

A IMPORTÂNCIA DO TESTE DO PEZINHO NA PREVENÇÃO DE DOENÇAS GENÉTICAS RARAS

Raiane Silva Dos Passos¹;

Discente do Curso de Enfermagem - Faculdade Anhanguera, Marabá, Pará.

Mayara de Nazaré Moreira Rodrigues²;

Docente do Curso de Enfermagem - Faculdade Anhanguera, Marabá, Pará.

<http://lattes.cnpq.br/4842026854146974>

Ottomá Gonçalves da Silva³;

Docente do Curso de Enfermagem - Faculdade Anhanguera, Marabá, Pará.

<https://orcid.org/0000-0001-7397-9836>

Yzaura Lohanny Lima da Silva⁴;

Discente do Curso de Enfermagem - Universidade do Estado do Pará.

<http://lattes.cnpq.br/1101583891743324>

Mirian Gonçalves Nunes⁵;

Discente do Curso de Enfermagem - Universidade do Estado do Pará.

<https://lattes.cnpq.br/8169998281738430>

José Raphael Gomes da Silva⁶;

Discente do curso de Enfermagem - Faculdade Anhanguera, Marabá, Pará.

<https://orcid.org/0009-0000-6747-9165>

Erika Castro Moraes⁷;

Discente do Curso de Enfermagem - Faculdade Anhanguera, Marabá, Pará.

<https://orcid.org/0009-0002-2298-9887>

Tiago Dias de Almeida⁸;

Discente de Enfermagem Universidade do Estado do Pará.

<http://lattes.cnpq.br/2252463370352530>

Lívia Bezerra Lemos⁹.

Discente do Curso de Enfermagem - Universidade do Estado do Pará.

<http://lattes.cnpq.br/1292416115722786>

RESUMO: Ao diagnosticar essas doenças nos primeiros dias de vida, é possível iniciar tratamentos específicos, além disso, o teste do pezinho melhora a qualidade de vida das crianças diagnosticadas. A partir desse contexto surgiu o seguinte questionamento: Quais são os impactos do teste do pezinho na prevenção e no tratamento precoce de doenças genéticas raras em recém-nascidos? O objetivo geral deste trabalho é investigar a importância do teste do pezinho na prevenção e no tratamento precoce de doenças genéticas raras em recém-nascidos. Tratou-se de uma pesquisa do tipo de revisão bibliográfica da literatura de delineamento qualitativo a partir do levantamento bibliográfico eletrônico de artigos. Inicialmente, foram encontrados 249 artigos. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 182 artigos foram excluídos, restando 67 artigos. Destes, 55 foram excluídos por não atenderem à pertinência da temática em questão. Portanto, a amostra final consistiu em 12 artigos. Embora o teste do pezinho tenha demonstrado avanços significativos na detecção precoce de doenças genéticas raras, ainda existem limitações que precisam ser superadas. A cobertura desigual, especialmente em áreas rurais e periféricas, e a falta de infraestrutura adequada em algumas regiões do Brasil são desafios persistentes. Além disso, a resistência cultural e a desinformação por parte das famílias podem levar à não realização do teste, comprometendo sua eficácia. No entanto, as perspectivas futuras são promissoras. A expansão da cobertura, a melhoria das tecnologias de triagem e o aumento da conscientização sobre a importância do diagnóstico precoce podem ampliar significativamente os benefícios do teste do pezinho.

PALAVRAS-CHAVES: Doenças e anormalidades congênitas hereditárias e neonatais. Doenças raras. Triagem neonatal.

THE IMPORTANCE OF HEEL TEST IN PREVENTING RARE GENETIC DISEASES

ABSTRACT: By diagnosing these diseases in the first days of life, it is possible to start specific treatments. In addition, heel prick testing improves the quality of life of diagnosed children. From this context, the following question arose: What are the impacts of heel prick testing on the prevention and early treatment of rare genetic diseases in newborns? The general objective of this study is to investigate the importance of heel prick testing in the prevention and early treatment of rare genetic diseases in newborns. This was a bibliographic review of the literature with a qualitative design based on an electronic bibliographic survey of articles. Initially, 249 articles were found. After applying the inclusion and exclusion criteria, 182 articles were excluded, leaving 67 articles. Of these, 55 were excluded because they did not meet the relevance of the topic in question. Therefore, the final sample consisted of 12 articles. Although the heel prick test has demonstrated significant advances in the early detection of rare genetic diseases, there are still limitations that need to be overcome. Uneven coverage, especially in rural and peripheral areas, and the lack of adequate infrastructure in some regions of Brazil are persistent challenges. In addition, cultural resistance and

misinformation on the part of families can lead to non-performance of the test, compromising its effectiveness. However, future prospects are promising. Expanding coverage, improving screening technologies, and increasing awareness of the importance of early diagnosis can significantly increase the benefits of the heel prick test.

KEY-WORDS: Hereditary and neonatal congenital diseases and abnormalities. Rare diseases. Neonatal screening.

INTRODUÇÃO

O Teste do Pezinho (TP) é um exame laboratorial, incluso no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Seu propósito é identificar condições genéticas, congênitas e infecciosas, através da coleta de sangue no calcanhar do recém-nascido, antes da manifestação de sintomas prejudiciais à saúde, permitindo a inclusão do recém-nascido em tratamento precoce a fim de diminuir ou eliminar sequelas associadas à doença (Brasil, 2020).

Atualmente, o Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais (PTN-MG) concede ao SUS o rastreio de seis doenças através do TP, são elas: Doença Falciforme (DF) e outras Hemoglobinopatias, Deficiência de Biotinidase (DB), Fenilcetonúria (PKU), Fibrose Cística (FC), Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) e Hipotireoidismo Congênito (HC). Uma nova atualização, em maio de 2021, sancionada pela Lei nº 14.154 ampliou para 50 o número de doenças a serem rastreadas por esse exame no SUS (Sociedade Brasileira De Pediatria, 2019).

