

Excelentíssimo Senhor

**EVERALDO TEIXEIRA DOURADO JUNIOR**

DD. Subsecretário de Assuntos Parlamentares

**Senhor Secretário,**

Confirmo o recebimento da mensagem eletrônica (Processo ATL nº 3808/2020), que encaminhou, para manifestação desta Secretaria de Estado da Saúde, a Indicação Parlamentar n.º 3808 de 2020, de autoria do Deputado Rogério Nogueira, solicitando ao Governo do Estado de São Paulo a disponibilização de "Teste do Pezinho Ampliado" na Rede Estadual de Saúde.

Sobre o assunto, após consultar a Coordenadoria de Planejamento de Saúde - CPS, Grupo Técnico Ações Saúde III/Triagem Neonatal, Doenças Raras, órgão técnico desta Pasta, venho considerar o que segue:

**Triagem Neonatal:**

A triagem neonatal é a estratégia em Saúde Pública para testar universalmente todos recém-nascidos para doenças metabólicas, genéticas, endócrinas e hematológicas tratáveis, comumente

Classif. documental	006.01.10.003
---------------------	---------------





**Governo do Estado de São Paulo**  
Secretaria da Saúde

**GABINETE DO SECRETÁRIO - Gabinete do Secretário Executivo**

referidas como erros inatos do metabolismo (EIM). Muitas dessas doenças são condições potencialmente fatais, mas todas são assintomáticas ao nascimento. Embora a incidência de algumas dessas doenças, seja extremamente rara na população de recém-nascidos, quando uma dessas condições não é encontrada e tratada, ela pode afetar o desenvolvimento físico e mental normal de uma criança. Em casos graves, a falta ou atraso no tratamento pode levar a incapacidade de desenvolvimento, retardo mental e / ou morte prematura (PRETOS, W. Genética em Medicina volume 14, páginas 129 - 134 (2012).

Classificação da Triagem Neonatal (TNN):

**Biológica**, Teste do Pezinho

**Não Biológica**, a Triagem ocular, auditiva e cardiológica.

1º) TNN- Biológica / Teste do Pezinho

O procedimento inicial dessa modalidade de triagem é a coleta, por punctura na face lateral de um dos pés de um bebê, de uma gota de sangue, a ser afixada em papel de filtro. Essa gota de sangue seco possibilita a extração de um marcador reconhecido internacionalmente, como o selecionador de risco, para que uma criança seja doente. Esse exame não só seleciona crianças doentes, como também garante que, todas as outras crianças testadas não têm às doenças pelas quais foram investigadas na TNN.

Triagem se origina do francês *triage*, significa seleção, separação de um grupo, ou mesmo elementos, entre inúmeros e define em Saúde Pública, a ação primária da escolha dos programas de Triagem, ou seja, a detecção, por meio de testes aplicados na população alvo e que tenha uma elevada probabilidade de apresentarem determinadas doenças.

Ao se aplicar essa definição na TNN, realiza-se uma metodologia de rastreamento de doenças em Saúde Pública, especificamente na população com idade entre 0 a 28 dias de vida.

a. As doenças a serem inseridas na TNN deverão obedecer aos seguintes critérios: ser grave e de alta prevalência/incidência na população de nascidos vivos, não apresentar qualquer





**Governo do Estado de São Paulo**

Secretaria da Saúde

**GABINETE DO SECRETÁRIO - Gabinete do Secretário Executivo**

manifestação, ou seja, nenhum sinal ou sintoma clínico ao nascimento, permitir que o diagnóstico seja feito por um método diagnóstico consagrado pela estratégia da Medicina Baseada em Evidências e serem doenças, cujo prognóstico de vida, pode ser melhorado com a introdução de um tratamento precoce, oportuno e adequado.

Os testes utilizados na TNN deverão ter uma ampla cobertura populacional, uma baixa percentagem de falsos - positivos e falsos - negativos, por tanto, devem ter especificidade e sensibilidade altas (ROSA; RUHLAND; CUNHA; in: TRIAGEM NEONATAL Cap. V: 95).

Falso-negativo = bebê doente/ exame da TNN normal atraso no diagnóstico.

Falso-positivo = bebê sadio/ exame alterado ou duvidosa exclusão da doença será feita com a normalidade do resultado do exame confirmatório.

