

# A IMPORTÂNCIA DA AMPLIAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO: UMA REVISÃO DA LITERATURA

Vitória Maria Ribeiro Coelho<sup>1</sup>; Raphaela Bastos Sobral<sup>1</sup>; Gabriela Marques Valente<sup>1</sup>; Júlia Marques Moreno<sup>1</sup>; Tathiana Tavares Menezes<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Discente da Universidade Federal de Lavras (UFLA)

<sup>2</sup>Docente da Universidade Federal de Lavras (UFLA)

vitoriaribeiro2@gmail.com

## INTRODUÇÃO

A Triagem Neonatal do teste do pezinho é uma das principais maneiras de diagnosticar precocemente doenças genéticas raras que podem comprometer a qualidade de vida do paciente. A forma básica do exame, oferecida pelo Sistema Único de Saúde (SUS), cobre apenas seis doenças, fazendo-se necessário o estudo acerca da ampliação do teste para abranger até cinquenta doenças.

## OBJETIVOS

Revisão da literatura para demonstrar a importância da ampliação do teste do pezinho no SUS.

## METODOLOGIA

Foram pesquisados nas bases de dados, SciELO e PubMed, artigos publicados a partir de 2008 que tiveram como palavras chave os descritores em ciências da saúde (DeCS): 'triagem neonatal'; 'triagem genética'; 'recém-nascido', 'neonatal screening'; 'newborn'. Foram excluídos os artigos que não correspondiam aos critérios de inclusão mencionados.

## RESULTADOS

As razões para ampliação do teste do pezinho, encontradas na literatura, foram: diagnóstico precoce; baixo custo por procedimento quando comparado ao tratamento; melhor prognóstico no desfecho da doença se comparado ao diagnóstico tardio; melhora da qualidade de vida e redução do sofrimento para o paciente e familiares; facilidade no tratamento pré-sintomático, diminuindo investigações extensivas e desnecessárias.

No entanto, foram relatadas adversidades, tais como: triagem de doenças não tratáveis ou com tratamento mal estabelecido; estresse familiar relacionado a falso-positivos; baixa incidência de algumas doenças triadas; aumento dos falso-negativos em variações de doenças com manifestações tardias.

## CONCLUSÃO

Os dados mostram que a triagem neonatal ampliada é fundamental para o diagnóstico precoce e tratamento pré-sintomático de diversas doenças, bem como possibilita planejamento familiar e aconselhamento genético mais eficazes. Ainda, a redução dos onerosos gastos com tratamentos de doenças diagnosticadas tardiamente compensa o custo relativamente baixo da adição de uma quantidade significativa de doenças ao exame de triagem. Por fim, é necessário que cada local conheça a própria realidade, a incidência de cada doença, definindo o próprio painel de rastreio neonatal expandido.

## REFERÊNCIAS

- CAMELO JR, José Simon. Da triagem neonatal expandida à era pós-genômica. **Rev. paul. pediatri.**, São Paulo, v. 35, n. 3, p. 240-241, set. 2017.
- LEAO, Leticia Lima; AGUIAR, Marcos José Burle de. Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber. **J. Pediatr. (Rio J.)**, Porto Alegre, v. 84, n. 4, supl. p. S80-S90, Aug. 2008.
- MALLMANN, Mariana B.; TOMASI, Yaná T.; BOING, Antonio Fernando. Realização dos testes de triagem neonatal no Brasil: prevalências e desigualdades regionais e socioeconômicas. **J. Pediatr. (Rio J.)**, Porto Alegre, v. 96, n. 4, p. 487-494, Aug. 2020.
- SCHULZE, Andreas *et al.* Expanded Newborn Screening for Inborn Errors of Metabolism by Electrospray Ionization-Tandem Mass Spectrometry: Results, Outcome, and Implications. **Pediatrics**, Itasca, United States, ed. 111, p. 1399-1405, jun. 2003.