A implementação desse exame possibilitou um avanço na detecção precoce dessas doenças raras na população brasileira, na medida em que garantiu uma cobertura de 77,48% de abrangência do PNTN somente na rede pública em 2019, sendo cerca de 2,2 milhões de recém-nascidos triados no SUS, do total de 2.849.146 bebês nascidos. Também permitiu a identificação de cerca de 17.410 crianças com as doenças detectadas pelo teste entre 2012 e 2017 (Brasil, 2020).

Contudo, o teste do pezinho, apesar de ser um avanço no que diz respeito à identificação de doenças raras na população brasileira, poderia auxiliar mais efetivamente na triagem neonatal diante do cenário atual. As doenças raras abrangem cerca de 5 a cada 10 mil brasileiros, crianças não são triadas, não recebem um diagnóstico e tratamento precoce, por consequência, são levadas a óbito antes dos cinco anos causando o sofrimento de inúmeras famílias (Brasil, 2021).

Frente a esse contexto, em 26 de maio de 2021, foi sancionada a lei nº 14.154, a qual busca uma nova ampliação do teste do pezinho oferecido pelo SUS, a qual incluirá 14 grupos de doenças que possibilitará a identificação de 50 patologias. Essa medida visa contribuir para o aperfeiçoamento da triagem e, consequentemente, melhoria da qualidade de vida para mais crianças no Brasil. Também suscita a necessidade de mudanças e

adequações do Sistema Único de Saúde para que esse propósito seja realmente efetivado (Brasil, 2021).

A ampliação do exame deve beneficiar a sociedade no sentido de oferecer maior perspectiva sobre o conhecimento dessas doenças. Entretanto, para a sua eficácia, ele deve continuar apresentando alta cobertura e deve melhorar a sua realização em algumas regiões do território brasileiro que possuem pouca infraestrutura (Perígolo et al., 2022).

O rastreamento neonatal deve ter como meta todos os nascidos vivos por determinada área de abrangência. Para isso, a atuação das equipes de enfermagem e do agente comunitário de saúde (ACS) é fundamental nesse momento, pois eles devem orientar os pais quanto à existência do teste, aos benefícios da detecção precoce das doenças, aos tipos de doenças a serem triadas, aos riscos existentes para o recém-nascido que não é submetido ao TP e à idade adequada para a sua realização. Além disso, esses profissionais devem direcionar a família dos pacientes que forem positivos na triagem para que sejam realizados exames confirmatórios (Araújo et al., 2022).

O momento em que essas orientações ocorrem pode influenciar na maneira como a família assimila o tema, sendo mais eficazes quando fornecidas ao longo da gestação. Portanto, torna-se importante que os profissionais de saúde possuam informações adequadas sobre o TP para que possam favorecer o diálogo e facilitar a continuidade do cuidado à saúde da criança (Carvalho et al., 2020).

Este estudo é de grande importância para a sociedade científica, pois proporciona uma análise detalhada do impacto do teste do pezinho na detecção precoce e no tratamento de doenças genéticas raras. Portanto, compreender o impacto do teste do pezinho é fundamental para fortalecer as estratégias de prevenção e tratamento de doenças genéticas raras, promovendo um sistema de saúde mais eficiente e acessível e garantindo que todas as crianças tenham a oportunidade de um início de vida saudável. Ao diagnosticar essas doenças nos primeiros dias de vida, é possível iniciar tratamentos específicos, além disso, o teste do pezinho melhora a qualidade de vida das crianças diagnosticadas. A partir desse contexto surgiu o seguinte questionamento: Quais são os impactos do teste do pezinho na prevenção e no tratamento precoce de doenças genéticas raras em recém-nascidos?"

O objetivo geral deste trabalho é investigar a importância do teste do pezinho na prevenção e no tratamento precoce de doenças genéticas raras em recém-nascidos. Tendo como objetivos específicos: Analisar a cobertura e a efetividade do teste do pezinho em recém-nascidos; identificar os principais fatores que influenciam a não realização do teste; avaliar os tipos de doenças genéticas raras detectadas pelo teste do pezinho e investigar o impacto do diagnóstico precoce proporcionado pelo teste do pezinho.

DESENVOLVIMENTO

O teste do pezinho ampliado no Sistema Único de Saúde tem a promessa de promover uma maior identificação das crianças que sofrem com doenças raras no Brasil, na medida em que serão adicionados os 14 grupos de doenças ao longo da implantação do teste. Essa ampliação foi dividida em cinco etapas. A primeira etapa inclui o acréscimo das seguintes doenças: hiperfenilalaninemias, hemoglobinopatias e toxoplasmose congênita. Na segunda etapa acrescenta-se galactosemias, aminoacidopatias, distúrbio do ciclo de ureia e distúrbios de beta-oxidação de ácidos graxos, enquanto na terceira, quarta e quinta etapa há inclusão das doenças lisossômicas, imunodeficiências primárias e atrofia muscular espinhal, respectivamente (Agência Brasil, 2021).

Segundo a Associação Brasileira de Doenças Raras, estima-se que até 15 milhões de brasileiros possuem síndromes raras, as quais acometem cerca de 1,3 pessoas a cada 2 mil indivíduos no mundo, conforme a Organização Mundial de Saúde (OMS). Essas condições, no geral, prejudicam as crianças de maneira progressiva e podem causar inclusive a morte. Algumas dessas doenças afetam o sistema nervoso de maneira irreversível, causando sequelas físicas e psicológicas por inexistência de tratamento eficaz e danos econômicos devido ao alto custo do tratamento (Associação Brasileira De Doenças Raras, 2015).

