

Teste do pezinho ajuda a diagnosticar doenças raras

Fazer diagnóstico precoce de doenças raras é um desafio no Brasil. Não por falta de assistência, de exames ou tecnologia de ponta, mas pela necessidade de mais informações. No país todo, por exemplo, está disponível um eficiente exame para identificar uma série de doenças no chamado Teste do Pezinho ou Triagem Neonatal, como é conhecido no resto do mundo. Isso auxilia, e é muito, no diagnóstico de várias doenças em estágios iniciais, e é um diferencial para a saúde pública na prevenção de diversos problemas na fase adulta. Hoje, existem tecnologias de ponta comprovadas e eficazes na identificação dos tipos de doenças raras como é o exame que utiliza a metodologia de Espectrometria de Massas em Tandem, empregada em testes expandidos, que são capazes de detectar mais de 50 doenças e considerada a maior revolução que se viu nos últimos anos na triagem neonatal.

Teste do Pezinho ou Triagem Neonatal - Mesmo com todas essas ferramentas em mãos, o serviço ainda poderia ser diferente e ser mais divulgado para pais, familiares e até mesmo profissionais de saúde. “O teste do pezinho é um benefício incontestável para o portador de um grupo de doenças raras possível de ser tratadas e para que seja dado o sinal verde para o tratamento específico para cada uma delas. O problema é que, às vezes, por falta de uma investigação mais profunda, a criança fica sem o diagnóstico ou então, quando se diagnostica, as doenças já se manifestaram com danos irreversíveis no paciente”, explica Armando Fonseca, pediatra com especialização em Patologia Clínica, membro da Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM) e da **Sociedade Brasileira de Patologia Clínica (SBPC/ML)**, e atual presidente da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e Erros Inatos do Metabolismo (Sbtneim). O médico, que trabalha com Triagem Neonatal e atende pacientes com erros inatos do metabolismo desde 1985, ressalta o benefício do teste tanto para o bebê quanto para a família. “Para o bebê, o diagnóstico precoce possibilita iniciar o quanto antes o tratamento da doença e, assim, conter o avanço e os danos irreversíveis e, em alguns casos, a morte”, afirma o pediatra.

Outro aspecto importante destacado por Fonseca é a relação familiar e a interação com muitas doenças que podem ser verificadas por exames clínicos. “Às vezes, os pais não sabem que são portadores de algum tipo de doença genética. Após a revelação de uma doença genética pela Triagem Neonatal, exames clínicos especializados e testes suplementares nos pais e irmãos podem indicar a carga genética familiar para orientar o aconselhamento genético e prepará-los para enfrentar questões lá na frente”. Com apenas algumas gotas de sangue colhidas do calcanhar do recém-nascido, o Teste do Pezinho do Programa Nacional de Triagem Neonatal do SUS permite diagnosticar precocemente oito doenças (metabólicas e endócrinas). Existem ainda diferentes tipos de triagens básicas e ampliadas. A diferença entre elas está na quantidade de doenças rastreadas e condições pesquisadas em cada tipo: Básico (de 8 a 17 doenças); Ampliado (até 20 doenças); PLUS (23 doenças); Master (28 doenças); Expandido (46 doenças); e Completo (mais de 60 doenças).

O teste de triagem deve ser feito logo após as 48 horas de vida com o bebê já em alimentação e até o sétimo dia de vida. Postergar a data da coleta não traz nenhum benefício. Ao contrário: pode-se perder uma oportunidade de fazer um diagnóstico bem cedo e iniciar precocemente o tratamento adequado. O Teste do Pezinho chegou ao Brasil ao final da década de 70 para identificar a fenilcetonúria e o hipotireoidismo congênito. Em 1992, tornou-se obrigatório em alguns estados e, a partir de 2001, por meio de uma portaria ministerial, em todo o território nacional.

Avanço - Nos últimos anos, as doenças raras têm alcançado um espaço de maior importância dentro da medicina, principal-



mente com a mudança no padrão epidemiológico, redução de questões infecto-parasitárias e a maior sobrevivência de pacientes com algumas formas de doenças raras, sendo 80% dessas genéticas. Um exemplo disso é a introdução da metodologia analítica Espectrometria de Massas em Tandem que possibilita diagnosticar um número maior de doenças em um só momento. Isso ocorre devido à sua versatilidade, rapidez e capacidade de analisar vários compostos importantes em um único equipamento e, ao mesmo tempo, a espectrometria de massa em Tandem (MS/MS) é um dos mais importantes avanços na ciência analítica. Esse exame permite, por meio de uma amostra de sangue conservado em papel filtro especial, uma análise minuciosa dos aminoácidos e acilcarnitinas para detectar erros inatos do metabolismo e é amplamente usado nos testes de Triagem Neonatal nos Estados Unidos e na Europa. Na América Latina, desde 2001, o Brasil é pioneiro nessa nova técnica. Embora existam métodos alternativos para muitos desses testes, nenhum apresenta um conjunto de precisão e rapidez no resultado como o MS/MS. “Ele permite num mesmo exame investigar até 30 doenças. A Espectrometria de Massas pode ser solicitada junto com qualquer um dos perfis do Teste do Pezinho ou isoladamente. O único limitante, porém, é que esse exame no momento só é oferecido gratuitamente na rede pública de Brasília (DF)”, ressalta o pediatra Armando Fonseca.

Desafios - Outro grande desafio para a realização de diagnósticos através de testes para erros inatos do metabolismo (EIM) é que estes deveriam estar na rotina médica e, por este motivo, muitos profissionais de saúde não solicitam os exames adequados de forma detalhada no momento correto. “O médico não suspeita da doença, e, portanto, não a investiga. Afinal, ninguém acha o que não está procurando. No passado, nas residências médicas, víamos nitidamente a falta de interesse nesse assunto. Atualmente, isso está mudando e durante a formação acadêmica em diferentes especialidades a passagem por ambulatórios de genética e serviços que tratam de pacientes com EIM é cada vez mais frequente”, diz o médico. Para Fonseca “é necessário que os profissionais da pediatria, fundamentalmente, sejam mais treinados para suspeitar de uma doença rara, pois assim mais diagnósticos poderão ser realizados precocemente”.

“É consenso que a rápida abordagem junto a um recém-nascido com Triagem Neonatal positiva faz parte da efetividade da triagem, sem a qual todo o esforço de um diagnóstico precoce não faz sentido. Tanto o pediatra neonatologista quanto o pediatra clínico, o neuropediatra, o endocrinologista pediátrico, o geneticista clínico e os profissionais de laboratórios que se propõem a fazer Triagem Neonatal são protagonistas obrigatórios neste novo campo da prevenção, que possibilita a ampliação do diagnóstico de doenças raras”, finaliza Fonseca.