

OS OBSTÁCULOS NA AMPLIAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO NA REDE PÚBLICA DE SAÚDE BRASILEIRA

Leticia da Silva Pedro^{1*}; Leandro Teixeira Paranhos Lopes²

^{1,2}Universidade Brasil. Fernandópolis, São Paulo, Brasil.*E-mail do autor principal: leticiasilvapedro@gmail.com

RESUMO: Introdução: O Teste do Pezinho consiste em um exame de triagem neonatal realizado em recém-nascidos para identificação precoce de doenças genéticas, metabólicas e infecciosas. No Brasil, o exame é ofertado pelo Sistema Único de Saúde (SUS), porém com cobertura limitada em comparação aos painéis ampliados disponíveis na rede privada. **Objetivo:** O objetivo deste estudo foi analisar os principais obstáculos para a ampliação do Teste do Pezinho na rede pública brasileira. **Metodologia:** Trata-se de uma pesquisa bibliográfica exploratória e descritiva, realizada por meio da análise de artigos científicos, livros e legislações publicados nas bases de dados SciELO, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e PubMed, abrangendo publicações dos últimos dez anos. Foram utilizados os descritores “triagem neonatal”, “teste do pezinho”, “doenças raras” e “saúde pública”. **Resultados e Discussão:** Os resultados evidenciam que a ampliação do exame é limitada por fatores como insuficiência de dados epidemiológicos sobre doenças raras, escassez de pesquisas científicas nacionais, alto custo de tratamentos específicos, desigualdades regionais no acesso ao diagnóstico e fragilidades nas políticas públicas voltadas à triagem neonatal. Além disso, observou-se deficiência na disseminação de informações à população acerca da importância do exame e do diagnóstico precoce. **Conclusão:** Conclui-se que a ampliação do Teste do Pezinho no SUS depende do fortalecimento de investimentos em pesquisa, estrutura diagnóstica e políticas públicas que garantam maior equidade no acesso à saúde neonatal.

Palavras-chave: Doenças Raras; Saúde Pública; Teste do Pezinho; Triagem Neonatal.

INTRODUÇÃO

A triagem neonatal biológica constitui uma das principais estratégias de medicina preventiva na infância. Seu objetivo consiste no diagnóstico precoce de patologias congênitas e assintomáticas no período neonatal, reduzindo a morbimortalidade infantil e prevenindo sequelas cognitivas ou motoras irreversíveis. O principal instrumento dessa estratégia é o Teste do Pezinho, procedimento laboratorial realizado a partir da coleta de gotas de sangue capilar em papel filtro, idealmente entre o terceiro e o quinto dia de vida do recém-nascido (1,2).

No Brasil, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), instituído em 2001, estruturou redes estaduais de diagnóstico confirmatório, acompanhamento especializado e tratamento contínuo (1). Atualmente, o Sistema Único de Saúde (SUS) contempla o rastreamento de seis doenças: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, síndromes falciformes, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase (2). Em contrapartida, a rede privada disponibiliza modalidades ampliadas capazes de detectar dezenas de condições metabólicas e genéticas.

Essa disparidade torna-se ainda mais relevante diante do impacto das doenças raras na saúde pública. Estima-se que essas patologias acometam aproximadamente 13 milhões de brasileiros, sendo que cerca de 80% possuem origem genética e manifestação predominante na infância (3,6). Embora a Lei nº 14.154/2021 tenha estabelecido a ampliação progressiva do Teste do Pezinho no SUS para até 53 doenças (4), a implementação prática dessa política ainda enfrenta importantes limitações estruturais, econômicas e político-administrativas.

Nesse contexto, torna-se necessário analisar os fatores que dificultam a consolidação da triagem neonatal ampliada na rede pública brasileira. Assim, o presente estudo teve como objetivo analisar os principais obstáculos para a ampliação do Teste do Pezinho no SUS.

METODOLOGIA

O presente estudo caracteriza-se como uma revisão bibliográfica de natureza exploratória e descritiva, com abordagem qualitativa. A busca dos estudos foi realizada nas bases de dados Scientific Electronic Library

Online (SciELO), Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), PubMed/MEDLINE e Portal de Periódicos CAPES.

A estratégia de busca utilizou os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) e Medical Subject Headings (MeSH): “triagem neonatal”, “teste do pezinho”, “doenças raras” e “saúde pública”, combinados pelos operadores booleanos AND e OR.

Foram incluídos artigos científicos originais, revisões de literatura, manuais técnicos ministeriais e legislações nacionais publicados entre 2014 e 2024, disponíveis na íntegra nos idiomas português, inglês e espanhol. Foram excluídos estudos duplicados, editoriais, cartas ao editor e pesquisas sem relação direta com políticas públicas de triagem neonatal.

Inicialmente, realizou-se a leitura dos títulos e resumos para seleção dos estudos compatíveis com o objetivo da pesquisa. Posteriormente, os trabalhos selecionados foram analisados integralmente e organizados conforme relevância temática, permitindo a discussão dos principais obstáculos econômicos, estruturais e político-administrativos relacionados à ampliação do Teste do Pezinho no SUS.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A triagem neonatal representa uma estratégia custo-efetiva para o sistema público de saúde, considerando que o diagnóstico precoce e o acompanhamento adequado reduzem gastos futuros com internações, complicações clínicas e incapacidades permanentes (1,3). Entretanto, o contraste entre os exames disponibilizados pelo SUS e aqueles oferecidos pela rede privada evidencia uma importante desigualdade social no acesso ao diagnóstico precoce de doenças raras (6).