O estado de São Paulo é aderente ao PROGRAMA NACIONAL DE TRIAGEM NEONATAL (PNTN) - Portaria MS SAS 822 de 06/06/2001. Essa Portaria instituiu no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal / PNTN.

Cito: Artigo 1º/ Parágrafo 1º "O Programa a ser instituído deve ser executado de forma articulada pelo Ministério da Saúde e pelas Secretarias de Saúde dos estados, Distrito Federal e municípios e tem por objetivo o desenvolvimento de ações de triagem neonatal em fase pré - sintomática, com o acompanhamento e tratamento das doenças congênitas detectadas e inseridas no Programa em todos os nascidos-vivos, promovendo o acesso, o incremento da qualidade e da capacidade instalada dos laboratórios especializados e dos serviços de atendimento, bem como organizar e regular o conjunto destas ações de saúde;

§ 2º O Programa Nacional de Triagem Neonatal se ocupará da triagem com detecção dos casos suspeitos, confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento dos casos identificados nas seguintes doenças congênitas, de acordo com a respectiva Fase de Implantação do Programa: Fase I- Fenilcetonúria; Hipotireoidismo Congênito; Fase II-Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias; Fase III-Fibrose Cística; Fase IV- Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de Biotinidase.



SESOF1202038981A





**Governo do Estado de São Paulo**  
**Secretaria da Saúde**

**GABINETE DO SECRETÁRIO - Gabinete do Secretário Executivo**

Art. 5º Determinar às Secretarias de Saúde dos estados, Distrito Federal e dos municípios, de acordo com seu nível de responsabilidade no Programa, que organizem Redes Estaduais de Triagem Neonatal que serão integradas por:

a - Postos de Coleta;

b - Serviços de Referência em Triagem Neonatal/ Acompanhamento e Tratamento de Doenças Congênicas Tipo I, II; III ou IV;

§ 1º Compete aos municípios à organização/estruturação/ cadastramento de tantos postos de coleta, quantos forem necessários para a adequada cobertura e acesso de suas respectivas populações, sendo obrigatória a implantação de pelo menos 01 (um) Posto de Coleta por município (municípios em que ocorram partos).

§ 2º Compete aos estados e ao Distrito Federal a organização das Redes Estaduais de Triagem Neonatal, designando um Coordenador Estadual do Programa Nacional de Triagem Neonatal, articulando os Postos de Coleta Municipais com o(s) Serviço(s) de Referência, os fluxos de exames, a referência e contra referência dos pacientes triados;

§ 3º Compete, ainda, aos estados e ao Distrito Federal a organização/estruturação/cadastramento de Serviço(s) de Referência em Triagem Neonatal/Acompanhamento e Tratamento de Doenças Congênicas, de acordo com a Fase de implantação do Programa, respectivamente de Tipo I, II, III ou IV que estejam aptos a realizar a triagem, a confirmação diagnóstica, o acompanhamento e tratamento das doenças triadas na Fase de Implantação do Programa em que o estado estiver, em conformidade com o estabelecido no Anexo III desta Portaria, sendo obrigatória a implantação de pelo menos 01 (um) Serviço de Referência por estado no tipo adequado à sua Fase de Implantação do Programa.

Os Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN) são responsáveis por um território de abrangência de cobertura regional pré-estabelecido. Esses serviços são responsáveis pela qualidade de todo o procedimento diagnóstico, desde a coleta/realização do exame e ou procedimento; devem garantir que os intervalos de tempo ideais para realização dos testes confirmatórios para cada doença pesquisada, por tanto, pelo intervalo de tempo ideal decorrido entre o nascimento e a coleta do exame; entrada do exame no laboratório a saída dos resultados; notificação do caso positivo para o Setor de Captação/Busca Ativa; captação dos casos positivos e a idade ideal para o início do tratamento.





**Governo do Estado de São Paulo**  
Secretaria da Saúde  
GABINETE DO SECRETÁRIO - Gabinete do Secretário Executivo

No estado de São Paulo, temos hoje credenciados no Ministério da Saúde, junto ao PNTN, 3 Laboratórios do Teste do Pezinho: Instituto Jô Clemente (ex - APAE - SP), que realiza para o SUS 64% dos exames e 95% dos exames da área privada/saúde suplementar; os outros 5% dos exames da área privada são realizados por laboratórios particulares de fora do estado de São Paulo, que vendem seus serviços para as Maternidades não - SUS; Hospital das Clínicas - USP de Ribeirão Preto, que só atua no SUS e realiza 15% dos exames do estado de São Paulo e o Hospital das Clínicas - UNICAMP, que realiza exames exclusivamente para o SUS, que realiza 21% dos exames do estado de São Paulo.