Conforme a literatura, existem entre 5.000 e 8.000 tipos de doenças raras, sendo que 80% delas são de origem genética. Desde 2015, desempenham um papel significativo no que diz respeito à mortalidade infantil visto que são consideradas como a segunda principal causa de morte comum entre as crianças de até 5 anos de idade (Haendel M, et al., 2020).

Pessoas com doenças raras têm o direito garantido pela Constituição Federal de serem diagnosticadas e seus tratamentos devem ser feitos de forma exclusiva e individual por uma equipe multiprofissional e em sua maioria o sistema de saúde deve investir capital para realizá-lo, por isso que diversos setores de pesquisa de doenças raras no mundo vem crescendo e investindo para disponibilizar esses diagnósticos mais rapidamente e tratamentos que não possuam a necessidade de despender muitos recursos (Novaes HMD; De Soárez PC, 2019).

Desde que o teste do pezinho foi inserido na política de triagem neonatal, é possível observar que houve mudanças substanciais no que se relaciona, por exemplo, a mortalidade. Segundo dados da OMS, em 1996 no Brasil, quatro anos depois do PNTN, a taxa de mortalidade de crianças menores que 5 anos era de 119,1 mortes para cada mil nascidos vivos, dentre as quais, conforme o DATASUS, 132 mortes eram devido a anomalias congênitas testada no teste do pezinho (hipotireoidismo congênita, doenças falciformes, fenilcetonúria, deficiência de biotinidase, fibrose cística e hiperplasia adrenal congênita) (OMS, 2021).

Em 2019, a mortalidade de crianças menores que 5 anos corresponde a 13,94 mortes para cada mil nascidos vivos, dentre as quais 118 se devem às anomalias congênitas citadas acima. A partir desses dados, percebe-se que houve diminuição da taxa de mortalidade

em crianças de até 5 anos de idade, que se deve não somente à melhoria das condições de saúde em geral, mas também às políticas públicas implementadas para a triagem de crianças (Datasus, 2021).

Segundo Baggio FL, et al. (2020), em países de altas taxas de cobertura do teste do pezinho como o Japão, o qual apresenta uma cobertura de 100% de triagem, é triada uma grande variedade de doenças, dentre as quais se destacam o hipotireoidismo congênito, fenilcetonúria, galactosemias, doença de urina de xarope de bordo, homocistinúria, hiperplasia adrenal congênita, distúrbios de aminoácidos, e distúrbios de ácidos graxos. Esse país ainda apresenta uma mortalidade de 2,46 mortes de crianças menores que 5 anos de idade para cada 1000 nascidos vivos, que se deve não só graças à maior escolaridade, aos maiores índices de emprego e maior acesso ao sistema de saúde, mas também às ações de expansão da triagem dos recém-nascidos promovidas pelo Ministério da Saúde e Bem-estar do Japão (Baggio FL, et al., 2020).

Comparativamente às taxas de cobertura do teste no Brasil com o Japão, verifica-se que existe uma carência na cobertura brasileira do PNTN e que interfere na detecção precoce das síndromes raras. São responsáveis diretamente por esse fato a longa extensão territorial do país, a ausência de tecnologia e infraestrutura adequada e a dificuldade de logística, além da menor realização dos testes nos locais em que há menor concentração de renda e menor posse de planos de saúde. Isso faz com que a ampliação do teste do pezinho possa não gerar mudanças e efeitos tão significativos nos locais em que a cobertura do programa já é deficitária. Nos estados de menor cobertura do PNTN, o acesso aos meios de transportes adequados também é um fator que dificulta o deslocamento da população para os centros de saúde para a realização do teste de triagem, contribuindo assim para uma triagem neonatal inadequada de inúmeras crianças (Mallmann MB, et al., 2020).

Outro aspecto com que a ampliação do teste do pezinho se relaciona é o conhecimento trazido para a comunidade sobre as doenças raras, em geral. Como anteriormente mencionado, um fator importante no diagnóstico das crianças com essas doenças é a identificação pelos médicos, os quais em grande parte, não sabem reconhecer esse distúrbio, e por consequência, as famílias reagem diante do fato mudando de profissional a cada consulta em busca de respostas. A partir disso, o novo teste do pezinho oferece uma perspectiva maior para o conhecimento dessas doenças, visto que ele amplia o contato dos médicos às doenças raras possibilitando uma inovação no que diz respeito à maior instrução dos familiares e mudando o panorama relacionado à situação (Cornel MC, et al., 2021).

A dificuldade de tratamento é um aspecto que impacta negativamente na vida dessas crianças. No momento atual, cerca de 95% das doenças raras não possuem tratamento, resultando em cuidados paliativos e na reabilitação necessária frente aos apenas 5% que possuem tratamento. Além disso, 2% das condições raras tem tratamento com medicamentos órfãos, os quais precisam de incentivo econômico para serem produzidos e 3% podem ser

tratadas também com a cirurgia (Brasil, 2021).

Uma vez em que haja a detecção de uma criança e o seu diagnóstico, existe a necessidade de tratamento da condição dela. Após a criança ter sido triada com alguma das doenças, deve-se buscar a continuidade do manejo que, dependendo da criança, pode não haver cura. Contudo, quando há um tratamento adequado para a pessoa, esta demanda alta investimento a longo prazo para as famílias e para o SUS -quando o medicamento é disponibilizado nele -. O novo teste do pezinho promete identificar mais doenças, mas ele traz consigo a indispensabilidade de adequar a triagem com a oferta de tratamentos, o que demandará maior investimento do Governo Federal, que somente com o teste do pezinho se encontra em cerca de R\$ 100 milhões ao ano (Brasil, 2021).

