

ID 262

# Onde Estamos e Aonde Gostaríamos de Chegar na Ampliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal no Sistema Único de Saúde

Eixo temático: Impactos sociais da ATS

Bruna Bento dos Santos, Alícia Dorneles Dornelles, Cecília de Oliveira Carvalho Faria, Júlia Cordeiro Milke, Arthur Alberti, Fernando Selistre, Ana Carolina Peçanha, Martina Wissmann, Aldenora Ximenes, Ida Vanessa Doederlein Schwartz.

Estudo com seres humanos/protocolo CEP: Não

**Introdução:** A triagem neonatal é fundamental para a detecção de doenças congênitas antes do aparecimento dos sintomas, permitindo intervenções que salvam vidas e melhoram a qualidade de vida de milhares de pessoas. A Lei n.º 14.154, de 26 de maio de 2021, alterou o Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA), ampliando para 50 o número de doenças rastreadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). No entanto, a Lei determina que o rol de doenças incluídas no PNTN será revisado periodicamente, com base em evidências científicas, priorizando as doenças com maior prevalência no País e aquelas com protocolo de tratamento aprovado e tratamento incorporado no Sistema Único de Saúde (SUS). Assim sendo, este estudo teve como objetivo identificar e descrever as recomendações da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec) sobre a ampliação do PNTN, bem como os desafios para a avaliação de incorporação dessas doenças.

**Método:** Trata-se de um estudo descritivo, no qual foram realizadas buscas manuais por relatórios na base de recomendações da Conitec, a partir da data de publicação da Lei n.º 14.154/2021. Foram descritas as recomendações da Comissão, bem como as limitações descritas nos documentos.

**Resultados:** Foram identificados dois relatórios de recomendação da Conitec que avaliaram a triagem neonatal de doenças incluídas na ampliação do PNTN, após a publicação da Lei n.º 14.754/2021: deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (Relatório n.º 792) e homocistinúria clássica (Relatório n.º 816) por MS/MS. Para ambas as condições, o Comitê da Conitec deliberou por unanimidade recomendar a incorporação no SUS. As limitações descritas nos relatórios incluíram a certeza muito baixa no corpo de evidências, devido, em grande parte, à heterogeneidade entre as amostras dos estudos. Outro desafio identificado foi a avaliação independente do marcador utilizado na triagem de homocistinúria clássica, já que alguns apresentam um percentual de falso-negativo de até 50%. Por fim, os relatórios destacam que a inclusão de outras doenças genéticas no processo de triagem por MS/MS, permitindo a testagem simultânea de diversas condições, reduziria significativamente o impacto orçamentário estimado para cada tecnologia.

**Conclusão:** Das 50 doenças previstas na ampliação do PNTN, apenas duas foram avaliadas pela Conitec, a partir de 2021. As limitações descritas nos relatórios de recomendação sugerem que o formato atualmente adotado pode não capturar na totalidade os verdadeiros benefícios clínicos e majorar o impacto orçamentário dessa ampliação. Para garantir o cumprimento integral da Lei n.º 14.154/2021, que prevê a revisão do rol com base em evidências científicas, é necessário adotar outras estratégias. Isso inclui investir em pesquisas baseadas em estudos-piloto da ampliação do PNTN e em avaliações econômicas que considerem a triagem simultânea das doenças.

**Palavras-chaves:** doenças raras; triagem neonatal; deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média; homocistinúria clássica; economia e organizações de saúde.

**Financiamento:** -