O programa da TNN disponibiliza o tratamento/terapêutica, em tempo oportuno/ideal para cada uma das doenças do pezinho, assim como, assegura o seguimento/acompanhamento ambulatorial/hospitalar pela vida toda dos afetados. Nos casos de doenças de origem genética oferece Aconselhamento Genético para os pais e familiares do bebê afetado, para que eles façam um novo planejamento familiar com **reprodução assistida**, se assim desejarem.

No estado de São Paulo, nascem anualmente 600.000 crianças (média de nascidos vivos dos últimos 10 anos). A cobertura dos exames da TNN, realizados pelo SUS, é de 98,8% dos nascidos vivos. Cerca de 85% das coletas dos primeiros exames são realizadas nas maternidades hospitalares que fazem parto, o restante das coletas é feita nas Unidades Básicas de Saúde, mais próxima do domicílio da família. 90% dos exames são realizados na primeira semana de vida de todas as crianças. As crianças com Hipotireoidismo congênito e Fenilcetonúria iniciam seus tratamentos entre a segunda e a terceira semana de vida; Doença Falciforme até 60 dias de vida; Fibrose Cística até 60 dias de vida; Hiperplasia Adrenal Congênita até 14 dias e Deficiência de Biotinidase até 30 dias. Anualmente, confirmamos o diagnóstico de 1.500 novos doentes, em média.

É realizado também rastreamento em cascata (exames nos pais e irmãos do caso índice), assim como, fazemos Aconselhamento Genético, para todas as famílias selecionadas como famílias de risco para terem reincidência da mesma doença, diagnosticada pela TNN.

Teste do pezinho ampliado:

Ao falarmos do teste do pezinho na modalidade ampliado, para aplicação da estratégia numa escala de assistência populacional, implica em dispor: da aparelhagem, planta física para alocação dela e de recursos humanos capacitados no uso de uma tecnologia, denominada:





**Governo do Estado de São Paulo**

Secretaria da Saúde

GABINETE DO SECRETÁRIO - Gabinete do Secretário Executivo

Espectrometria de Massa em Tandem, coloquialmente, conhecida como MASSAS.

No estado de São Paulo, só o Instituto Jô Clemente (ex - APAE SP), dispõe da expertise e tem tecnologia implantada para a realização do teste ampliado. Porque já realiza essa modalidade de teste do pezinho para a área não-SUS da Atenção à Saúde. Isso não quer dizer que os outros SRTN DE São Paulo, não conseguiriam se organizar, para atender a essa demanda.

SESIN020119664A

No total dos Erros Inatos, só 33 EIM deles tem tratamento no mundo. O Instituto Jô Clemente oferece 50 "screening" no seu pezinho ampliado, pois ele inclui pesquisa de doenças infecciosa e imunodeficiência primária. O custo desse exame para a área da Saúde Suplementar, segundo informações é de R\$ 425,00/exame por criança. Esse valor não inclui o custeio dos exames confirmatórios necessários, que deverão ser realizados nos bebês selecionados como suspeitos de serem doentes.

A Espectrometria em Tandem (MASSAS) não realiza o "screening" para as doenças de depósito, as chamadas doenças lisossômicas dos EIM, como: Doença de Gaucher, Mucopolissacaridoses e Doença de Fabry. Essas doenças já têm tratamento com a Terapia de Reposição Enzimática com Protocolos de Diagnóstico Tratamento aprovados pelo Ministério da Saúde (PCDT), exceto Fabry.

Outro grupo de doenças que são passíveis de serem incluídas no teste do pezinho ampliado são as denominadas: imunodeficiências primárias. Assim como, as doenças neurológicas: Atrofia Muscular Espinhal e Doença de Pompe. Todas com PCDT aprovado pelo MS.