Um dos principais obstáculos identificados corresponde à insuficiência de dados epidemiológicos sobre doenças raras no Brasil. A ausência de sistemas eficientes de notificação e monitoramento dificulta o conhecimento da incidência dessas patologias nas diferentes regiões do país (3). Consequentemente, essa limitação compromete o planejamento orçamentário, a distribuição de recursos e a organização dos serviços especializados de triagem neonatal.

Outro fator relevante refere-se ao elevado custo dos medicamentos órfãos e das terapias especializadas utilizadas no tratamento dessas doenças (7,10). Como o número de pacientes é reduzido, os investimentos em pesquisa e desenvolvimento tornam-se elevados, contribuindo para o aumento do custo terapêutico. Nesse cenário, a ampliação do diagnóstico sem a garantia de tratamento adequado pode intensificar a judicialização da saúde e gerar impactos financeiros significativos aos estados e municípios (9,11).

Paralelamente, a infraestrutura laboratorial brasileira apresenta importantes desigualdades regionais. O processamento dos exames ampliados exige equipamentos de alta tecnologia, profissionais especializados e insumos frequentemente dependentes de importação (9). Enquanto estados das regiões Sul e Sudeste possuem Serviços de Referência em Triagem Neonatal mais estruturados, regiões do Norte e Nordeste ainda enfrentam dificuldades relacionadas ao transporte de amostras, demora na emissão de laudos e limitação de serviços especializados (6,13).

A dimensão político-administrativa também representa um desafio importante. Apesar da aprovação da Lei nº 14.154/2021 prever a ampliação gradual do exame, sua implementação ocorre de forma desigual entre os entes federativos, principalmente devido à insuficiência de financiamento destinado à capacitação profissional e aquisição de tecnologias diagnósticas (4,5).

Além disso, verificou-se fragilidade na disseminação de informações à população sobre a importância do Teste do Pezinho. Muitas famílias desconhecem o período ideal para realização da coleta, comprometendo a eficácia do rastreamento precoce e retardando o início do tratamento (1,14).

Dessa forma, observa-se que os obstáculos para ampliação da triagem neonatal no SUS ultrapassam questões exclusivamente técnicas, envolvendo também desigualdades socioeconômicas, limitações estruturais e desafios na formulação e execução de políticas públicas de saúde.

CONCLUSÃO

A ampliação do Teste do Pezinho na rede pública brasileira permanece limitada por entraves estruturais, econômicos e político-administrativos que dificultam a implementação efetiva da triagem neonatal ampliada no SUS. A insuficiência de dados epidemiológicos, as desigualdades regionais na infraestrutura diagnóstica e os elevados custos terapêuticos das doenças raras comprometem a universalização do acesso ao diagnóstico precoce.

Nesse contexto, torna-se indispensável o fortalecimento do financiamento público, da capacidade laboratorial e das políticas de educação em saúde, visando garantir maior equidade na assistência neonatal e redução das desigualdades em saúde pública no Brasil.

AGÊNCIA DE FOMENTO

Não houve financiamento ou apoio institucional para a realização desta pesquisa.

REFERÊNCIAS

1. Brasil. Ministério da Saúde. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília: Ministério da Saúde; 2002. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal.pdf.
2. Brasil. Ministério da Saúde. Triagem neonatal biológica: manual técnico. Brasília: Ministério da Saúde; 2016. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf.
3. World Health Organization. Priority diseases and reasons for inclusion. Geneva: WHO; 2013.
4. Brasil. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Diário Oficial da União. 27 maio 2021. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2021/lei/14154.htm.
5. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS. Diário Oficial da União. 31 jan 2014. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html.
6. Vieira DKR. Pessoas com deficiência e doenças raras: o cuidado na atenção primária. Rio de Janeiro: Fiocruz; 2019.
7. Sepodes B, Mota-Filipe H. Doenças raras e medicamentos órfãos. Acta Farm Port. 2013;2(1):59-63. Disponível em: <https://actafarmaceuticaportuguesa.com/index.php/afp/article/view/16>.
8. Federhen A, Vairo F, Vanzella C, Boer AP, Baldo G, Giugliani R. Pesquisa clínica e doenças raras: a situação no Brasil. JBES. 2014;17-23. Disponível em: <https://www.jbes.com.br/index.php/jbes/article/view/363>.
9. D'Ippolito PIMC, Gadelha CAG. O tratamento de doenças raras no Brasil: a judicialização e o Complexo Econômico-Industrial da Saúde. Saúde Debate. 2020;43(n esp 4):219-31. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/sdeb/a/mXGmKSStDTdFWw7q7GWkCNx/?lang=pt>.
10. Pirett CNS, Medeiros CR. Doenças raras e medicamentos órfãos: reflexões sobre o dark side das organizações da indústria farmacêutica. Rev Bras Estud Organ. 2017;4(2):437-60. Disponível em: <https://rbeo.emnuvens.com.br/rbeo/article/view/140>.
11. Interfarma. Doenças raras. Guia Interfarma 2016. São Paulo: Interfarma; 2016. Disponível em: <https://www.interfarma.org.br/wp-content/uploads/2021/04/guia-interfarma-2016-interfarma1.pdf>.
12. Gericke CA, Riesberg A, Busse R. Ethical issues in funding orphan drug research and development. J Med Ethics. 2005;31(3):164-8. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15738438/>.
13. Luz GS, Silva MRS, Demontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. Acta Paul Enferm. 2015;28(5):395-400. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ape/a/nKQ88s3pGchdHWPwHxjCS3G/abstract/?lang=pt>.
14. Wilcken B. Controversies in newborn screening. Pathology. 2017;49:S15. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/journal/pathology/vol/49/suppl/S1>.