O investimento na compra e na produção de medicamentos voltados para esse público em geral é outro desafio associado ao tratamento. Considerando que as doenças raras contêm uma ampla gama de distúrbios e exigem uma terapia individualizada, a produção de medicamentos fica mais restrita às condições que mais acometem a população de modo geral, pois não apresentam um custo-benefício que favoreça essa produção. Quando se avalia esse aspecto em território brasileiro, existem medicações órfãs que não são ofertadas pelo SUS, dado em conta a baixa quantidade de crianças com determinada doença e a distribuição delas no país, que não é uniforme (Fantini; Vaccaro CM, 2019).

O conhecimento sobre a fisiopatologia e os mecanismos das síndromes previstas na ampliação contribui para o processo de sobrevivência das crianças que serão triadas e beneficia a sociedade, à proporção que instrui os pais sobre como proceder com a criança, evitando-se alimentos, medicamentos e outras medidas que possam tornar as condições genéticas e erros inatos do metabolismo relacionados às doenças raras mais fatais. Frente a esses aspectos, verifica-se novamente que a maior oferta de informação sobre elas poderia contribuir para a sobrevivência das crianças (Cornel MC, et al., 2021).

No plano social, verifica-se que as doenças raras são uma importante questão de saúde pública. Mesmo representando parcelas bem variadas entre os países, conforme Wakap SN, et al. (2020), a prevalência dessas síndromes é de que sofrem com essas condições, e se houvesse um tratamento adequado para elas associada à melhor triagem, poderia haver a garantia de um futuro e a maior possibilidade de vida para essa população.

Sendo a raridade das patologias a causa da falta de conteúdo e ações sobre o tópico, atrasando e/ou eliminando o diagnóstico, tratamento e prevenção. Utilizando-se esse raciocínio, o diagnóstico prévio e exato da patologia específica, a devida formação dos profissionais da saúde, o desenvolvimento de infraestrutura de suporte adequada, assim como acesso assegurado a tratamentos e medicamentos específicos, são importantes etapas do processo para melhoria da qualidade de vida e sobrevivência dos pacientes (Fantini; Vaccaro CM, 2019).

METODOLOGIA

Tratou-se de uma pesquisa do tipo de revisão bibliográfica da literatura de delineamento qualitativo a partir do levantamento bibliográfico eletrônico de artigos. A pesquisa qualitativa considera uma relação dinâmica entre o mundo real e o sujeito, preocupa-se em analisar e interpretar aspectos mais profundos, descrevendo a complexidade do comportamento humano. (Lakatos; Marconi, 2010, p. 269). De acordo com Boccato (2006), a pesquisa bibliográfica busca o levantamento e análise crítica dos documentos publicados sobre o tema a ser pesquisado com intuito de atualizar, desenvolver o conhecimento e contribuir com a realização da pesquisa. Assim uma pesquisa bibliográfica se resume em procedimentos que devem ser executados pelo pesquisador na busca de obras já estudadas na solução da problemática através do estudo do tema.

Para operacionalização da pesquisa foram usadas às bibliotecas virtuais: Google acadêmico, LILACS (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde) e BDENF (Base de Dados de Enfermagem). A coleta dos dados deste estudo procurou nos descritores as palavras chaves: “Doenças e anormalidades congênitas hereditárias e neonatais” AND “Doenças raras” AND “Triagem neonatal”. Nesse sentido, o estudo seguiu a um conjunto de etapa para seu desenvolvimento, são elas; a escolha do tema, o levantamento bibliográfico, formulação do problema, elaboração do plano provisório do assunto, a leitura do material, fichamento, o preparo lógico do contexto e redação do texto.

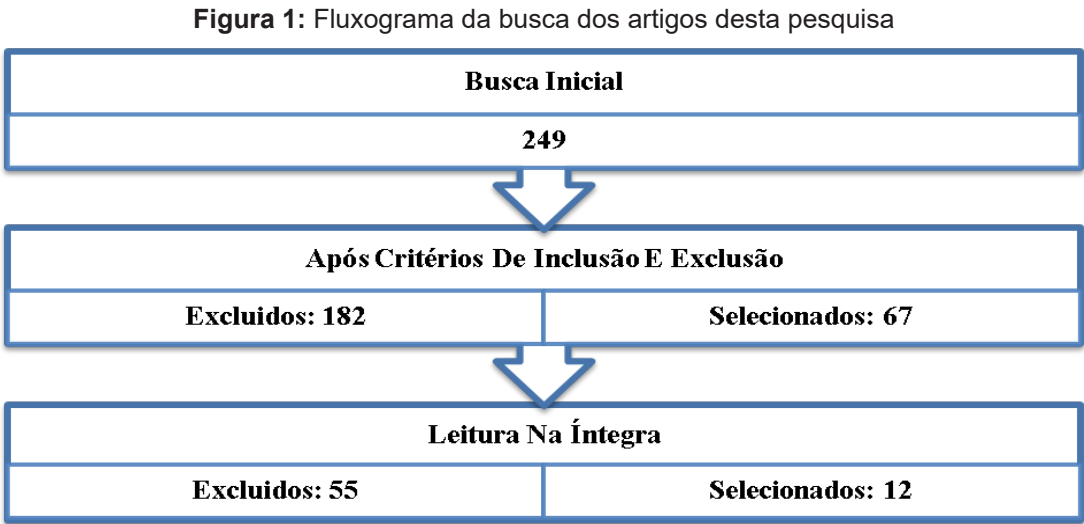
Os critérios de seleção dos estudos foram: estudos originais com texto completo, no período de 2019 a 2023, na língua portuguesa, dentro da base de dados, e ainda os artigos pertinentes a seguinte pergunta norteadora: “Quais são os impactos do teste do pezinho na prevenção e no tratamento precoce de doenças genéticas raras em recém-nascidos?” Em relação ao idioma serão selecionados os artigos publicados apenas na língua vernácula. Nos critérios de exclusão fizeram parte monografias, dissertações, teses, documentos não oficiais e publicados no exterior e que não atendem o período especificado desta pesquisa, que não se encontram nas bases de dados desta pesquisa e que não estejam escritos na língua portuguesa.

