

A Sua Excelência o Senhor
Deputado Federal Luciano Caldas Bivar
Primeiro-Secretário da Câmara dos Deputados

Referência: Requerimento de Informação 508/2023.
Assunto: Requer informações sobre concernentes à Lei nº 14.154/2021 e ao programa nacional de triagem neonatal – PNTN.

Senhor Primeiro-Secretário,

Cumprimentando-o cordialmente, em atenção ao Ofício nº 88/2023, da Primeira Secretaria da Câmara - 1ª Sec/RI/E/, referente ao **Requerimento de Informação nº 508/2023**, de autoria do Senhor Deputado Federal Diego Garcia (Republicanos/PR), que requisita informações sobre concernentes à Lei nº 14.154/2021 e ao programa nacional de triagem neonatal – PNTN, sirvo-me do presente para encaminhar a Vossa Excelência as informações prestadas pelas Secretarias finalísticas referentes a cada item.

1. **Qual a quantidade de pessoas (prevalência) com doenças raras, em cada unidade federativa, no Brasil?**

Tabela 01. Número de nascidos vivos, nascidos vivos com anomalias congênicas raras* e prevalência, por 10.000 nascidos vivos, segundo o ano de nascimento e a UF de residência					
Região/UF	2014			2015	
	NV	NV com AC	Prev	NV	NV com AC
BRASIL	2.979.259	26.002	87,3	3.017.668	28.890
NORTE	321.682	1.747	54,3	320.924	2.013
Rondonia	27.560	226	82,0	27.918	244
Acre	17.139	27	15,8	16.980	262
Amazonas	81.145	526	64,8	80.097	464
Roraima	11.120	66	59,4	11.412	70
Para	143.503	637	44,4	143.657	611
Amapa	16.271	78	47,9	15.750	88
Tocantins	24.944	187	75,0	25.110	274
NORDESTE	833.090	5.952	71,4	846.374	8.208
Maranhao	117.071	419	35,8	117.564	675
Piaui	47.941	275	57,4	49.253	415
Ceara	128.681	1.050	81,6	132.516	1.269
R G do Norte	48.111	331	68,8	49.099	597
Paraiba	57.535	555	96,5	59.089	646
Pernambuco	143.489	1.408	98,1	145.024	2.179
Alagoas	51.859	282	54,4	52.257	337
Sergipe	34.369	354	103,0	34.917	514
Bahia	204.034	1.278	62,6	206.655	1.576
SUDESTE	1.182.949	12.602	106,5	1.196.232	12.886
Minas Gerais	267.130	2.029	76,0	268.305	1.919
Espirito Santo	56.548	341	60,3	56.941	410
Rio de Janeiro	233.584	1.741	74,5	236.960	1.964
Sao Paulo	625.687	8.491	135,7	634.026	8.593
SUL	396.462	3.951	99,7	406.529	3.936
Parana	159.915	1.374	85,9	160.947	1.319
Santa Catarina	93.232	1.055	113,2	97.223	1.057
R G do Sul	143.315	1.522	106,2	148.359	1.560
CENTRO-OESTE	245.076	1.750	71,4	247.609	1.847
M Grosso do Sul	44.058	334	75,8	44.142	350
Mato Grosso	56.499	360	63,7	56.673	397
Goias	99.798	732	73,3	100.672	737
Distrito Federal	44.721	324	72,4	46.122	363
Total	2.979.259	26.002	87,3	3.017.668	28.890

Fonte: Sinasc. Legenda: NV: Nascidos vivos; NV com AC: Nascidos vivos com anomalias congênicas raras; Prev: Prevalência.
*As anomalias congênicas passíveis de notificação no Sinasc que foram consideradas raras foram aquelas referentes ao capítulo XVII da CID 10, com exceção do código Q69.9 – poli

Tabela 01. Continuação.								
2017			2018			2019		
NV	NV com AC	Prev	NV	NV com AC	Prev	NV	NV com AC	Prev
2.923.535	30.485	104,3	2.944.932	31.472	106,9	2.849.146	30.342	106,5

312.682	2.083	66,6	319.228	2.442	76,5	313.696	2.705	86,2
27.503	274	99,6	28.091	309	110,0	27.028	255	94,3
16.358	150	91,7	16.543	185	111,8	16.280	185	113,6
78.066	431	55,2	78.087	422	54,0	77.622	508	65,4
11.737	77	65,6	13.344	94	70,4	14.620	123	84,1
138.684	758	54,7	141.819	906	63,9	138.341	937	67,7
15.399	114	74,0	15.864	250	157,6	15.356	349	227,3
24.935	279	111,9	25.480	276	108,3	24.449	348	142,3
817.311	7.520	92,0	836.850	7.553	90,3	805.275	7.604	94,4
112.985	694	61,4	117.156	537	45,8	113.317	596	52,6
48.551	428	88,2	49.490	516	104,3	47.933	421	87,8
127.797	1.384	108,3	131.491	1.433	109,0	129.185	1.525	118,0
46.222	465	100,6	48.107	493	102,5	44.031	417	94,7
57.493	650	113,1	60.205	658	109,3	57.701	633	109,7
135.932	1.676	123,3	138.317	1.472	106,4	133.359	1.516	113,7
50.368	412	81,8	52.496	422	80,4	49.803	487	97,8
33.867	454	134,1	34.256	486	141,9	32.697	444	135,8
204.096	1.357	66,5	205.332	1.536	74,8	197.249	1.565	79,3
1.151.832	14.978	130,0	1.147.006	15.339	133,7	1.102.997	13.988	126,8
260.959	2.311	88,6	263.640	2.355	89,3	256.892	2.380	92,6
55.846	523	93,7	56.721	625	110,2	54.925	633	115,2
223.224	1.742	78,0	220.499	1.869	84,8	207.989	1.712	82,3
611.803	10.402	170,0	606.146	10.490	173,1	583.191	9.263	158,8
397.604	3.984	100,2	395.857	4.018	101,5	386.097	3.980	103,1
157.701	1.397	88,6	156.201	1.401	89,7	153.469	1.444	94,1
98.335	1.017	103,4	99.609	1.035	103,9	98.032	1.059	108,0
141.568	1.570	110,9	140.047	1.582	113,0	134.596	1.477	109,7
244.106	1.920	78,7	245.991	2.120	86,2	241.081	2.065	85,7
44.747	397	88,7	44.275	378	85,4	43.695	430	98,4
57.271	450	78,6	58.649	478	81,5	58.852	378	64,2
97.520	778	79,8	98.872	909	91,9	96.112	878	91,4
44.568	295	66,2	44.195	355	80,3	42.422	379	89,3
2.923.535	30.485	104,3	2.944.932	31.472	106,9	2.849.146	30.342	106,5

Tabela 01. Continuação.									
Região/UF	2020			2021			2022		
	NV	NV com AC	Prev	NV	NV com AC	Prev	NV	NV com AC	Prev
BRASIL	2.730.145	28.654	105,0	2.672.046	27.350	102,4	2.471.519	26.386	106,8
NORTE	301.635	2.318	76,8	308.246	2.284	74,1	277.005	2.423	87,5
Rondonia	25.798	229	88,8	25.427	204	80,2	24.385	190	77,9
Acre	15.142	112	74,0	15.379	130	84,5	13.481	63	46,7
Amazonas	75.635	425	56,2	78.073	423	54,2	66.597	384	57,7
Roraima	13.760	118	85,8	13.846	133	96,1	12.166	151	124,1
Para	132.938	920	69,2	136.873	938	68,5	125.341	1.092	87,1
Amapa	14.633	256	174,9	14.936	265	177,4	12.596	336	266,8
Tocantins	23.729	258	108,7	23.712	191	80,5	22.439	207	92,3
NORDESTE	770.688	7.121	92,4	764.503	7.262	95,0	686.145	6.913	100,8
Maranhao	106.079	593	55,9	108.505	696	64,1	94.705	651	68,7
Piaui	45.229	367	81,1	45.609	352	77,2	41.077	318	77,4
Ceara	121.904	1.375	112,8	120.191	1.377	114,6	110.040	1.199	109,0
R G do Norte	43.531	425	97,6	43.367	421	97,1	36.843	392	106,4
Paraiba	56.379	454	80,5	56.050	501	89,4	48.054	593	123,4
Pernambuco	128.481	1.520	118,3	126.130	1.501	119,0	113.309	1.360	120,0
Alagoas	48.341	411	85,0	48.753	503	103,2	44.592	442	99,1
Sergipe	31.784	470	147,9	31.204	505	161,8	28.279	496	175,4
Bahia	188.960	1.506	79,7	184.694	1.406	76,1	169.246	1.462	86,4
SUDESTE	1.052.399	13.446	127,8	1.008.407	12.213	121,1	945.580	11.650	123,2
Minas Gerais	247.198	2.116	85,6	241.632	2.017	83,5	215.121	1.762	81,9
Espirito Santo	53.767	642	119,4	52.434	555	105,8	48.146	504	104,7
Rio de Janeiro	199.124	1.694	85,1	189.466	1.566	82,7	173.479	1.387	80,0
Sao Paulo	552.310	8.994	162,8	524.875	8.075	153,8	508.834	7.997	157,2
SUL	374.949	3.752	100,1	362.324	3.516	97,0	346.856	3.511	101,2
Parana	146.291	1.231	84,1	141.589	1.007	71,1	137.970	1.024	74,2
Santa Catarina	97.916	1.051	107,3	96.315	1.016	105,5	96.316	988	102,6
R G do Sul	130.742	1.470	112,4	124.420	1.493	120,0	112.570	1.499	133,2
CENTRO-OESTE	230.474	2.017	87,5	228.566	2.075	90,8	215.933	1.889	87,5
M Grosso do Sul	41.308	345	83,5	42.063	337	80,1	39.038	343	87,9
Mato Grosso	57.037	361	63,3	57.639	401	69,6	55.176	366	66,3
Goiias	92.768	930	100,3	90.885	920	101,2	88.211	833	94,4
Distrito Federal	39.361	381	96,8	37.979	417	109,8	33.508	347	103,6
Total	2.730.145	28.654	105,0	2.672.046	27.350	102,4	2.471.519	26.386	106,8

2. Em relação ao número de pessoas com doenças raras, qual a quantidade de pessoas acometidas por cada doença rara, conforme a codificação da CID-10, total, e por unidade da federação?