Na área pública, a cidade de Brasília cumprindo a Lei do Distrito Federal nº 4.190, de 6 de agosto de 2008, realiza o teste de triagem neonatal, na sua modalidade ampliada, em todas as crianças nascidas nos hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes da rede pública de saúde do Distrito Federal. A Lei do Distrito Federal nº 6.382, de 24 de setembro de 2019 alterou a lei de 2008, incluindo no teste do pezinho, o "screening" para imunodeficiência combinada grave (SCID) e doenças lisossomais. Em Brasília, nascem em média 42.000 crianças/ano.





**Governo do Estado de São Paulo**  
**Secretaria da Saúde**  
**GABINETE DO SECRETÁRIO - Gabinete do Secretário Executivo**

As dietas terapêuticas são os tratamentos preconizados para maioria dos EIM. A Secretaria da Saúde do Distrito Federal gastou em 2018, o valor de R\$ 1.491.019,85, com a dispensação de fórmulas nutricionais terapêuticas. Essas fórmulas são fornecidas para crianças diagnosticadas pelo teste do pezinho ampliado, desde 2008. Informação concedida, pela Coordenação do Serviço de Referência de Triagem Neonatal do Hospital de Apoio de Brasília. O maior gasto refere-se ao diagnóstico dessas doenças.

Essas dietas terapêuticas são baseadas em: reposição ou exclusão de proteínas, aminoácidos, lipídeos, hidratos de carbono ou oligoelementos. As dietas terapêuticas industrializadas são de alto custo.

Outra modalidade de tratamento dos EIM são as "terapias de reposição enzimática", que são de altíssimo custo. Esses medicamentos são biofármacos termossensíveis e necessitam serem infundidos por via parenteral, em ambulatórios infusionais especializados. As sessões infusionais devem respeitar protocolos de avaliação pré e pós - infusional, com avaliações clínicas e exames laboratoriais, mesmo em pessoas que aparentemente, apresentem-se bem, sem sinais e sintomas de qualquer natureza, para garantirmos a segurança do paciente. Todos esses medicamentos podem ter efeitos adversos graves. Esses protocolos infusionais deverão ser criados para cada uma das doenças do pezinho.

SESINF20201196A

Conforme, a Portaria Consolidada GM/MS nº 2 de 6/2016 que dispõe sobre o financiamento e a execução do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica no âmbito do SUS, os biofármacos (terapia de reposição enzimática) integram o Grupo 1 A. Nesse grupo de medicamentos: a aquisição deverá ser centralizada e realizada pelo Ministério da Saúde (MS), para ser fornecido as Secretarias estaduais de Saúde. A responsabilidade pela programação, armazenamento, distribuição e dispensação é das secretarias estaduais. Assim como, a organização e o custeio dos Ambulatórios Infusionais.

Observações Especiais





**Governo do Estado de São Paulo**  
Secretaria da Saúde  
GABINETE DO SECRETÁRIO - Gabinete do Secretário Executivo

Sobre as doenças que deverão ser incluídas no "screening" do teste do pezinho, na modalidade ampliada:

1º) Fenilcetonúria; Hipotireoidismo congênito;

Anemia falciforme e outras hemoglobinopatias; Fibrose cística;

Hiperplasia adrenal congênita; Deficiência de biotinidase.

Todas as doenças acima, tarjadas em **negrito**, já são triadas no teste do pezinho, na modalidade do Programa Nacional de Triagem Neonatal e custeadas pelo SUS, desde 2001. Para atendermos, às crianças da TNN, temos uma rede de ambulatórios que prestam uma assistência regionalizada, hierarquizada, integrada e coordenada.

2º) **Toxoplasmose Congênita**

O "screening" para **Toxoplasmose Congênita** está previsto na Portaria nº 7, de 4 de março de 2020 tornou pública a decisão de ampliar o uso do teste do pezinho, para a detecção da toxoplasmose congênita, no âmbito do Sistema Único de Saúde, com repasse de custeio federal. Essa portaria não criou procedimentos, com valor na tabela SIA SUS, para a realização do "screening" da **Toxoplasmose** no papel de filtro. No estado de São Paulo já temos um projeto, sobre como introduzir esse procedimento na Rede de Atenção à Saúde da Mulher e da Criança. Assim como, organizarmos uma rede de ambulatórios multidisciplinares e multiprofissionais para tratar, seguir e acompanhar mulheres e crianças afetadas pela doença.