Tratou-se de uma análise estatística descritiva simples para descrever os achados referentes aos seguintes dados: tema principal, níveis de evidências, autores, anos de publicação, tipo de estudo e base de dados. A tabulação dos dados será realizada com o auxílio do Microsoft Excel versão 2019, portanto, elaboração de um quadro foi aplicado para a exposição dos dados e apresentação dos resultados dos artigos quanto ao título, autor, ano, objetivos e revista.

Este estudo, por se tratar de uma pesquisa que faz uso de dados secundários de domínio público não verifica a necessidade de ser submetido ao comitê de ética e pesquisa. Entretanto ressalta se que serão tomados os devidos cuidados éticos que preceituam a resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde (Brasil, 2012).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Inicialmente, foram encontrados 249 artigos. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 182 artigos foram excluídos, restando 67 artigos. Destes, 55 foram excluídos por não atenderem à pertinência da temática em questão. Portanto, a amostra final consistiu em 12 artigos. Como demonstrado na figura 1 abaixo.



Fonte Autoria Própria, 2025.

Conforme mencionado, para a apresentação dos artigos desta pesquisa, foi elaborada uma tabela que descreve as informações relevantes de cada estudo. A escolha do quadro consistiu na necessidade de expor de forma clara os dados e resultado dos artigos, incluindo o título, autor, ano de publicação, objetivos e a revista em que foram publicados.

Segue abaixo o quadro contendo os 12 artigos dessa pesquisa.

Quadro 1: Resultado dos artigos, incluindo o título, autor, ano de publicação, objetivos e a revista.

Título	Autor/Ano	Objetivos	Revista
Desafios na implementação do teste do pezinho no Brasil: uma análise sobre os fatores que influenciam sua realização	Almeida e Costa 2020	Analisar os fatores organizacionais e políticos que afetam a implementação do teste do pezinho, com foco nas dificuldades financeiras e logísticas no Brasil.	Revista Brasileira de Saúde Coletiva
Teste do pezinho e o tratamento precoce de doenças genéticas raras: um estudo de impacto no sistema de saúde	Barbosa e Lima 2022	Examinar os benefícios do teste do pezinho na gestão do sistema de saúde, destacando a importância do diagnóstico precoce de doenças genéticas raras e os impactos econômicos positivos decorrentes da prevenção.	Jornal de Saúde Pública e Medicina

Desafios na efetividade do teste do pezinho em áreas remotas: uma análise das políticas públicas no Brasil	Costa e Silva 2019	Estudar as barreiras e desafios enfrentados na efetividade do teste do pezinho, principalmente em regiões com infraestrutura de saúde deficiente, e como isso impacta a universalização do programa.	Jornal de Saúde Pública
O impacto do teste do pezinho na prevenção de doenças genéticas raras em recém-nascidos	Ferreira e Souza 2021	Investigar o impacto do teste do pezinho na prevenção e tratamento precoce de doenças genéticas raras, focando na eficácia do diagnóstico precoce para melhorar o prognóstico das crianças afetadas.	Revista Brasileira de Medicina Preventiva
Cobertura e eficácia do teste do pezinho no Brasil: uma análise crítica	Lima et al 2020	Analisar a cobertura e a eficácia do teste do pezinho no Brasil, discutindo os desafios e avanços no diagnóstico precoce de doenças genéticas e metabólicas raras.	Revista Brasileira de Saúde Pública
Impacto psicológico e social do diagnóstico precoce no teste do pezinho	Oliveira Souza 2020	Discutir os efeitos psicológicos e sociais do diagnóstico precoce realizado pelo teste do pezinho, com foco na adaptação das famílias e no apoio necessário para o tratamento das crianças diagnosticadas.	Jornal de Saúde e Comportamento Social
Fatores socioeconômicos e culturais que impactam a realização do teste do pezinho: uma revisão de literatura	Oliveira e Silva 2022	Investigar os fatores socioeconômicos e culturais que impactam a realização do teste do pezinho, explorando as causas de resistência e desinformação entre as famílias.	Revista de Enfermagem e Saúde Pública
Impacto do diagnóstico precoce pelo teste do pezinho nas doenças tratáveis: uma análise de benefícios	Rodrigues et al 2022	Analisar o impacto do diagnóstico precoce, por meio do teste do pezinho, na redução da mortalidade e na melhoria do prognóstico das doenças tratáveis identificadas na triagem neonatal.	Revista de Saúde e Medicina, São Paulo
Economia da saúde e o impacto do diagnóstico precoce pelo teste do pezinho: uma análise econômica	Santos e Pimentel 2023	Avaliar o impacto econômico do diagnóstico precoce proporcionado pelo teste do pezinho, enfatizando como a detecção precoce de doenças genéticas raras reduz custos a longo prazo para o sistema de saúde.	Revista Brasileira de Administração em Saúde
Barreiras no acesso ao teste do pezinho: um estudo sobre as desigualdades no sistema de saúde brasileiro	Santos et al 2021	Identificar as principais barreiras de acesso ao teste do pezinho e como as desigualdades no sistema de saúde brasileiro afetam a cobertura universal e a detecção precoce de doenças.	Jornal de Saúde Pública e Políticas Públicas

Doenças genéticas raras detectadas pelo teste do pezinho: importância do diagnóstico precoce	Silva et al 2023	Estudar as doenças genéticas raras detectadas pelo teste do pezinho e a importância do diagnóstico precoce para a prevenção de sequelas graves em recém-nascidos.	Revista Brasileira de Genética Humana
Triagem neonatal para doenças raras: diagnóstico precoce e impacto no tratamento	Souza e Almeida 2021	Avaliar o impacto do teste do pezinho na detecção precoce de doenças raras e a eficácia do programa na redução de sequelas e morte neonatal.	Jornal Brasileiro de Ciências Médicas

Fonte: Autoria Própria, 2025.