Tabela 02. Número de nascidos vivos com anomalias congênicas raras e prevalência, por 10.000 nascidos vivos, segundo código CID-10 - Brasil 2014-2022.		
Código e tipo de anomalia congênita	N	Prev

D180 Hemangioma e linfangioma de qualquer localização	902	0,4
Q00 Anencefalia e malformacoes similares	0	0,0
Q00.0 Anencefalia	3396	1,3
Q00.1 Craniorraquisquise	26	0,0
Q00.2 Iniencefalia	21	0,0
Q01 Encefalocele	1	0,0
Q01.0 Encefalocele frontal	91	0,0
Q01.1 Encefalocele nasofrontal	16	0,0
Q01.2 Encefalocele occipital	408	0,2
Q01.8 Encefalocele de outr localiz	140	0,1
Q01.9 Encefalocele NE	1076	0,4
Q02 Microcefalia	6490	2,6
Q03 Hidrocefalia congen	0	0,0
Q03.0 Malformacoes do aqueduto de Sylvius	44	0,0
Q03.1 Atresia fendas Luschka e foramen Magendie	511	0,2
Q03.8 Outr hidrocefalia congen	696	0,3
Q03.9 Hidrocefalia congen NE	4959	1,9
Q04 Outr malformacoes congen do cerebro	31	0,0
Q04.0 Malformacoes congen do corpo caloso	458	0,2
Q04.1 Arrinencefalia	15	0,0
Q04.2 Holoprosencefalia	859	0,3
Q04.3 Outr deform p/reducao do encefalo	427	0,2
Q04.4 Displasia do septo e das vias opticas	25	0,0
Q04.5 Megalencefalia	52	0,0
Q04.6 Cistos cerebrais congen	314	0,1
Q04.8 Outr malformacoes congen espec do encefalo	380	0,1
Q04.9 Malformacao congen NE do encefalo	618	0,2
Q05 Espinha bifida	1	0,0
Q05.0 Espinha bifida cervical c/hidrocefalia	274	0,1
Q05.1 Espinha bifida toracica c/hidrocefalia	47	0,0
Q05.2 Espinha bifida lombar c/hidrocefalia	174	0,1
Q05.3 Espinha bifida sacra c/hidrocefalia	115	0,0
Q05.4 Espinha bifida NE c/hidrocefalia	418	0,2
Q05.5 Espinha bifida cervical s/hidrocefalia	95	0,0
Q05.6 Espinha bifida toracica s/hidrocefalia	58	0,0
Q05.7 Espinha bifida lombar s/hidrocefalia	294	0,1
Q05.8 Espinha bifida sacra s/hidrocefalia	218	0,1
Q05.9 Espinha bifida NE	4985	2,0
Q06 Outr malformacoes congen da medula espinhal	4	0,0
Q06.0 Amielia	14	0,0
Q06.1 Hipoplasia e displasia da medula espinal	31	0,0
Q06.2 Diastematomielia	8	0,0
Q06.3 Outr malformacoes congen da cauda equina	23	0,0
Q06.4 Hidromielia	35	0,0
Q06.8 Outr malform congen espec medula espinal	163	0,1
Q06.9 Malformacao congen NE da medula espinal	286	0,1
Q07 Outr malformacoes congen do sist nervoso	0	0,0
Q07.0 Sindr de Arnold-Chiari	417	0,2
Q07.8 Outr malformacoes congen espec sist nervoso	141	0,1
Q07.9 Malformacao congen NE do sist nervoso	431	0,2
Q10 Malform congen palpebras ap lacrimal orbita	0	0,0
Q10.0 Ptose congen	24	0,0
Q10.1 Ectropio congen	13	0,0
Q10.2 Entropio congen	5	0,0
Q10.3 Outr malformacoes congen das palpebras	817	0,3
Q10.4 Ausencia ou agenesia do aparelho lacrimal	22	0,0
Q10.5 Estenose ou estreit congen canal lacrimal	9	0,0
Q10.6 Outr malformacoes congen aparelho lacrimal	26	0,0
Q10.7 Malformacao congen da orbita	43	0,0
Q11 Anoftalmia microftalmia e macroftalmia	0	0,0
Q11.0 Olho cistico	9	0,0
Q11.1 Outr form de anoftalmia	216	0,1
Q11.2 Microftalmia	425	0,2
Q11.3 Macroftalmia	23	0,0
Q12 Malformacoes congen do cristalino	0	0,0
Q12.0 Catarata congen	147	0,1
Q12.1 Luxacao congen do cristalino	3	0,0
Q12.2 Coloboma do cristalino	1	0,0
Q12.3 Afaquia congen	4	0,0
Q12.4 Esferofaquia	0	0,0
Q12.8 Outr malformacoes congen do cristalino	8	0,0
Q12.9 Malformacao congen NE do cristalino	7	0,0
Q13 Malformacoes congen camara anterior do olho	0	0,0
Q13.0 Coloboma da iris	10	0,0
Q13.1 Ausencia de iris	7	0,0
Q13.2 Outr malformacoes congen da iris	13	0,0
Q13.3 Opacidade congen da cornea	74	0,0
Q13.4 Outr malformacoes congen da cornea	18	0,0

Q13.5 Esclerotica azul	5	0,0
Q13.8 Outr malform congen camara anterior olho	6	0,0
Q13.9 Malformacao congen NE camara anterior olho	15	0,0
Q14 Malformacoes congen camara posterior do olho	0	0,0
Q14.0 Malformacao congen do humor vitreo	3	0,0
Q14.1 Malformacao congen da retina	8	0,0
Q14.2 Malformacao congen do disco optico	6	0,0
Q14.3 Malformacao congen da corioide	19	0,0
Q14.8 Outr malform congen camara posterior olho	4	0,0
Q14.9 Malformacao congen NE camara posterior olho	12	0,0
Q15 Outr malformacoes congen do olho	0	0,0
Q15.0 Glaucoma congen	72	0,0
Q15.8 Outr malformacoes congen espec do olho	489	0,2
Q15.9 Malformacao congen NE do olho	390	0,2
Q16 Malform congen ouvido caus compr audicao	0	0,0
Q16.0 Ausencia congen do pavilhao auricular	973	0,4
Q16.1 Ausencia atresia estreit congen cond audit	354	0,1
Q16.2 Ausencia da trompa de Eustaquio	3	0,0
Q16.3 Malformacao congen dos ossiculos do ouvido	22	0,0
Q16.4 Outr malformacoes congen do ouvido medio	63	0,0
Q16.5 Malformacao congen do ouvido interno	112	0,0
Q16.9 Malform congen ouvido NE caus compr audicao	297	0,1
Q17 Outr malformacoes congen da orelha	1	0,0
Q17.0 Pavilhao supranumerario	2453	1,0
Q17.1 Macrotia	24	0,0
Q17.2 Microtia	417	0,2
Q17.3 Outr deform da orelha	905	0,4
Q17.4 Anomalia de posicao da orelha	3808	1,5
Q17.5 Orelhas proeminentes	172	0,1
Q17.8 Outr malformacoes congen espec da orelha	1436	0,6
Q17.9 Malformacao congen NE da orelha	2165	0,9
Q18 Outr malformacoes congen da face e pescoco	0	0,0
Q18.0 Seio fistula e cisto orig branquial	205	0,1
Q18.1 Seio fistula e cisto pre-auricular	1453	0,6
Q18.2 Outr malformacoes da fenda branquial	66	0,0
Q18.3 Pescoco alado	590	0,2
Q18.4 Macrostomia	30	0,0
Q18.5 Microstomia	44	0,0
Q18.6 Macroqueilia	4	0,0
Q18.7 Microqueilia	16	0,0
Q18.8 Outr malformacoes congen espec face pescoco	783	0,3
Q18.9 Malformacao congen NE da face e do pescoco	1462	0,6
Q20 Malform congen camaras e comunicacoes card	0	0,0
Q20.0 Tronco arterial comum	275	0,1
Q20.1 Ventriculo direito c/dupla via de saida	287	0,1
Q20.2 Ventriculo esquerdo c/dupla via de saida	54	0,0
Q20.3 Comunicacao ventriculo-atrinal discordante	362	0,1
Q20.4 Ventriculo c/dupla via de entrada	156	0,1
Q20.5 Comunicacao atrio-ventricular discordante	45	0,0
Q20.6 Isomerismo dos apendices atriais	455	0,2
Q20.8 Outr malform congen camaras e comunic card	937	0,4
Q20.9 Malformacao congen NE camaras e comunic card	549	0,2
Q21 Malformacoes congen dos septos cardiacos	1	0,0
Q21.0 Comunicacao interventricular	2238	0,9
Q21.1 Comunicacao interatrial	4998	2,0
Q21.2 Comunicacao atrioventricular	519	0,2
Q21.3 Tetralogia de Fallot	902	0,4
Q21.4 Comunicacao aortopulmonar	16	0,0
Q21.8 Outr malformacoes congen septos cardiacos	350	0,1
Q21.9 Malformacao congen NE de septo cardiaco	497	0,2
Q22 Malform congen valvas pulmonar tricuspide	0	0,0
Q22.0 Atresia da valva pulmonar	292	0,1
Q22.1 Estenose congen da valva pulmonar	295	0,1
Q22.2 Insuf congen da valva pulmonar	31	0,0
Q22.3 Outr malformacoes congen da valva pulmonar	67	0,0
Q22.4 Estenose congen da valva tricuspide	182	0,1
Q22.5 Anomalia de Ebstein	186	0,1
Q22.6 Sindr do coracao direito hipoplasico	115	0,0
Q22.8 Outr malformacoes congen da valva tricuspide	161	0,1
Q22.9 Malformacao congen NE da valva tricuspide	84	0,0
Q23 Malformacoes congen valvas aortica e mitral	0	0,0
Q23.0 Estenose congen da valva aortica	135	0,1
Q23.1 Insuf congen da valva aortica	50	0,0
Q23.2 Estenose mitral congen	59	0,0
Q23.3 Insuf mitral congen	46	0,0
Q23.4 Sindr do coracao esquerdo hipoplasico	919	0,4
Q23.8 Outr malform congen valvas aortica mitral	59	0,0
Q23.9 Malformacao congen NE valvas aortica mitral	55	0,0

