



A Expansão da Triagem Neonatal: impacto Clínico



Dr. Gustavo Guida
Médico Geneticista

DDSD
educa

Tipo de conteúdo: artigo comentado

Contextualizando a ampliação e sua implementação

A redução da mortalidade infantil por causas infecciosas e a melhora do cuidado intensivo neonatal foram conquistas relevantes, que mudaram o panorama da Pediatria no Brasil. Cada vez mais doenças genéticas — síndromes malformativas, erros inatos do metabolismo, imunodeficiências congênitas e doenças neuromusculares — são responsáveis por internações e demanda de cuidado na Pediatria.

A Lei nº 14.154/2021, que determinou a ampliação da triagem neonatal no Brasil, representou a maior mudança desde o estabelecimento do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Ampliando o programa de sete para mais de 50 doenças, a medida constituiu um avanço significativo para a Medicina preventiva, aproximando o país das diretrizes internacionais.



A relevância da ampliação da triagem neonatal justifica-se pela capacidade de diagnóstico pré-sintomático para doenças com alta morbidade e mortalidade. Condições anteriormente diagnosticadas apenas após o surgimento de danos irreversíveis, como deficiências imunológicas graves, erros inatos do metabolismo (como acidemias orgânicas e distúrbios do ciclo da ureia) e atrofia muscular espinhal (AME), passam a ser identificadas ainda em fase assintomática. Esse cenário permite a intervenção terapêutica precoce — seja por meio de manejo dietético, reposição enzimática ou terapias gênicas —, mitigando sequelas cognitivas, motoras e reduzindo a mortalidade.

A ampliação do teste do pezinho no Brasil foi planejada em cinco fases progressivas, adicionando novas doenças ao painel básico original (fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, hemoglobinopatias e fibrose cística). A Figura 1 resume essas fases.



Figura 1

Fases planejadas da ampliação do teste do pezinho no Programa Nacional de Triagem Neonatal no Brasil a partir da Lei nº 14.154/2021.

Fase I Consolida o painel básica expandido, que padroniza a triagem das sete condições fundamentais: fenilcetonúria, hipotireoidismo, hemoglobinopatias, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita, deficiência de biotinidase e toxoplasmose congênita.

Fase II Adiciona a galactosemia e introduz a espectrometria de massas em tandem (MS/MS), tecnologia que permite a detecção simultânea de múltiplos metabólitos, incluindo o diagnóstico de distúrbios do metabolismo de aminoácidos e das acilcarnitinas.

Fase III Adiciona triagem para doenças de depósito lisossomal, grupo de erros inatos do metabolismo causados por deficiências enzimáticas que levam ao acúmulo de substratos nos lisossomos.

Fase IV Foca a detecção de imunodeficiências primárias.

Fase V Adiciona a triagem da Atrofia Muscular Espinhal (AME), uma doença neuromuscular genética e progressiva.

Fonte: próprio autor.

A implementação da ampliação do Programa de Triagem Neonatal em fases alinha o Brasil às tendências internacionais de ampliação e traz as seguintes vantagens:

- Desenvolvimento progressivo da infraestrutura laboratorial;
- Capacitação de equipes especializadas;
- Estabelecimento de redes de referência para diagnóstico e tratamento.





Com relação à ampliação global dos testes de triagem neonatal, um passo essencial foi a incorporação da Espectrometria de Massas em Tandem (MS/MS). Essa tecnologia, disponível na rede privada há décadas, permite a análise simultânea de múltiplos metabólitos em uma única amostra de sangue coletada em papel-filtro. A MS/MS apresenta alta sensibilidade e especificidade, reduzindo a taxa de resultados falso-positivos e permitindo a detecção de um amplo espectro de aminoacidopatias, acidemias orgânicas e distúrbios da oxidação de ácidos graxos.

Desafios advindos da ampliação da triagem neonatal

Para que a ampliação da triagem neonatal traga benefícios clínicos na prática assistencial, alguns elementos também devem ser implementados na jornada diagnóstica e terapêutica dos pacientes rastreados, sintetizados na Figura 2.

Figura 2



Confirmação diagnóstica ágil

Utilização de testes bioquímicos e moleculares de segunda linha para investigação de resultados alterados.



Aconselhamento genético

Implementação de testes em cascata para o núcleo familiar, mapeando riscos reprodutivos e permitindo escolhas conscientes.



Seguimento multidisciplinar

Garantia de acesso a terapias modificadoras da doença, dietoterapia especializada e monitoramento longitudinal precoce.



A ampliação da triagem neonatal, portanto, transcende o aumento quantitativo de doenças rastreadas. Representa uma modernização do sistema de saúde, centrada na Medicina preditiva e no impacto positivo sobre os índices de morbimortalidade infantil.



Outro aspecto importante é que a triagem de acordo com o novo PNTN não exaure todas as possibilidades de testagem, pois os rastreios de outras condições já amplamente utilizados não foram incluídos. O surgimento do teste de triagem neonatal por sequenciamento genético complementa a triagem bioquímica e permite o diagnóstico de mais de 400 doenças simultaneamente. Enquanto a triagem funcional detecta alterações metabólicas, o sequenciamento pode identificar condições que carecem de biomarcadores detectáveis, expandindo significativamente o escopo diagnóstico e possibilitando a implementação de terapêuticas precoces.





Dr. Gustavo Guida

Médico Geneticista

Mestrado em Ciências Médicas

Coordenador Médico
do Laboratório de Triagem
Neonatal da Dasa

Referências

1. Brasil. Lei nº 14.154, de 11 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). Diário Oficial da União, Brasília, DF, 12 maio 2021.
2. U.S. Department of Health and Human Services. Health Resources and Services Administration (HRSA). Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children. Recommended Uniform Screening Panel [Internet]. Rockville: HRSA; 2024 [cited 2026 Apr 30]. Available from: <https://www.hrsa.gov/advisory-committees/heritable-disorders/rusp>.