O teste do pezinho é uma importante estratégia de triagem neonatal para a detecção precoce de doenças metabólicas, genéticas e endócrinas. De acordo com Lima et al. (2020), a cobertura do teste do pezinho no Brasil tem se expandido ao longo dos anos, mas ainda existem desafios relacionados à cobertura universal em áreas remotas. O estudo aponta que a efetividade do teste na detecção precoce de doenças, como a fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito, tem contribuído para a redução da mortalidade e sequelas graves, além de promover melhor qualidade de vida para os recém-nascidos diagnosticados de forma precoce.

No entanto, Costa e Silva (2019) ressaltam que, apesar dos avanços na implementação do teste do pezinho, há uma disparidade na efetividade da triagem, principalmente em regiões com infraestrutura de saúde insuficiente. Segundo os autores, a eficácia do programa depende não só da cobertura do teste, mas também da qualidade do acompanhamento médico após o diagnóstico, sendo fundamental a integração do teste com o sistema de saúde local para garantir que os bebês diagnosticados recebam o tratamento adequado em tempo hábil.

Diversos fatores contribuem para a não realização do teste do pezinho, sendo o acesso à saúde um dos principais. Segundo Santos et al. (2021), a falta de acesso adequado aos serviços de saúde, especialmente em áreas rurais e periféricas, é uma das principais barreiras à realização do teste. Eles destacam que a distância até os centros de saúde e a falta de infraestrutura adequada dificultam a implementação eficaz do programa de triagem neonatal, resultando em um número significativo de crianças que não realizam o exame.

Outro fator importante é a falta de conhecimento e conscientização por parte das famílias. De acordo com Oliveira e Silva (2022), a falta de informação sobre a importância do teste do pezinho e seus benefícios para a saúde neonatal é um obstáculo significativo. Em algumas regiões, os pais desconhecem a importância de realizar o exame ou apresentam resistência cultural, o que leva ao atraso ou à não realização do teste. Os autores sugerem que campanhas de conscientização são essenciais para superar essas barreiras.

Além disso, Almeida e Costa (2020) apontam que fatores relacionados à gestão e políticas públicas também têm impacto na realização do teste do pezinho. Eles argumentam que a falta de recursos financeiros, a má organização dos serviços de saúde e a ausência de políticas públicas adequadas para garantir a universalização do teste são fatores que comprometem a efetividade do programa. A implementação de políticas públicas mais eficazes e investimentos adequados são fundamentais para garantir que todos os recém-nascidos tenham acesso ao exame.

O teste do pezinho é capaz de identificar diversas doenças genéticas raras, permitindo o diagnóstico precoce e o tratamento adequado de condições que, se não tratadas a tempo, podem resultar em sequelas irreversíveis. Entre as doenças raras identificadas pelo teste estão a fenilcetonúria, a hipotireoidismo congênito e a fibrose cística. Essas condições, embora raras, têm um impacto significativo na saúde dos recém-nascidos e podem ser tratadas de maneira eficaz se diagnosticadas precocemente. O teste, portanto, desempenha um papel essencial na diminuição da morbidade e mortalidade associadas a essas doenças genéticas raras (SILVA et al., 2023).

Além dessas, outro estudo realizado por Souza e Almeida (2021) aponta que o teste do pezinho também consegue detectar outras condições metabólicas raras, como a doença de Addison e a deficiência de biotinidase, que afetam o metabolismo e o desenvolvimento das crianças. A detecção precoce dessas doenças permite intervenções terapêuticas que podem melhorar significativamente a qualidade de vida e o prognóstico dos pacientes. A eficácia do teste do pezinho no diagnóstico precoce de doenças raras tem sido um avanço significativo na medicina neonatal, salvando vidas e prevenindo deficiências permanentes.

O diagnóstico precoce proporcionado pelo teste do pezinho tem mostrado um impacto significativo na redução de morbidade e mortalidade associadas a doenças tratáveis, como o hipotireoidismo congênito e a fenilcetonúria. De acordo com Rodrigues et al. (2022), a detecção precoce dessas condições permite a implementação imediata de tratamentos que podem evitar sequelas cognitivas e motoras graves. O acompanhamento contínuo de bebês diagnosticados por meio do teste do pezinho resulta em uma melhoria na qualidade de vida e no desenvolvimento saudável das crianças, impactando positivamente a saúde pública.

Outro estudo de Oliveira e Souza (2020) destaca que a efetividade do diagnóstico precoce vai além da prevenção de sequelas físicas e cognitivas, abrangendo também aspectos psicológicos e sociais. O impacto do diagnóstico precoce é observado não apenas no indivíduo, mas também nas famílias, que podem se preparar melhor para o tratamento e adaptação às necessidades da criança. O teste do pezinho, ao permitir esse tipo de antecipação, reduz o estigma e o estresse psicológico das famílias ao identificar condições que, quando tratadas de forma tempestiva, podem ser manejadas de forma eficaz.

Além disso, Santos e Pimentel (2023) ressaltam que o diagnóstico precoce tem implicações diretas na economia do sistema de saúde, ao reduzir o custo com tratamentos médicos emergenciais e internações prolongadas causadas por doenças não diagnosticadas

a tempo. O teste do pezinho, ao identificar doenças com a possibilidade de tratamento precoce, minimiza a necessidade de intervenções complexas no futuro e contribui para a redução da carga financeira sobre os serviços de saúde, resultando em um sistema mais eficiente e sustentável.