Q24 Outr malformacoes congen do coracao	1	0,0
Q24.0 Dextrocardia	166	0,1
Q24.1 Levocardia	10	0,0
Q24.2 Cor triatriatum	3	0,0
Q24.3 Estenose do infundibulo pulmonar	19	0,0
Q24.4 Estenose subaortica congen	16	0,0
Q24.5 Malformacoes dos vasos coronarios	44	0,0
Q24.6 Bloqueio congen do coracao	113	0,0
Q24.8 Outr malformacoes congen espec do coracao	1220	0,5
Q24.9 Malformacao NE do coracao	5620	2,2
Q25 Malformacoes congen das grandes arterias	0	0,0
Q25.0 Permeabilidade do canal arterial	2175	0,9
Q25.1 Coartacao da aorta	659	0,3
Q25.2 Atresia da aorta	54	0,0
Q25.3 Estenose da aorta	52	0,0
Q25.4 Outr malformacoes congen da aorta	292	0,1
Q25.5 Atresia da arteria pulmonar	137	0,1
Q25.6 Estenose da arteria pulmonar	158	0,1
Q25.7 Outr malformacoes congen da arteria pulmonar	132	0,1
Q25.8 Outr malformacoes congen grandes arterias	203	0,1
Q25.9 Malformacao congen NE das grandes arterias	159	0,1
Q26 Malformacoes congen das grandes veias	0	0,0
Q26.0 Estenose congen da veia cava	7	0,0
Q26.1 Persistencia da veia cava super esquerda	50	0,0
Q26.2 Comunicacao venosa pulmonar anormal total	34	0,0
Q26.3 Comunicacao venosa pulmonar anormal parcial	8	0,0
Q26.4 Comunicacao venosa pulmonar anormal NE	17	0,0
Q26.5 Comunicacao venosa portal anormal	3	0,0
Q26.6 Fistula entre veia porta e arteria hepatica	9	0,0
Q26.8 Outr malformacoes congen das grandes veias	55	0,0
Q26.9 Malformacao congen NE de grande veia	33	0,0
Q27 Outr malformacoes congen sist vasc perif	0	0,0
Q27.0 Ausencia congen e hipoplasia arteria umbilic	2809	1,1
Q27.1 Estenose congen da arteria renal	15	0,0
Q27.2 Outr malformacoes congen da arteria renal	46	0,0
Q27.3 Malformacao arterio-venosa periferica	23	0,0
Q27.4 Ectasia venosa congen	24	0,0
Q27.8 Outr malform congen espec sist vasc perif	83	0,0
Q27.9 Malformacao congen NE do sist vasc perif	123	0,0
Q28 Outr malform congen aparelho circulatorio	0	0,0
Q28.0 Malform arteriovenosa de vasos pre-cerebrais	18	0,0
Q28.1 Outr malformacoes dos vasos pre-cerebrais	9	0,0
Q28.2 Malform arteriovenosa dos vasos cerebrais	47	0,0
Q28.3 Outr malformacoes dos vasos cerebrais	79	0,0
Q28.8 Outr malform congen espec aparelho circulat	75	0,0
Q28.9 Malform congen NE do aparelho circulatorio	141	0,1
Q30 Malformacao congen do nariz	0	0,0
Q30.0 Atresia das coanas	261	0,1
Q30.1 Agenesia ou hipoplasia do nariz	329	0,1
Q30.2 Fissura entalhe ou fenda nasal	198	0,1
Q30.3 Perfuracao congen do septo nasal	32	0,0
Q30.8 Outr malformacoes congen do nariz	628	0,2
Q30.9 Malformacao congen NE do nariz	419	0,2
Q31 Malformacoes congen da laringe	0	0,0
Q31.0 Pterigio da laringe	3	0,0
Q31.1 Estenose subglotica congen	12	0,0
Q31.2 Hipoplasia da laringe	11	0,0
Q31.3 Laringocele	27	0,0
Q31.5 Laringomalacia congenita	6	0,0
Q31.8 Outr malformacoes congen da laringe	55	0,0
Q31.9 Malformacao congen NE da laringe	38	0,0
Q32 Malformacoes congen traqueia e bronquios	0	0,0
Q32.0 Traqueomalacia congen	29	0,0
Q32.1 Outr malformacoes congen da traqueia	96	0,0
Q32.2 Broncomalacia congen	2	0,0
Q32.3 Estenose congen dos bronquios	2	0,0
Q32.4 Outr malformacoes congen dos bronquios	4	0,0
Q33 Malformacoes congen do pulmao	0	0,0
Q33.0 Pulmao cistico congen	196	0,1
Q33.1 Lobo pulmonar supranumerario	5	0,0
Q33.2 Sequestro pulmonar	45	0,0
Q33.3 Agenesia do pulmao	47	0,0
Q33.4 Bronquectasia congen	5	0,0
Q33.5 Tec ectopico intrapulmonar	4	0,0
Q33.6 Hipoplasia e displasia do pulmao	1350	0,5
Q33.8 Outr malformacoes congen do pulmao	241	0,1
Q33.9 Malformacao congen NE do pulmao	225	0,1
Q34 Outr malformacoes congen aparelho respirat	0	0,0

Q34.0 Anomalia da pleura	16	0,0
Q34.1 Cisto congen do mediastino	18	0,0
Q34.8 Outr malform congen espec aparelho respirat	54	0,0
Q34.9 Malformacao congen NE do aparelho respirat	86	0,0
Q35 Fenda palatina	1	0,0
Q35.1 Fenda do palato duro	305	0,1
Q35.3 Fenda do palato mole	277	0,1
Q35.5 Fenda do palato duro c/fenda do palato mole	245	0,1
Q35.7 Fenda da uvula	36	0,0
Q35.9 Fenda palatina NE	6288	2,5
Q36 Fenda labial	0	0,0
Q36.0 Fenda labial bilateral	673	0,3
Q36.1 Fenda labial mediana	301	0,1
Q36.9 Fenda labial unilateral	3856	1,5
Q37 Fenda labial c/fenda palatina	0	0,0
Q37.0 Fenda palato duro c/fenda labial bilateral	363	0,1
Q37.1 Fenda palato duro c/fenda labial unilateral	327	0,1
Q37.2 Fenda palato mole c/fenda labial bilateral	97	0,0
Q37.3 Fenda palato mole c/fenda labial unilateral	162	0,1
Q37.4 Fenda palatos duro mole c/fenda labial bilat	202	0,1
Q37.5 Fenda palatos duro mole c/fend labial unilat	244	0,1
Q37.8 Fenda do palato c/fenda labial bilateral NE	1030	0,4
Q37.9 Fenda do palato c/fenda labial unilateral NE	3096	1,2
Q38 Outr malform congen lingua boca e faringe	0	0,0
Q38.0 Malformacoes congen dos labios NCOP	2757	1,1
Q38.1 Anquiloglossia	3559	1,4
Q38.2 Macroglossia	448	0,2
Q38.3 Outr malformacoes congen da lingua	431	0,2
Q38.4 Malformacoes congen gland e dutos salivares	25	0,0
Q38.5 Malformacoes congen do palato NCOP	425	0,2
Q38.6 Outr malformacoes congen da boca	400	0,2
Q38.7 Bolsa faringea	5	0,0
Q38.8 Outr malformacoes congen da faringe	21	0,0
Q39 Malformacoes congen do esofago	1	0,0
Q39.0 Atresia de esofago s/fistula	1122	0,4
Q39.1 Atresia esofago c/fistula traqueoesofagica	329	0,1
Q39.2 Fistula traqueoesofagica congen s/atresia	35	0,0
Q39.3 Estenose congen e estreit congen esofago	34	0,0
Q39.4 Pterigio do esofago	0	0,0
Q39.5 Dilatacao congen do esofago	11	0,0
Q39.6 Diverticulo do esofago	0	0,0
Q39.8 Outr malformacoes congen do esofago	45	0,0
Q39.9 Malformacao congen NE do esofago	117	0,0
Q40 Outr malform congen trato digestivo super	0	0,0
Q40.0 Estenose hipertrofica congen do piloro	54	0,0
Q40.1 Hernia congen de hiato	109	0,0
Q40.2 Outr malformacoes congen espec do estomago	46	0,0
Q40.3 Malformacao congen NE do estomago	49	0,0
Q40.8 Outr malform congen espec trato digest super	20	0,0
Q40.9 Malformacao congen NE trato digestivo super	33	0,0
Q41 Ausencia atresia estenose congen intest delg	0	0,0
Q41.0 Ausencia atresia e estenose congen duodeno	459	0,2
Q41.1 Ausencia atresia e estenose congen do jejuno	71	0,0
Q41.2 Ausencia atresia e estenose congen do ileo	30	0,0
Q41.8 Ausen atres esten cong out part esp int delg	22	0,0
Q41.9 Ausen atres esten cong int delg s/espec loc	88	0,0
Q42 Ausencia atresia e estenose congen do colon	0	0,0
Q42.0 Ausencia atresia estenose congen reto c/fist	37	0,0
Q42.1 Ausencia atresia estenose congen reto s/fist	137	0,1
Q42.2 Ausencia atresia estenose congen anus c/fist	426	0,2
Q42.3 Ausencia atresia estenose congen anus s/fist	2033	0,8
Q42.8 Ausenc atres estenose congen outr part colon	36	0,0
Q42.9 Ausenc atresia estenose congen part NE colon	65	0,0
Q43 Outr malformacoes congen do intestino	0	0,0
Q43.0 Diverticulo de Meckel	21	0,0
Q43.1 Doenc de Hirschsprung	44	0,0
Q43.2 Outr transt funcionais congen do colon	20	0,0
Q43.3 Malformacoes congen da fixacao do intestino	71	0,0
Q43.4 Duplicacao do intestino	7	0,0
Q43.5 Anus ectopico	294	0,1
Q43.6 Fistula congen do reto e do anus	186	0,1
Q43.7 Persistencia de cloaca	39	0,0
Q43.8 Outr malformacoes congen espec do intestino	220	0,1
Q43.9 Malformacao congen NE do intestino	435	0,2
Q44 Malform congen vesic biliar via biliar figad	0	0,0
Q44.0 Agenesia aplasia hipoplasia vesicula biliar	8	0,0
Q44.1 Outr malformacoes congen da vesicula biliar	6	0,0
Q44.2 Atresia das vias biliares	37	0,0