3º) **Deficiência de G6PD**

A **Deficiência de G6PD** acomete quase exclusivamente o sexo masculino já que a doença é ligada ao cromossomo X. Em recém-nascidos, ela causa de Icterícia Neonatal e anemia severa logo após o nascimento. A hiperbilirrubinemia (Icterícia Neonatal) é a patologia mais frequente no período neonatal. Estima-se que cerca de 60% de todos os recém-nascidos desenvolvem níveis séricos de bilirrubina superior a 5mg%. (BLAND, 1996). Todos os bebês com anemia +







**Governo do Estado de São Paulo**

Secretaria da Saúde

**GABINETE DO SECRETÁRIO - Gabinete do Secretário Executivo**

icterícia, são submetidos à pesquisa da Deficiência de G6PD, no berçário, dentro da investigação clínica de causas precoces de Anemia Hemolítica Neonatal, bem antes da alta hospitalar.

A deficiência de G6PD manifesta-se clinicamente antes das primeiras 24 horas de vida de

um bebê de risco para essa doença, principalmente nos prematuros e pequenos para a idade gestacional (10% dos nascidos vivos no estado de São Paulo), que são submetidos a medicamentos indutores da crise hemolítica seguida de múltiplas transfusões sanguíneas. Portanto, o Teste do Pezinho não pode promover o diagnóstico precoce dessa patologia nessa situação clínica e nem mudar o prognóstico de mortalidade dessas crianças, já que após 48 horas de vidas, muitas transfusões sanguíneas, já foram realizadas.

O teste do pezinho é coletado após 48 de vida do bebê, para não gerar resultados falsos negativos para Fenilcetonúria e resultados falsos positivos para Hipotireoidismo Congênito (Programa Nacional de Triagem Neonatal, Portaria MS - SAS 6/6/2001).

Fontes eletrônicas de informação alcançável, para toda a população: página do Ministério da Saúde; todos os três laboratórios do pezinho, conveniados pelo SUS, dão informações sobre as doenças diagnosticadas, por esse exame, e a "Linha Rara" 0800 006 7868 (SESSP - ICR - ITACY - VIDAS RARAS).

**Parecer final:** A Lei federal nº 8.069, de 13 de Julho de 1990 - (Estatuto da Criança e do Adolescente) - no Artigo 10, obriga hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes, públicos e particulares a: parágrafo III - Proceder aos exames visando o diagnóstico e a terapêutica das anormalidades do metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientação aos pais.

A implantação do teste do pezinho, na modalidade ampliado, para que seja uma estratégia exitosa, deverá ser contemplada através do Teste do Pezinho do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Os recursos financeiros necessários para realizamos "screening" de 50 doenças ano é de cerca de 113 milhões de reais no estado de São Paulo/só com os laboratórios do teste do pezinho, incluindo: material de coleta (lanceta + papel de filtro); transporte do exame da maternidade e ou UBS para o laboratório; insumos tandem; recursos humanos para realizar a busca ativa das crianças, selecionadas como suspeitas de serem doentes; exames confirmatórios; encaminhamento para a rede de serviços de atenção especializada em erros inatos do metabolismo e demais doenças selecionadas pelo teste do pezinho. Um programa dessa natureza é inviável pela indisponibilidade financeira do estado de São Paulo





**Governo do Estado de São Paulo**  
Secretaria da Saúde  
GABINETE DO SECRETÁRIO - Gabinete do Secretário Executivo

A estratégia do teste do pezinho, não se trata só da coleta e da realização de exames laboratoriais, precisamos garantir que, as crianças doentes recebam o tratamento preconizado para sua doença, em tempo ideal e oportuno, de modo que possamos amortizar ou evitar os danos orgânicos e funcionais, causados por elas. Esses danos, quando se estabelecem em órgãos vitais são irreversíveis, mesmo após a introdução do tratamento ideal.

Desta forma, a área técnica desta Pasta entende que a triagem neonatal, na modalidade ampliada, deva ser pauta de avaliação da CONITEC - Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS, não sendo possível a implementação isolada pelo estado de São Paulo.

Na oportunidade, renovo protestos de estima e consideração.

São Paulo, 24 de novembro de 2020.

**Eduardo Ribeiro Adriano**  
Secretário Executivo  
GABINETE DO SECRETÁRIO - Gabinete do Secretário Executivo