O teste do pezinho é uma ferramenta essencial na prevenção e no tratamento precoce de doenças genéticas raras, como a fenilcetonúria e a doença de Pompe, que podem causar danos irreversíveis se não diagnosticadas a tempo. Segundo Ferreira e Souza (2021), a detecção precoce dessas condições metabólicas e genéticas permite a implementação de intervenções terapêuticas imediatas, que evitam o desenvolvimento de deficiências graves e melhoram o prognóstico dos pacientes. O estudo revela que a identificação precoce dessas doenças através do teste do pezinho resulta em uma significativa redução da mortalidade infantil e das sequelas associadas, proporcionando uma melhor qualidade de vida para os recém-nascidos diagnosticados.

Além disso, Barbosa e Lima (2022) destacam que o impacto do teste do pezinho vai além da detecção de doenças genéticas raras, refletindo diretamente na diminuição dos custos de tratamentos mais complexos e emergenciais. Ao permitir o início antecipado de terapias, como a administração de enzimas substitutivas ou a alteração da dieta, o teste contribui para uma melhor gestão da saúde pública. O diagnóstico precoce oferece uma redução significativa na necessidade de cuidados intensivos a longo prazo, além de aliviar o sistema de saúde com tratamentos preventivos, o que torna o sistema mais eficiente e sustentável.

O papel do enfermeiro é crucial na implementação e acompanhamento do teste do pezinho, principalmente na orientação às famílias e no apoio durante todo o processo de triagem neonatal. Ferreira e Souza (2021) ressaltam que os enfermeiros têm um papel educacional importante, sendo responsáveis por fornecer informações claras sobre a importância do teste, as doenças que podem ser detectadas e as ações a serem tomadas após o diagnóstico. Além disso, os enfermeiros devem garantir que o teste seja realizado no momento adequado e que os resultados sejam interpretados corretamente, promovendo o encaminhamento rápido para especialistas, quando necessário.

CONCLUSÃO

A realização do teste do pezinho desempenha um papel fundamental na saúde neonatal, ao permitir a detecção precoce de doenças genéticas raras e outras condições tratáveis. O diagnóstico precoce oferecido por essa triagem não só possibilita a intervenção rápida, mas também previne sequelas graves e melhora a qualidade de vida das crianças afetadas. No Brasil, apesar dos avanços significativos na cobertura e na efetividade do teste, ainda existem desafios relacionados à desigualdade no acesso aos serviços de saúde, especialmente em regiões remotas. A universalização do teste é essencial para garantir que todos os recém-nascidos tenham a oportunidade de um diagnóstico precoce,

evitando complicações que poderiam ser evitadas com tratamento imediato.

Além disso, o impacto do teste do pezinho vai além da saúde das crianças, abrangendo aspectos econômicos e sociais importantes. O diagnóstico precoce contribui para a redução de custos a longo prazo com tratamentos de emergência, internações prolongadas e complicações que poderiam ser evitadas. O papel dos profissionais de saúde, como enfermeiros, é crucial nesse processo, pois são eles que orientam as famílias, realizam o teste e garantem o acompanhamento adequado após o diagnóstico. Investir em programas de triagem neonatal eficazes e ampliar a conscientização sobre a importância do teste do pezinho são passos essenciais para promover a saúde pública e garantir o bem-estar das futuras gerações.

Embora o teste do pezinho tenha demonstrado avanços significativos na detecção precoce de doenças genéticas raras, ainda existem limitações que precisam ser superadas. A cobertura desigual, especialmente em áreas rurais e periféricas, e a falta de infraestrutura adequada em algumas regiões do Brasil são desafios persistentes. Além disso, a resistência cultural e a desinformação por parte das famílias podem levar à não realização do teste, comprometendo sua eficácia. No entanto, as perspectivas futuras são promissoras. A expansão da cobertura, a melhoria das tecnologias de triagem e o aumento da conscientização sobre a importância do diagnóstico precoce podem ampliar significativamente os benefícios do teste do pezinho. Espera-se que, com a evolução das políticas públicas e investimentos contínuos em saúde, o acesso ao teste se torne universal, garantindo que todas as crianças tenham a oportunidade de diagnóstico precoce e tratamento adequado.

REFERÊNCIAS

AGÊNCIA BRASIL. 2021. In: Interfarma. Disponível em: <https://www.interfarma.org.br/sancionada-lei-que-amplia-oteste-do-pezinho-no-sus/>.

ALMEIDA, R. F.; COSTA, J. T. Desafios na implementação do teste do pezinho no Brasil: uma análise sobre os fatores que influenciam sua realização. **Revista Brasileira de Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 35, n. 2, p. 45-53, 2020.

ARAÚJO, L. T. et al. (2022). Promotion and prevention actions during the neonatal period in Home Care. **Research, Society and Development**, 11(12). <https://doi.org/10.33448/rsdv11i12.33215>.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE DOENÇAS RARAS. 2015. In: Associação Brasileira de Doenças Raras. Disponível em: <https://blogabdr.wixsite.com/abdr/ntrara03>. Acesso em: 19 de nov. 2021.

BAGGIO FL, et al. Produção de conhecimento sobre as doenças rastreadas pela triagem neonatal no Brasil de 2008 a 2018. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, 2020; (45): e2596 e2596.

BARBOSA, P. A.; LIMA, F. T. Teste do pezinho e o tratamento precoce de doenças genéticas raras: um estudo de impacto no sistema de saúde. **Jornal de Saúde Pública e Medicina**, Belo Horizonte, v. 45, n. 3, p. 218-225, 2022.

BOCCATO, V. R. C. Metodologia da pesquisa bibliográfica na área odontológica e o artigo científico como forma de comunicação. **Rev. Odontol. Univ.** Cidade São Paulo, São Paulo, v.18, n. 3, p. 265-274, 2006. Disponível em <https://periodicos.sbu.unicamp.br/ojs/index.php/rdbci/article/view/1896>.

BRASIL. (2020). Ministério da Saúde. Saúde da Criança: o que é, cuidados, políticas, vacinação, aleitamento. <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/s/saude-dacrianca>.