Q44.3 Estenose estreitamento congen vias biliares	8	0,0
Q44.4 Cisto do coledoco	11	0,0
Q44.5 Outr malformacoes congen das vias biliares	9	0,0
Q44.6 Doenc cistica do figado	10	0,0
Q44.7 Outr malformacoes congen do figado	273	0,1
Q45 Outr malformacoes congen aparelho digestivo	0	0,0
Q45.0 Agenesia aplasia e hipoplasia do pancreas	5	0,0
Q45.1 Pancreas anular	28	0,0
Q45.2 Cisto pancreatico congen	3	0,0
Q45.3 Outr malform congen pancreas duto pancreatic	4	0,0
Q45.8 Outr malform congen espec aparelho digestivo	104	0,0
Q45.9 Malformacao congen NE do aparelho digestivo	189	0,1
Q50 Malform cong ovario tromp Falopio lig largos	0	0,0
Q50.0 Ausencia congen dos ovarios	4	0,0
Q50.1 Cisto ovariano de desenvolv	46	0,0
Q50.2 Torsao congen do ovario	4	0,0
Q50.3 Outr malformacoes congen do ovario	11	0,0
Q50.4 Cisto embrionario da trompa de Falopio	1	0,0
Q50.5 Cisto embrionario do ligamento largo	2	0,0
Q50.6 Outr malform congen tromp Falopio lig largos	2	0,0
Q51 Malformacoes congen utero e do colo do utero	0	0,0
Q51.0 Agenesia e aplasia do utero	2	0,0
Q51.1 Utero duplo c/duplicacao colo uterino vagina	0	0,0
Q51.2 Outr duplicacao do utero	1	0,0
Q51.3 Utero bicornio	1	0,0
Q51.4 Utero unicornio	0	0,0
Q51.5 Agenesia e aplasia do colo do utero	0	0,0
Q51.6 Cisto embrionario do colo do utero	2	0,0
Q51.7 Fistula congen utero-digest ou utero-urinar	3	0,0
Q51.8 Outr malformacoes congen utero colo do utero	1	0,0
Q51.9 Malformacao congen NE utero colo utero SOE	3	0,0
Q52 Outr malformacoes congen org genitais femin	0	0,0
Q52.0 Ausencia congen da vagina	18	0,0
Q52.1 Duplicacao da vagina	5	0,0
Q52.2 Fistula reto-vaginal congen	62	0,0
Q52.3 Imperfuracao do himen	53	0,0
Q52.4 Outr malformacoes congen da vagina	186	0,1
Q52.5 Fusao dos labios vulvares	47	0,0
Q52.6 Malformacao congen do clitoris	157	0,1
Q52.7 Outr malformacoes congen da vulva	49	0,0
Q52.8 Outr malform congen espec org genitais femin	103	0,0
Q52.9 Malform congen NE dos orgaos genitais femin	203	0,1
Q53 Testiculo nao-descido	0	0,0
Q53.0 Testiculo ectopico	384	0,2
Q53.1 Testiculo nao-descido unilateral	1582	0,6
Q53.2 Testiculo nao-descido bilateral	982	0,4
Q53.9 Testiculo nao-descido NE	1757	0,7
Q54 Hipospadias	0	0,0
Q54.0 Hipospadia balanica	418	0,2
Q54.1 Hipospadia peniana	885	0,3
Q54.2 Hipospadia penoscrotal	90	0,0
Q54.3 Hipospadia perineal	41	0,0
Q54.4 Corda venerea congen	13	0,0
Q54.8 Outr hipospadias	512	0,2
Q54.9 Hipospadia NE	6611	2,6
Q55 Outr malformacoes congen org genitais masc	0	0,0
Q55.0 Ausencia e aplasia do testiculo	377	0,1
Q55.1 Hipoplasia do testiculo e do escroto	55	0,0
Q55.2 Outr malformacoes congen testiculo e escroto	656	0,3
Q55.3 Atresia do canal deferente	24	0,0
Q55.4 Out malf cong can defer epid ves sem prostat	15	0,0
Q55.5 Ausencia e aplasia congen do penis	53	0,0
Q55.6 Outr malformacoes congen do penis	576	0,2
Q55.8 Outr malform congen espec org genitais masc	490	0,2
Q55.9 Malform congen NE dos orgaos genitais masc	418	0,2
Q56 Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo	0	0,0
Q56.0 Hermafroditismo NCOP	395	0,2
Q56.1 Pseudo-hermafroditismo masc NCOP	59	0,0
Q56.2 Pseudo-hermafroditismo femin NCOP	40	0,0
Q56.3 Pseudo-hermafroditismo NE	197	0,1
Q56.4 Sexo indeterminado NE	3153	1,2
Q60 Agenesia renal e outr defeitos reducao rim	0	0,0
Q60.0 Agenesia unilateral do rim	283	0,1
Q60.1 Agenesia bilateral do rim	404	0,2
Q60.2 Agenesia renal NE	380	0,1
Q60.3 Hipoplasia renal unilateral	37	0,0
Q60.4 Hipoplasia renal bilateral	81	0,0
Q60.5 Hipoplasia renal NE	78	0,0

Q60.6 Sindr de Potter	407	0,2
Q61 Doenc cisticas do rim	0	0,0
Q61.0 Cisto congen unico do rim	72	0,0
Q61.1 Rim policistico autossomico recessivo	85	0,0
Q61.2 Rim policistico autossomico dominante	17	0,0
Q61.3 Rim policistico NE	564	0,2
Q61.4 Displasia renal	302	0,1
Q61.5 Cisto medular do rim	5	0,0
Q61.8 Outr doenc cisticas do rim	60	0,0
Q61.9 Doenc cistica NE do rim	118	0,0
Q62 Anom cong obstr pelv renal malf cong ureter	0	0,0
Q62.0 Hidronefroze congen	1328	0,5
Q62.1 Atresia e estenose do ureter	44	0,0
Q62.2 Megaureter congen	117	0,0
Q62.3 Outr anom obstr da pelve renal e do ureter	161	0,1
Q62.4 Agenesia do ureter	14	0,0
Q62.5 Duplicacao do ureter	20	0,0
Q62.6 Ma-posicao do ureter	6	0,0
Q62.7 Refluxo vesico-uretero-renal congen	18	0,0
Q62.8 Outr malformacoes congen do ureter	94	0,0
Q63 Outr malformacoes congen do rim	0	0,0
Q63.0 Rim supranumerario	15	0,0
Q63.1 Rim lobulado fundido ou em ferradura	22	0,0
Q63.2 Rim ectopico	57	0,0
Q63.3 Rim hiperplasico e gigante	17	0,0
Q63.8 Outr malformacoes congen espec do rim	234	0,1
Q63.9 Malformacao congen NE do rim	430	0,2
Q64 Outr malformacoes congen aparelho urinario	0	0,0
Q64.0 Epispadias	271	0,1
Q64.1 Extrofia vesical	161	0,1
Q64.2 Valvulas uretrais posteriores congen	126	0,0
Q64.3 Outr form atresia estenose uretra colo bexig	38	0,0
Q64.4 Malformacao do uraco	16	0,0
Q64.5 Ausencia congen da bexiga e da uretra	56	0,0
Q64.6 Diverticulo congen da bexiga	10	0,0
Q64.7 Outr malformacoes congen da bexiga e uretra	261	0,1
Q64.8 Outr malform congen espec aparelho urinario	130	0,1
Q64.9 Malformacao congen NE do aparelho urinario	287	0,1
Q65 Malformacoes congen do quadril	1	0,0
Q65.0 Luxacao congen unilateral do quadril	530	0,2
Q65.1 Luxacao congen bilateral do quadril	195	0,1
Q65.2 Luxacao congen NE do quadril	315	0,1
Q65.3 Subluxacao congen unilateral do quadril	65	0,0
Q65.4 Subluxacao congen bilateral do quadril	28	0,0
Q65.5 Subluxacao congen NE do quadril	67	0,0
Q65.6 Quadril instavel	103	0,0
Q65.8 Outr deform congen do quadril	222	0,1
Q65.9 Deform congen NE do quadril	211	0,1
Q66 Deform congen do pe	2	0,0
Q66.0 Pe torto equinovaro	3680	1,4
Q66.1 Pe torto calcaneovaro	1812	0,7
Q66.2 Metatarso varo	57	0,0
Q66.3 Outr deform congen dos pes em varo	474	0,2
Q66.4 Pe torto calcaneovalgo	3032	1,2
Q66.5 Pe chato congen	1531	0,6
Q66.6 Outr deform congen dos pes em valgo	558	0,2
Q66.7 Pe cavo	113	0,0
Q66.8 Outr deform congen do pe	12703	5,0
Q66.9 Deform congen NE do pe	4839	1,9
Q67 Deform osteom cong cabeça face coluna torax	3	0,0
Q67.0 Assimetria facial	364	0,1
Q67.1 Deform facial p/compressao	39	0,0
Q67.2 Dolicocefalia	252	0,1
Q67.3 Plagiocefalia	62	0,0
Q67.4 Outr deform congen cranio face e mandibula	1035	0,4
Q67.5 Deform congen da coluna vertebral	453	0,2
Q67.6 Torax escavado	63	0,0
Q67.7 Torax carinado	43	0,0
Q67.8 Outr deform congen do torax	600	0,2
Q68 Outr deform osteomusculares congen	0	0,0
Q68.0 Deform congen musculo esternocleidomastoideu	126	0,0
Q68.1 Deform congen da mao	2796	1,1
Q68.2 Deform congen do joelho	975	0,4
Q68.3 Encurvamento congen do femur	62	0,0
Q68.4 Encurvamento congen da tibia e da peronio	41	0,0
Q68.5 Encurv congen ossos longos NE membro infer	108	0,0
Q68.8 Outr deform osteomusculares congen	524	0,2
Q69 Polidactilia	0	0,0

Q69.0 Dedos da mao supranumerarios	11006	4,3
Q69.1 Polegares supranumerarios	279	0,1
Q69.2 Artelhos supranumerarios	524	0,2
Q70 Sindactilia	0	0,0
Q70.0 Coalescencia dos dedos	521	0,2
Q70.1 Dedos palmados	318	0,1
Q70.2 Coalescencia dos artelhos	154	0,1
Q70.3 Artelhos palmados	104	0,0
Q70.4 Polissindactilia	451	0,2
Q70.9 Sindactilia NE	3109	1,2
Q71 Defeitos p/reducao do membro super	0	0,0
Q71.0 Ausencia congen completa de membros super	183	0,1
Q71.1 Ausencia congen braco antebraço c/mao pres	54	0,0
Q71.2 Ausencia congen do antebraço e da mao	368	0,1
Q71.3 Ausencia congen da mao e de dedos	1563	0,6
Q71.4 Defeito de reducao longitudinal do radio	101	0,0
Q71.5 Defeito de reducao longitudinal do cubito	31	0,0
Q71.6 Mao em garra de lagosta	265	0,1
Q71.8 Outr defeitos de reducao do membro super	676	0,3
Q71.9 Defeito p/reducao do membro super NE	510	0,2
Q72 Defeitos p/reducao do membro infer	0	0,0
Q72.0 Ausencia congen completa de membros infer	109	0,0
Q72.1 Ausencia congen coxa perna c/pe presente	26	0,0
Q72.2 Ausencia congen da perna e do pe	94	0,0
Q72.3 Ausencia congen do pe e de artelhos	320	0,1
Q72.4 Defeito p/reducao longitudinal da tibia	41	0,0
Q72.5 Defeito p/reducao longitudinal da tibia	20	0,0
Q72.6 Defeito p/reducao longitudinal do peronio	22	0,0
Q72.7 Pe bifido	39	0,0
Q72.8 Outr defeitos p/reducao de membros infer	569	0,2
Q72.9 Defeito NE p/reducao do membro infer	521	0,2
Q73 Defeitos p/reducao de membro NE	0	0,0
Q73.0 Ausencia congen de membros NE	150	0,1
Q73.1 Focomelia membros NE	117	0,0
Q73.8 Outr defeitos p/reducao de membros NE	303	0,1
Q74 Outr malformacoes congen dos membros	0	0,0
Q74.0 Out malform cong membr super incl cint escap	1062	0,4
Q74.1 Malformacao congen do joelho	770	0,3
Q74.2 Outr malform cong membros inf incl cint pelv	1077	0,4
Q74.3 Artrogripose congen mult	411	0,2
Q74.8 Outr malformacoes congen espec de membros	1171	0,5
Q74.9 Malformacoes congen NE de membros	2309	0,9
Q75 Outr malformacoes congen ossos cranio e face	0	0,0
Q75.0 Craniossinostose	277	0,1
Q75.1 Disostose craniofacial	38	0,0
Q75.2 Hipertelorismo	991	0,4
Q75.3 Macrocefalia	1713	0,7
Q75.4 Disostose mandibulo-facial	33	0,0
Q75.5 Disostose oculo-mandibular	22	0,0
Q75.8 Outr malform congen espec ossos cranio face	847	0,3
Q75.9 Malform congen NE dos ossos cranio e face	1310	0,5
Q76 Malform congen coluna vertebral ossos torax	0	0,0
Q76.0 Espinha bifida ocuta	205	0,1
Q76.1 Sindr de Klippel-Feil	12	0,0
Q76.2 Espondilolistese congen	3	0,0
Q76.3 Escoliose congen dev malform ossea congen	149	0,1
Q76.4 Out malf cong coluna vert n-assoc escoliose	536	0,2
Q76.5 Costela cervical	46	0,0
Q76.6 Outr malformacoes congen das costelas	51	0,0
Q76.7 Malformacao congen do esterno	26	0,0
Q76.8 Outr malformacoes congen dos ossos do torax	173	0,1
Q76.9 Malformacao congen NE dos ossos do torax	295	0,1
Q77 Osteocondr c/anom cresc ossos long col vert	0	0,0
Q77.0 Acondrogenesia	20	0,0
Q77.1 Nanismo tanatoforico	307	0,1
Q77.2 Sindr das costelas curtas	16	0,0
Q77.3 Condrodisplasia punctata	11	0,0
Q77.4 Acondroplasia	453	0,2
Q77.5 Displasia diastrofica	32	0,0
Q77.6 Displasia condroectodermica	7	0,0
Q77.7 Displasia espondiloepifisaria	11	0,0
Q77.8 Out osteocon c/anom cresc osso long col vert	51	0,0
Q77.9 Osteocond NE c/anom cresc osso long col vert	92	0,0
Q78 Outr osteocondrodisplasias	0	0,0
Q78.0 Osteogenese imperfeita	224	0,1
Q78.1 Displasia poliostotica fibrosa	11	0,0
Q78.2 Osteopetrose	1	0,0
Q78.3 Displasia diafisaria progressiva	5	0,0

Q78.4 Encondromatose	2	0,0
Q78.5 Displasia metafisaria	6	0,0
Q78.6 Exostoses congen mult	3	0,0
Q78.8 Outr osteocondrodisplasias espec	41	0,0
Q78.9 Osteocondrodisplasia NE	145	0,1
Q79 Malformacoes congen sist osteomuscular NCOP	0	0,0
Q79.0 Hernia diafragmatica congen	2321	0,9
Q79.1 Outr malformacoes congen do diafragma	54	0,0
Q79.2 Exonfalia	2057	0,8
Q79.3 Gastrosquise	5961	2,3
Q79.4 Sindr do abdome em ameixa seca	248	0,1
Q79.5 Outr malformacoes congen da parede abdominal	1000	0,4
Q79.6 Sindr de Ehlers-Danlos	15	0,0
Q79.8 Outr malformacoes congen sist osteomuscular	179	0,1
Q79.9 Malformacao congen NE do sist osteomuscular	492	0,2
Q80 Ictiose congen	0	0,0
Q80.0 Ictiose vulgar	6	0,0
Q80.1 Ictiose ligada ao cromossomo X	1	0,0
Q80.2 Ictiose lamelar	16	0,0
Q80.3 Eritrodermia ictiosiforme bulhosa congen	7	0,0
Q80.4 Feto arlequim	21	0,0
Q80.8 Outr ictioses congen	15	0,0
Q80.9 Ictiose congen NE	94	0,0
Q81 Epidermolise bolhosa	0	0,0
Q81.0 Epidermolise bolhosa simples	14	0,0
Q81.1 Epidermolise bolhosa letal	6	0,0
Q81.2 Epidermolise bolhosa distrofica	5	0,0
Q81.8 Outr epidermolises bolhosas	17	0,0
Q81.9 Epidermolise bolhosa NE	69	0,0
Q82 Outr malformacoes congen da pele	0	0,0
Q82.0 Linfedema hereditario	90	0,0
Q82.1 Xeroderma pigmentoso	4	0,0
Q82.2 Mastocitose	1	0,0
Q82.3 Incontinentia pigmenti	4	0,0
Q82.4 Displasia ectodermica	14	0,0
Q82.5 Nevo nao-neoplasico congen	452	0,2
Q82.8 Outr malformacoes congen espec da pele	632	0,2
Q82.9 Malformacao congen NE da pele	278	0,1
Q83 Malformacoes congen da mama	0	0,0
Q83.0 Ausencia congen da mama c/ausencia do mamilo	17	0,0
Q83.1 Mama supranumeraria	128	0,1
Q83.2 Ausencia de mamilo	19	0,0
Q83.3 Mamilo acessorio	518	0,2
Q83.8 Outr malformacoes congen da mama	165	0,1
Q83.9 Malformacao congen NE da mama	84	0,0
Q84 Outr malformacoes congen do tegumento	0	0,0
Q84.0 Alopecia congen	33	0,0
Q84.1 Alteracoes morfologicas congen cabelos NCOP	23	0,0
Q84.2 Outr malformacoes congen dos cabelos	63	0,0
Q84.3 Anoniquia	14	0,0
Q84.4 Leuconiquia congen	2	0,0
Q84.5 Hipertrofia e alargamento das unhas	13	0,0
Q84.6 Outr malformacoes congen das unhas	34	0,0
Q84.8 Outr malformacoes congen espec do tegumento	149	0,1
Q84.9 Malformacao congen NE do tegumento	51	0,0
Q85 Facomatoses NCOP	0	0,0
Q85.0 Neurofibromatose	17	0,0
Q85.1 Esclerose tuberosa	10	0,0
Q85.8 Outr facomatoses NCOP	9	0,0
Q85.9 Facomatose NE	9	0,0
Q86 Sindr c/malf cong dev causas exog conh NCOP	0	0,0
Q86.0 Sindr fetal alcoolico	22	0,0
Q86.1 Sindr fetal dev hidantoina	39	0,0
Q86.2 Dismorfismo dev Warfarin	9	0,0
Q86.8 Outr sindr c/malf cong dev causas exog conh	26	0,0
Q87 Outr sindr c/malform cong q acomet mult sist	3	0,0
Q87.0 Sindr c/malf cong afet predom aspecto face	1169	0,5
Q87.1 Sindr c/malform congen assoc predom nanismo	139	0,1
Q87.2 Sindr c/malform congen afetando predom membr	438	0,2
Q87.3 Sindr c/malform congen c/hipercresc precoce	23	0,0
Q87.4 Sindr de Marfan	10	0,0
Q87.5 Outr sindr c/malf cong c/outr alt esqueleto	168	0,1
Q87.8 Outr sindr c/malformacoes congen espec NCOP	426	0,2
Q89 Outr malformacoes congen NCOP	0	0,0
Q89.0 Malformacoes congen do baco	74	0,0
Q89.1 Malformacoes congen das supra-renais	33	0,0
Q89.2 Malformacoes congen de outr gland endocrinas	24	0,0
Q89.3 Situs inversus	74	0,0

Q89.4 Reuniao de gêmeos	384	0,2
Q89.7 Malformacoes congen mult NCOP	2946	1,2
Q89.8 Outr malformacoes congen espec	1658	0,7
Q89.9 Malformacoes congen NE	2588	1,0
Q90 Sindr de Down	0	0,0
Q90.0 Trissomia 21 nao-disjuncao meiotica	413	0,2
Q90.1 Trissomia 21 mosaicismo	163	0,1
Q90.2 Trissomia 21 translocacao	365	0,1
Q90.9 Sindr de Down NE	8780	3,5
Q91 Sindr de Edwards e sindr de Patau	0	0,0
Q91.0 Trissomia 18 nao-disjuncao meiotica	80	0,0
Q91.1 Trissomia 18 mosaicismo cromossomico	60	0,0
Q91.2 Trissomia 18 translocacao	113	0,0
Q91.3 Sindr de Edwards NE	957	0,4
Q91.4 Trissomia 13 nao-disjuncao meiotica	15	0,0
Q91.5 Trissomia 13 mosaicismo cromossomico	37	0,0
Q91.6 Trissomia 13 translocacao	32	0,0
Q91.7 Sindr de Patau NE	489	0,2
Q92 Outr trissomias e trissom parc autoss NCOP	0	0,0
Q92.0 Trissomia cromoss inteiro n-disjuncao meiot	9	0,0
Q92.1 Trissomia cromoss inteiro mosaicismo cromoss	20	0,0
Q92.2 Trissomia parcial major	4	0,0
Q92.3 Trissomia parcial minor	2	0,0
Q92.4 Duplicacoes vistas somente na prometafase	0	0,0
Q92.5 Duplicacao c/outr rearranjos complexos	4	0,0
Q92.6 Cromossomos marcadores suplementares	3	0,0
Q92.7 Triploidia e poliploidia	16	0,0
Q92.8 Outr trissomias espec e trissom parc autoss	50	0,0
Q92.9 Trissomia e trissomia parcial NE autossomos	55	0,0
Q93 Monossomias e delecoes dos autossomos NCOP	0	0,0
Q93.0 Monossomia cromoss inteiro n-disjuncao meiot	3	0,0
Q93.1 Monossomia cromoss inteiro mosaicism cromoss	2	0,0
Q93.2 Cromossomo substituido p/anel ou dicentrico	1	0,0
Q93.3 Delecao do braco curto do cromossomo 4	21	0,0
Q93.4 Delecao do braco curto do cromossomo 5	10	0,0
Q93.5 Outr delecoes parciais de cromossomo	10	0,0
Q93.6 Delecoes vistas somente na prometafase	4	0,0
Q93.7 Delecoes c/outr rearranjos complexos	2	0,0
Q93.8 Outr delecoes dos autossomos	4	0,0
Q93.9 Delecoes NE dos autossomos	3	0,0
Q95 Rearranjos equilibr e marcadores estrut NCOP	0	0,0
Q95.0 Transloc ou insercao equilibr sujeito norm	2	0,0
Q95.1 Inversao cromossomica em sujeito normal	2	0,0
Q95.2 Rearranjo autossomico equilibr sujeito anorm	0	0,0
Q95.3 Rearranjo sexual/autoss equilibr suj anorm	0	0,0
Q95.4 Sujeito c/marcador de heterocromatina	1	0,0
Q95.5 Sujeito c/sitio autossomico fragil	0	0,0
Q95.8 Outr rearranjos e marcadores equilibrados	1	0,0
Q95.9 Rearranjos e marcadores equilibrados NE	0	0,0
Q96 Sindr de Turner	0	0,0
Q96.0 Cariotipo 45 X	18	0,0
Q96.1 Cariotipo 46 X isso	0	0,0
Q96.2 Cariotipo 46 X cromoss sex anorm salvo isso	8	0,0
Q96.3 Mosaicismo cromossomico 45 X/46 XX ou XY	7	0,0
Q96.4 Mosaic crom 45 X/out linh cel crom sex anorm	2	0,0
Q96.8 Outr variantes da sindr de Turner	11	0,0
Q96.9 Sindr de Turner NE	135	0,1
Q97 Outr anom cromoss sexuais fenotipo fem NCOP	0	0,0
Q97.0 Cariotipo 47 XXX	6	0,0
Q97.1 Mulher c/mais de tres cromossomos X	1	0,0
Q97.2 Mosaicismo cromoss linh c/div num cromoss X	3	0,0
Q97.3 Mulher c/cariotipo 46 XY	6	0,0
Q97.8 Outr anom espec cromoss sex fenotipo fem	9	0,0
Q97.9 Anomalias NE cromoss sexuais fenotipo femin	21	0,0
Q98 Outr anom cromoss sexuais fenotipo masc NCOP	0	0,0
Q98.0 Sindr de Klinefelter cariotipo 47 XXY	8	0,0
Q98.1 Sindr Klinefelter hom c/mais dois cromoss X	1	0,0
Q98.2 Sindr de Klinefelter homem c/cariotipo 46 XX	3	0,0
Q98.3 Outr homem c/cariotipo 46 XX	1	0,0
Q98.4 Sindr de Klinefelter NE	18	0,0
Q98.5 Cariotipo 47 XYY	8	0,0
Q98.6 Homem c/cromossomos sexuais estrut anormal	1	0,0
Q98.7 Homem c/mosaicismo dos cromossomos sexuais	8	0,0
Q98.8 Outr anom espec cromoss sex fenotipo masc	9	0,0
Q98.9 Anomalias NE cromoss sexuais fenotipo masc	33	0,0
Q99 Outr anomalias dos cromossomos NCOP	0	0,0
Q99.0 Quimera 46 XX/46 XY	6	0,0
Q99.1 Hermafrodite verdadeiro 46 XX	9	0,0