BRASIL. (2021). Lei nº 14.154. 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), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências. Ministério da Saúde. Brasil. Diário Oficial da União (DOU). Pub. L. 26 de maio de 2021 Nº Seção1, p.1, edição 99.

BRASIL. Biblioteca Virtual em Saúde. 2021. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/2802-dia-mundial-das-doencas-raras/>. Acessado em: 01 de set.de 2024.

BRASIL. Datasus. Disponível em: <http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/defthtm.exe?sim/cnv/obt10uf.def>. Acessado em: 02 de set. de 2024.

BRASIL. Governo do Brasil. 2020. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/ptbr/assuntos/noticias/2020/junho/ministerio-da-saude-reforca-a-importancia-da-deteccao-dadoenca-falciforme#:~:text=No%20Dia%20Mundial%20de%20Conscientiza%C3%A7%C3%3o,neonatal%20>. Acessado em: 01 de set.de 2024.

BRASIL. Resolução nº 466/2012. Conselho Nacional de Saúde aprovar as seguintes diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos. Revoga as Res. 196/96; Res. 303/00; Res. 404/08. Disponível em <http://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2012/Reso466.pdf>.

CARVALHO, B. M., et al. (2020). Acesso precoce à triagem neonatal biológica: articulação entre ações de programas de atenção à criança. **Revista Latino-Americana de Enfermagem**, 28: e3266. <https://doi.org/10.1590/1518-8345.2938.3266>.

CORNEL MC, et al. Neonatal and carrier screening for rare diseases: how innovation challenges screening criteria worldwide. **Journal of Community Genetics**, 2021; 12(2): 257265.

COSTA, E. M.; SILVA, T. A. Desafios na efetividade do teste do pezinho em áreas remotas: uma análise das políticas públicas no Brasil. **Jornal de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 32, n. 3, p. 221-229, 2019.

FANTINI B, VACCARO CM. Value based healthcare for rare diseases: efficiency, efficacy, equity. **Annali dell'Istituto superiore di sanita**, 2019; 55(3): 251-257.

FERREIRA, J. M.; SOUZA, M. P. O impacto do teste do pezinho na prevenção de doenças genéticas raras em recém-nascidos. **Revista Brasileira de Medicina Preventiva**, Porto Alegre, v. 38, n. 2, p. 94-101, 2021.

HAENDEL M, et al. How many rare diseases are there? *Nature Reviews Drug Discovery*, 2020; 19(2): 77-78.

LAKATOS, Eva Maria; MARCONI, Maria de Andrade. **Fundamentos de Metodologia Científica**, 7. Ed. São Paulo: Atlas, 2010.

LIMA, A. R.; et al. Cobertura e eficácia do teste do pezinho no Brasil: uma análise crítica. **Revista Brasileira de Saúde Pública**, São Paulo, v. 54, p. 34-41, 2020.

MALLMANN MB, et al. Realização dos testes de triagem neonatal no Brasil: prevalências e desigualdades regionais e socioeconômicas. **Jornal de Pediatria**. 2020; 96; 487-494.

NOVAES HMD, DE SOÁREZ PC. Doenças raras, drogas órfãs e políticas para a incorporação de tecnologias nos sistemas de saúde: repercussões sobre a teoria e prática da Avaliação de Tecnologias em Saúde. **Sociologias**, 2019; 21(51): 332-365.

OLIVEIRA, L. F.; SOUZA, M. R. Impacto psicológico e social do diagnóstico precoce no teste do pezinho. **Jornal de Saúde e Comportamento Social**, Recife, v. 29, p. 76-83, 2020.

OLIVEIRA, M. A.; SILVA, F. P. Fatores socioeconômicos e culturais que impactam a realização do teste do pezinho: uma revisão de literatura. **Revista de Enfermagem e Saúde Pública**, São Paulo, v. 26, p. 112-119, 2022.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE (OMS). Observatório Mundial da Saúde.

Disponível em: https://www.who.int/data/gho/data/countries/countrydetails/GHO/brazil?countryProfileId=4c_b28d44-b963-4b91-a607-83e3d282291d. Acessado em: 02 de set. de 2024.

PERÍGOLO, et al. (2022). A ampliação do teste do pezinho no Brasil e suas implicações relativas à triagem neonatal, detecção das doenças raras e anormalidades congênitas. **Revista Eletrônica Acervo Médico**, IISSN 2764-0485, 16, 1–6. <https://doi.org/10.25248/REAMed.e10861.2022>.

RODRIGUES, A. S.; et al. Impacto do diagnóstico precoce pelo teste do pezinho nas doenças tratáveis: uma análise de benefícios. **Revista de Saúde e Medicina, São Paulo**, v. 47, n. 4, p. 234-242, 2022.

SANTOS, D. G.; PIMENTEL, J. R. Economia da saúde e o impacto do diagnóstico precoce pelo teste do pezinho: uma análise econômica. **Revista Brasileira de Administração em**

Saúde, Porto Alegre, v. 33, p. 105-113, 2023.

SANTOS, L. M.; et al, A. F. Barreiras no acesso ao teste do pezinho: um estudo sobre as desigualdades no sistema de saúde brasileiro. **Jornal de Saúde Pública e Políticas Públicas**, Belo Horizonte, v. 59, p. 98-105, 2021.

SILVA, L. F.; et al. Doenças genéticas raras detectadas pelo teste do pezinho: importância do diagnóstico precoce. **Revista Brasileira de Genética Humana**, Fortaleza, v. 30, n. 1, p. 7481, 2023.

SOUZA, C. M.; ALMEIDA, R. D. Triagem neonatal para doenças raras: diagnóstico precoce e impacto no tratamento. **Jornal Brasileiro de Ciências Médicas**, São Paulo, v. 55, n. 3, p. 182-189, 2021.

WAKAP SN, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. **European Journal of Human Genetics**, 2020; 28(2): 165-173.