Q99.2 Cromossomo X fragil	3	0,0
Q99.8 Outr anomalias cromossomicas espec	111	0,0
Q99.9 Anomalia cromossomica NE	653	0,3
Fonte: Sinasc. Legenda: N: Número; Prev: Prevalência.		
As anomalias congênitas passíveis de notificação no Sinasc que foram consideradas raras, e descritas acima, foram aquelas referentes ao capítulo XVII da CID 10, com prevalência igual ou inferior à 6,5/10.000 nascidos vivos, com exceção do código Q69.9 – polidactilia não especificada (que apresentou prevalência superior à 6,5/10.000 nascidos vivos).		

3. Qual o custo médio mensal de tratamento de cada doença rara (principalmente aquelas que podem ser diagnosticada por triagem neonatal ampliada), considerando o tratamento de acordo com os protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas?

As demandas, as consultas públicas e deliberações de matérias submetidas à apreciação da Conitec, bem como os relatórios técnicos e as decisões sobre incorporação de tecnologias ao SUS, podem ser acompanhados por meio de acesso ao endereço eletrônico: <https://www.gov.br/conitec/pt-br>

4. Quais ações prevista pelo Ministério da Saúde para a conscientização de pais dos bebês nascidos vivos sobre a importância da realização do teste do pezinho?

Anualmente, na data alusiva ao teste do pezinho, 06 de junho, é preparada pelo Ministério da Saúde campanha publicitária reforçando a importância da realização do teste nos recém-nascidos, com foco na coleta em tempo oportuno (48 horas após o nascimento até o 5º dia de vida do recém-nascido) e na compreensão do conceito do Programa Nacional de Triagem Neonatal, que objetiva não apenas triar doenças, mas também acompanhar e tratar os pacientes diagnosticados. Em geral, essas campanhas são veiculadas em mídias sociais e rádios. Para além das campanhas voltadas à conscientização da população também é realizado um trabalho educação dos profissionais da área com a publicação de materiais didáticos e oferta de cursos com os temas abrangidos pelo PNTN.

5. Número de nascidos vivos, por UF e Brasil, por ano, desde 2014, pelo sinasc.

Tabela 1: Número de recém-nascidos vivos registrados no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos – SINASC, 2014 a 2021, Brasil.

UF	SINASC 2014	SINASC 2015	SINASC 2016	SINASC 2017	SINASC 2018	SINASC 2019	SINASC 2020	SINASC - 2021 Preliminar
AC	17.139	16.980	15.773	16.358	16.543	16.280	15.005	15.379
AL	51.859	52.257	48.164	50.368	52.496	49.803	48.337	48.753
AM	81.145	80.097	76.703	78.066	78.087	77.622	75.224	78.073
AP	16.271	15.750	15.521	15.399	15.864	15.356	14.562	14.936
BA	204.034	206.655	199.830	204.096	205.332	197.249	188.777	184.694
CE	128.681	132.516	126.246	127.797	131.491	129.185	121.845	120.191
DF	44.721	46.122	43.340	44.568	44.195	42.422	39.133	37.979
ES	56.548	56.941	53.413	55.846	56.721	54.925	53.752	52.434
GO	99.798	100.672	95.563	97.520	98.872	96.112	92.718	90.885
MA	117.071	117.564	110.493	112.985	117.156	113.317	105.895	108.505
MG	267.130	268.305	253.520	260.959	263.640	256.892	246.339	241.632
MS	44.058	44.142	42.432	44.747	44.275	43.695	41.285	42.063
MT	56.499	56.673	53.531	57.271	58.649	58.852	57.029	57.639
PA	143.503	143.657	137.681	138.684	141.819	138.341	132.540	136.873
PB	57.535	59.089	56.083	57.493	60.205	57.701	55.904	56.050
PE	143.489	145.024	130.733	135.932	138.317	133.359	128.462	126.130
PI	47.941	49.253	46.986	48.551	49.490	47.933	45.223	45.609
PR	159.915	160.947	155.066	157.701	156.201	153.469	146.257	141.589
RJ	233.584	236.960	219.129	223.224	220.499	207.989	198.977	189.466
RN	48.111	49.099	45.366	46.222	48.107	44.031	43.509	43.367
RO	27.560	27.918	26.602	27.503	28.091	27.028	25.792	25.427
RR	11.120	11.412	11.376	11.737	13.344	14.620	13.678	13.846
RS	143.315	148.359	141.411	141.568	140.047	134.596	130.731	124.420
SC	93.232	97.223	95.313	98.335	99.609	98.032	97.470	96.315
SE	34.369	34.917	32.218	33.867	34.256	32.697	31.780	31.204
SP	625.687	634.026	601.437	611.803	606.146	583.191	552.070	524.875
TO	24.944	25.110	23.870	24.935	25.480	24.449	23.731	23.712
BR	2.979.259	3.017.668	2.857.800	2.923.535	2.944.932	2.849.146	2.726.025	2.672.046

Fonte: MS/SVS/DASIS - Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos – SINASC.

6. Número de testes de triagem neonatal realizados por UF e Brasil, por ano, desde 2014.

Tabela 2: Número de recém-nascidos triados no Programa Nacional de Triagem Neonatal no período de 2014 a 2021 por Unidade Federada.

UF	Nº de RN Triados 2014	Nº de RN Triados 2015	Nº de RN Triados 2016	Nº de RN Triados 2017	Nº de RN Triados 2018	Nº de RN Triados 2019	Nº de RN Triados 2020	Nº de RN Triados 2021
AC	14.081	13.779	13.180	13.556	14.093	14.080	12.366	13.382
AL	43.000	43.828	42.128	44.890	47.423	45.227	43.143	45.920
AM	55.993	54.984	56.797	53.609	58.089	51.723	46.167	53.103
AP	9.344	AD	5.043	AD	AD	AD	AD	AD
BA	174.939	178.556	169.410	178.256	175.820	169.423	161.855	158.883
CE	105.670	110.569	99.719	101.872	107.657	104.090	98.919	98.170
DF	46.580	45.795	42.623	43.296	42.207	42.146	39.499	38.562
ES	46.451	45.548	44.243	46.126	45.699	44.225	45.257	45.259
GO	74.975	75.019	68.955	68.109	71.152	68.593	64.829	63.749
MA	93.956	93.718	46.567	80.979	89.396	92.815	80.200	84.575
MG	239.944	239.471	228.393	229.980	232.354	225.976	217.845	206.399
MS	36.351	38.118	36.390	37.059	35.843	35.864	34.633	35.008
MT	40.836	41.485	38.739	42.647	44.662	44.484	42.872	43.396
PA	112.279	112.190	106.000	123.654	122.459	AD	95.149	102.956
PB	40.464	43.019	41.503	40.343	41.173	40.000	38.191	37.281
PE	102.825	104.858	96.193	97.228	101.469	98.176	90.125	91.544
PI	36.847	38.063	35.224	38.737	40.021	39.211	34.618	37.491
PR	171.681	173.220	167.485	171.502	173.977	172.477	166.835	163.964
RJ	170.714	175.044	156.791	194.447	158.662	157.789	148.423	141.942
RN	35.953	35.773	31.476	35.213	37.118	34.179	30.847	31.808

RO	25.908	26.664	24.585	25.599	25.401	25.236	22.984	22.993
RR	7.256	7.501	7.859	7.698	8.280	9.248	7.637	3.058
RS	105.286	110.889	107.180	106.094	106.547	102.313	100.978	95.282
SC	77.298	78.940	79.016	86.872	90.981	90.727	92.678	88.472
SE	27.435	28.533	26.118	28.048	29.695	28.320	27.091	26.910
SP	546.744	554.071	531.346	536.087	529.665	524.999	506.703	465.525
TO	20.232	20.259	19.657	20.212	20.964	20.296	AD	AD
Brasil	2.463.042	2.489.894	2.322.620	2.452.113	2.450.807	2.281.617	2.249.844	2.195.632

Legenda: N° – número; RN – recém-nascido; AD – dados não encaminhados pela UF.
Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de dados do PNTN, 2014-2021.

7. Qual a cobertura nacional do Programa, por UF e Brasil, por ano, desde 2014.

Tabela 3: Cobertura percentual do Programa Nacional de Triagem Neonatal no período de 2014 a 2021 por Unidade Federada (UF).

UF	Cobertura 2014	Cobertura 2015	Cobertura 2016	Cobertura 2017	Cobertura 2018	Cobertura 2019	Cobertura 2020	Cobertura 2021
AC	82,16%	81,15%	83,56%	82,87%	86,15%	86,49%	82,41%	87,01%
AL	82,92%	83,87%	87,47%	89,12%	94,15%	90,81%	89,25%	94,19%
AM	69,00%	68,65%	74,05%	68,67%	74,41%	66,63%	61,37%	68,02%
AP	57,43%	AD	32,49%	AD	AD	AD	AD	AD
BA	85,74%	86,40%	84,78%	87,34%	86,15%	85,89%	85,74%	86,02%
CE	82,12%	83,44%	78,99%	79,71%	84,24%	80,57%	81,18%	81,68%
DF	104,16%	99,29%	98,35%	97,15%	94,70%	99,35%	100,94%	101,54%
ES	82,14%	79,99%	82,83%	82,59%	81,83%	80,52%	84,20%	86,32%
GO	75,13%	74,52%	72,16%	69,84%	72,96%	71,37%	69,92%	70,14%
MA	80,26%	79,72%	42,14%	71,67%	79,12%	81,91%	75,74%	77,95%
MG	89,82%	89,25%	90,09%	88,13%	89,04%	87,97%	88,43%	85,42%
MS	82,51%	86,35%	85,76%	82,82%	80,10%	82,08%	83,89%	83,23%
MT	72,28%	73,20%	72,37%	74,47%	77,98%	75,59%	75,18%	75,29%
PA	78,24%	78,10%	76,99%	89,16%	88,30%	AD	71,79%	75,22%
PB	70,33%	72,80%	74%	70,17%	71,61%	69,32%	68,32%	66,51%
PE	71,66%	72,30%	73,58%	71,53%	74,65%	73,62%	70,16%	72,58%
PI	76,86%	77,28%	74,97%	79,79%	82,43%	81,80%	76,55%	82,20%
PR	107,36%	107,63%	108,01%	108,75%	110,32%	112,39%	114,07%	115,80%
RJ	73,08%	73,87%	71,55%	87,11%	71,08%	75,86%	74,59%	74,92%
RN	74,73%	72,86%	69,38%	76,18%	80,30%	77,62%	70,90%	73,35%
RO	94,01%	95,51%	92,42%	93,08%	92,36%	93,37%	89,11%	90,43%
RR	65,25%	65,73%	69,08%	65,59%	70,55%	63,26%	55,83%	22,09%
RS	73,46%	74,74%	75,79%	74,94%	75,26%	76,01%	77,24%	76,58%
SC	82,91%	81,19%	82,90%	88,34%	92,52%	92,55%	95,08%	91,86%
SE	79,82%	81,72%	81,07%	82,82%	87,68%	86,61%	85,25%	86,24%
SP	87,38%	87,39%	88,35%	87,62%	86,57%	90,02%	91,78%	88,69%
TO	81,11%	80,68%	82,35%	81,06%	84,07%	83,01%	AD	AD
Brasil	82,67%	82,51%	81,27%	83,87%	80,08%	82,53%	82,17%	

Legenda: AD – dados não encaminhados pela UF.
Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de dados do PNTN, 2014-2021.

8. Comparação nacional do número de nascidos vivos e recém-nascidos triados nos estabelecimentos de saúde, públicos e privados contratados por estados e municípios, habilitados no PNTN, desde 2014.

Tabela 4: Indicador Cobertura do Programa Nacional de Triagem Neonatal no período de 2014 a 2021 por Unidade Federada (UF).

UF	2014			2015			2016			2017			2018		
	NV - SINASC	RN - Triados	% de Cobert.	NV - SINASC	RN - Triados	% de Cobert.	NV - SINASC	RN - Triados	% de Cobert.	NV - SINASC	RN - Triados	% de Cobert.	NV - SINASC	RN - Triados	% de Cobert.
AC	17.139	14.081	82,16	16.980	13.779	81,15	15.773	13.180	83,56	16.358	13.556	82,87	16.543	14.093	86,15
AL	51.859	43.000	82,92	52.257	43.828	83,87	48.164	42.128	87,47	50.368	44.890	89,12	52.496	47.423	94,15
AM	81.145	55.993	69,00	80.097	54.984	68,65	76.703	56.797	74,05	78.066	53.609	68,67	78.087	58.089	74,41
AP	16.271	9.344	57,43	15.750	AD	-	15.521	5.043	32,49	15.399	AD	-	15.864	AD	-
BA	204.034	174.939	85,74	206.655	178.556	86,40	199.830	169.410	84,78	204.096	178.256	87,34	205.332	175.820	86,15
CE	128.681	105.670	82,12	132.516	110.569	83,44	126.246	99.719	78,99	127.797	101.872	79,71	131.491	107.657	84,24
DF	44.721	46.580	104,16	46.122	45.795	99,29	43.340	42.623	98,35	44.568	43.296	97,15	44.195	42.207	94,70
ES	56.548	46.451	82,14	56.941	45.548	79,99	53.413	44.243	82,83	55.846	46.126	82,59	56.721	45.699	81,83
GO	99.798	74.975	75,13	100.672	75.019	74,52	95.563	68.955	72,16	97.520	68.109	69,84	98.872	71.152	72,96
MA	117.071	93.956	80,26	117.564	93.718	79,72	110.493	46.567	42,14	112.985	80.979	71,67	117.156	89.396	79,12
MG	267.130	239.944	89,82	268.305	239.471	89,25	253.520	228.393	90,09	260.959	229.980	88,13	263.640	232.354	89,04
MS	44.058	36.351	82,51	44.142	38.118	86,35	42.432	36.390	85,76	44.747	37.059	82,82	44.275	35.843	80,10
MT	56.499	40.836	72,28	56.673	41.485	73,20	53.531	38.739	72,37	57.271	42.647	74,47	58.649	44.662	77,98
PA	143.503	112.279	78,24	143.657	112.190	78,10	137.681	106.000	76,99	138.684	123.654	89,16	141.819	122.459	88,30
PB	57.535	40.464	70,33	59.089	43.019	72,80	56.083	41.503	74,00	57.493	40.343	70,17	60.205	41.173	71,61
PE	143.489	102.825	71,66	145.024	104.858	72,30	130.733	96.193	73,58	135.932	97.228	71,53	138.317	101.469	74,65
PI	47.941	36.847	76,86	49.253	38.063	77,28	46.986	35.224	74,97	48.551	38.737	79,79	49.490	40.021	82,43
PR	159.915	171.681	107,36	160.947	173.220	107,63	155.066	167.485	108,01	157.701	171.502	108,75	156.201	173.977	110,32
RJ	233.584	170.714	73,08	236.960	175.044	73,87	219.129	156.791	71,55	223.224	194.447	87,11	220.499	158.662	71,08
RN	48.111	35.953	74,73	49.099	35.773	72,86	45.366	31.476	69,38	46.222	35.213	76,18	48.107	37.118	80,30
RO	27.560	25.908	94,01	27.918	26.664	95,51	26.602	24.585	92,42	27.503	25.599	93,08	28.091	25.401	92,36
RR	11.120	7.256	65,25	11.412	7.501	65,73	11.376	7.859	69,08	11.737	7.698	65,59	13.344	8.280	70,55
RS	143.315	105.286	73,46	148.359	110.889	74,74	141.411	107.180	75,79	141.568	106.094	74,94	140.047	106.547	75,26
SC	93.232	77.298	82,91	97.223	78.940	81,19	95.313	79.016	82,90	98.335	86.872	88,34	99.609	90.981	92,52
SE	34.369	27.435	79,82	34.917	28.533	81,72	32.218	26.118	81,07	33.867	28.048	82,82	34.256	29.695	87,68

SP	625.687	546.744	87,38	634.026	554.071	87,39	601.437	531.346	88,35	611.803	536.087	87,62	606.146	529.665	86,57
TO	24.944	20.232	81,11	25.110	20.259	80,68	23.870	19.657	82,35	24.935	20.212	81,06	25.480	20.964	84,07
Brasil	2.979.259	2.463.042	82,67	3.017.668	2.489.894	82,51	2.857.800	2.322.620	81,27	2.923.535	2.452.113	83,87	2.944.932	2.450.807	83,83

Legenda: NV – nascidos vivos, RN – recém-nascidos; Cobert. – Cobertura; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de dados do PNTN, 2014-2021.

MS/SVS/DASIS - Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos – SINASC.

UF	2019			2020			2021		
	NV - SINASC	RN - Triados	% de Cobert.	NV - SINASC	RN - Triados	% de Cobert.	NV - SINASC	RN - Triados	% de Cobert.
AC	16.280	14.080	86,49	15.005	12.366	82,41%	15.379	13.382	87,01
AL	49.803	45.227	90,81	48.337	43.143	89,25%	48.753	45.920	94,19
AM	77.622	51.723	66,63	75.224	46.167	61,37%	78.073	53.103	68,02
AP	15.356	AD		14.562	AD	-	14.936	AD	-
BA	197.249	169.423	85,89	188.777	161.855	85,74%	184.694	158.883	86,02
CE	129.185	104.090	80,57	121.845	98.919	81,18%	120.191	98.170	81,68
DF	42.422	42.146	99,35	39.133	39.499	100,94%	37.979	38.562	101,54
ES	54.925	44.225	80,52	53.752	45.257	84,20%	52.434	45.259	86,32
GO	96.112	68.593	71,37	92.718	64.829	69,92%	90.885	63.749	70,14
MA	113.317	92.815	81,91	105.895	80.200	75,74%	108.505	84.575	77,95
MG	256.892	225.976	87,97	246.339	217.845	88,43%	241.632	206.399	85,42
MS	43.695	35.864	82,08	41.285	34.633	83,89%	42.063	35.008	83,23
MT	58.852	44.484	75,59	57.029	42.872	75,18%	57.639	43.396	75,29
PA	138.341	AD	-	132.540	95.149	71,79	136.873	102.956	75,22
PB	57.701	40.000	69,32	55.904	38.191	68,32	56.050	37.281	66,51
PE	133.359	98.176	73,62	128.462	90.125	70,16	126.130	91.544	72,58
PI	47.933	39.211	81,80	45.223	34.618	76,55	45.609	37.491	82,20
PR	153.469	172.477	112,39	146.257	166.835	114,07	141.589	163.964	115,80
RJ	207.989	157.789	75,86	198.977	148.423	74,59	189.466	141.942	74,92
RN	44.031	34.179	77,62	43.509	30.847	70,90	43.367	31.808	73,35
RO	27.028	25.236	93,37	25.792	22.984	89,11	25.427	22.993	90,43
RR	14.620	9.248	63,26	13.678	7.637	55,83	13.846	3.058	22,09
RS	134.596	102.313	76,01	130.731	100.978	77,24	124.420	95.282	76,58
SC	98.032	90.727	92,55	97.470	92.678	95,08	96.315	88.472	91,86
SE	32.697	28.320	86,61	31.780	27.091	85,25	31.204	26.910	86,24
SP	583.191	524.999	90,02	552.070	506.703	91,78	524.875	465.525	88,69
TO	24.449	20.296	83,01	23.731	AD	-	23.712	AD	-
Brasil	2.849.146	2.281.617	80,08	2.726.025	2.249.844	82,53	2.672.046	2.195.632	82,17

Legenda: NV – nascidos vivos, RN – recém-nascidos; Cobert. – Cobertura; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de dados do PNTN, 2014-2021.

MS/SVS/DASIS - Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos – SINASC.

9. Número de resultados confirmados, positivos, por UF e Brasil, por ano e por doença testada, desde 2014.

Tabela 5: Número de casos novos diagnosticados para Fenilcetonúria (PKU) diagnosticados no PNTN no período de 2014 a 2021, por UF.

UF	Nº de casos novos PKU - 2014	Nº de casos novos PKU - 2015	Nº de casos novos PKU - 2016	Nº de casos novos PKU - 2017	Nº de casos novos PKU - 2018	Nº de casos novos PKU - 2019	Nº de casos novos PKU - 2020	Nº de casos novos PKU - 2021
AC	0	0	1	0	0	0	0	0
AL	1	2	6	0	2	4	1	4
AM	2	4	0	0	AD	0	1	4
AP	AD	AD	2	AD	AD	AD	AD	AD
BA	4	2	9	4	5	6	7	4
CE	6	3	0	6	5	3	1	5
DF	1	1	2	5	4	4	2	0
ES	4	4	1	1	2	1	2	2
GO	3	3	4	3	3	1	1	0
MA	3	2	0	0	0	4	1	5
MG	13	14	16	7	6	7	2	5
MS	2	3	1	2	1	3	3	2
MT	1	0	1	1	0	1	1	1
PA	5	1	2	AD	6	AD	7	1
PB	1	0	0	2	1	2	3	1
PE	1	1	2	2	2	2	5	2
PI	0	0	3	2	3	2	2	1
PR	5	3	6	10	9	4	3	3
RJ	4	12	8	3	10	7	5	5
RN	3	0	1	5	4	6	4	1
RO	1	2	0	2	0	1	2	0
RR	1	0	0	0	1	0	1	0
RS	4	6	5	6	5	3	4	1
SC	5	7	3	7	5	8	3	5
SE	2	1	1	2	0	2	1	1
SP	14	25	18	13	12	10	12	20
TO	0	1	2	0	0	1	AD	AD
Brasil	86	97	94	83	86	82	74	73

Legenda: Nº – número; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

Tabela 6: Número de casos novos diagnosticados para Hipotireoidismo Congênito (HC) diagnosticados no PNTN no período de 2014 a 2021, por UF.

UF	Nº de casos novos HC - 2014	Nº de casos novos HC - 2015	Nº de casos novos HC - 2016	Nº de casos novos HC - 2017	Nº de casos novos HC - 2018	Nº de casos novos HC - 2019	Nº de casos novos HC - 2020	Nº de casos novos HC - 2021
AC	2	2	1	1	0	2	1	5

AL	7	9	10	8	22	15	11	7
AM	22	20	4	9	0	37	45	41
AP	AD	AD	1	AD	AD	AD	AD	AD
BA	53	52	58	62	75	72	58	44
CE	29	28	12	16	18	44	42	37
DF	7	18	18	19	18	30	30	21
ES	23	33	37	22	31	19	19	23
GO	34	26	26	26	19	33	23	23
MA	22	18	5	6	16	24	12	26
MG	66	54	92	51	29	37	26	29
MS	11	19	7	16	8	17	9	12
MT	32	47	29	34	18	15	38	22
PA	31	30	29	23	32	AD	16	32
PB	17	12	14	5	19	35	12	24
PE	38	13	13	20	19	32	19	15
PI	18	43	46	38	28	25	12	26
PR	60	60	46	50	32	68	51	65
RJ	83	126	123	38	105	127	45	68
RN	26	22	14	11	7	11	11	10
RO	5	8	5	4	2	1	8	3
RR	3	1	2	5	5	3	6	6
RS	96	109	96	84	73	108	44	66
SC	32	31	39	38	39	45	41	39
SE	16	15	7	9	7	32	17	23
SP	529	587	595	727	502	569	614	595
TO	3	1	3	0	3	5	AD	AD
Brasil	1.299	1.384	1.332	1.322	1.127	1.406	1.210	1.262

Legenda: Nº – número; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

Tabela 7: Número de casos novos diagnosticados para Doença Falciforme (DF) diagnosticados no PNTN no período de 2014 a 2021, por UF.

UF	Nº de casos novos DF - 2014	Nº de casos novos DF - 2015	Nº de casos novos DF - 2016	Nº de casos novos DF - 2017	Nº de casos novos DF - 2018	Nº de casos novos DF - 2019	Nº de casos novos DF - 2020	Nº de casos novos DF - 2021
AC	4	5	5	5	5	9	4	5
AL	12	10	17	13	16	25	19	19
AM	4	5	3	5	0	6	10	12
AP	AD	AD	3	AD	AD	AD	AD	AD
BA	185	184	219	203	161	202	176	170
CE	20	21	21	13	19	23	19	15
DF	42	44	22	39	38	29	20	38
ES	17	29	29	30	37	32	32	18
GO	38	29	44	40	37	33	40	56
MA	84	54	22	29	37	59	54	102
MG	166	185	152	161	143	238	141	154
MS	8	8	7	8	5	9	4	8
MT	17	14	12	19	31	23	17	22
PA	27	10	4	13	6	AD	1	25
PB	1	11	7	9	1	7	3	7
PE	21	47	39	35	57	63	49	39
PI	24	34	58	21	23	35	14	22
PR	10	10	12	8	10	11	10	11
RJ	127	112	85	44	120	103	104	90
RN	14	7	5	5	7	3	6	5
RO	7	10	13	7	15	9	2	6
RR	4	2	0	0	18	6	1	0
RS	13	21	32	33	28	22	20	15
SC	3	6	4	11	4	13	23	17
SE	28	12	18	11	12	21	13	16
SP	281	258	231	190	249	223	182	171
TO	9	21	7	7	4	10	AD	AD
Brasil	1.166	1.149	1.071	959	1.083	1.214	964	1.043

Legenda: Nº – número; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

Tabela 8: Número de casos novos diagnosticados para Fibrose Cística (FC) diagnosticados no PNTN no período de 2014 a 2021, por UF.

UF	Nº de casos novos FC - 2014	Nº de casos novos FC - 2015	Nº de casos novos FC - 2016	Nº de casos novos FC - 2017	Nº de casos novos FC - 2018	Nº de casos novos FC - 2019	Nº de casos novos FC - 2020	Nº de casos novos FC - 2021
AC	0	1	0	2	0	0	1	1
AL	1	0	0	14	4	8	2	SI
AM	0	0	2	1	3	1	1	5
AP	AD	AD	1	AD	AD	AD	AD	AD
BA	7	7	6	10	6	10	6	12
CE	6	2	4	1	5	1	1	5
DF	4	0	1	2	0	3	4	2
ES	6	5	5	1	6	3	1	2
GO	5	3	3	7	3	5	5	0
MA	6	3	3	1	3	8	7	2
MG	19	16	21	23	22	15	8	7
MS	2	1	8	6	6	4	3	1
MT	2	5	0	2	2	1	7	3
PA	4	1	1	1	1	AD	1	4

PB	0	1	0	1	0	33	0	2
PE	1	5	7	8	3	5	7	5
PI	3	2	3	4	2	5	1	2
PR	14	7	9	15	19	23	12	26
RJ	8	0	0	0	6	8	7	5
RN	2	4	0	2	1	1	0	1
RO	1	0	0	0	0	2	4	0
RR	0	0	0	0	0	0	1	3
RS	11	8	9	13	12	6	15	10
SC	6	12	10	12	11	9	8	11
SE	2	2	1	1	4	2	5	4
SP	21	36	31	38	44	41	33	20
TO	1	1	0	1	4	0	AD	AD
Brasil	132	122	125	166	167	194	140	133

Legenda: N° – número; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

Tabela 9: Número de casos novos diagnosticados para Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) diagnosticados no PNTN no período de 2014 a 2021, por UF.

UF	Nº de casos novos HAC - 2014	Nº de casos novos HAC - 2015	Nº de casos novos HAC - 2016	Nº de casos novos HAC - 2017	Nº de casos novos HAC - 2018	Nº de casos novos HAC - 2019	Nº de casos novos HAC - 2020	Nº de casos novos HAC - 2021
AC	0	4	2	0	0	0	0	0
AL	2	0	3	5	3	3	2	9
AM	0	0	1	4	3	0	25	7
AP	AD	AD	0	AD	AD	AD	AD	AD
BA	10	13	16	8	16	15	7	8
CE	0	3	2	1	7	10	6	7
DF	1	4	0	2	1	1	1	3
ES	2	1	6	4	0	5	10	20
GO	7	1	4	4	7	2	7	22
MA	2	0	1	6	3	13	9	0
MG	58	16	21	12	7	9	17	34
MS	3	6	0	1	1	1	0	1
MT	2	6	0	2	2	3	1	9
PA	0	0	0	0	0	0	0	0
PB	0	0	0	0	15	22	17	29
PE	0	0	0	0	0	0	0	3
PI	0	0	0	0	0	1	1	1
PR	10	9	8	10	8	3	4	9
RJ	0	5	178	11	78	76	53	7
RN	0	0	1	3	5	0	1	1
RO	1	2	0	0	0	0	0	3
RR	1	4	0	0	2	0	2	2
RS	5	8	18	5	12	12	12	12
SC	5	2	6	4	2	9	7	3
SE	0	0	0	2	1	1	1	1
SP	37	37	37	51	45	39	31	41
TO	0	0	3	5	5	10	AD	AD
Brasil	146	121	307	140	223	235	214	232

Legenda: N° – número; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

Tabela 10: Número de casos novos diagnosticados para Deficiência de Biotinidase (DBT) diagnosticados no PNTN no período de 2014 a 2021, por UF.

UF	Nº de casos novos DBT - 2014	Nº de casos novos DBT - 2015	Nº de casos novos DBT - 2016	Nº de casos novos DBT - 2017	Nº de casos novos DBT - 2018	Nº de casos novos DBT - 2019	Nº de casos novos DBT - 2020	Nº de casos novos DBT - 2021
AC	0	0	0	0	1	0	0	0
AL	0	0	0	0	0	0	1	2
AM	0	0	1	1	1	0	1	2
AP	AD	AD	0	AD	AD	AD	AD	AD
BA	0	6	22	22	3	2	1	1
CE	0	0	0	0	0	0	2	0
DF	11	11	0	3	2	4	1	2
ES	0	0	0	0	1	0	1	2
GO	3	4	2	3	4	1	3	0
MA	0	0	0	0	0	1	2	3
MG	40	20	16	38	8	12	5	10
MS	0	0	0	1	1	0	2	1
MT	3	1	3	4	0	0	0	1
PA	0	0	0	0	0	SI	SI	SI
PB	0	0	0	0	1	0	1	2
PE	0	0	0	0	0	0	0	1
PI	0	0	0	0	0	0	1	0
PR	6	8	1	4	1	0	2	8
RJ	0	16	19	0	4	7	8	3
RN	0	0	4	10	3	11	11	0
RO	0	0	2	4	6	1	0	2
RR	0	0	0	0	1	0	6	1
RS	2	4	5	6	5	8	15	13
SC	6	7	2	2	2	3	2	0
SE	0	0	0	1	0	0	1	1
SP	83	145	132	179	98	63	78	60
TO	0	1	7	14	0	12	AD	AD

Brasil	154	223	216	292	142	125	144	115
--------	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----

Legenda: Nº – número; AD – dados não encaminhados pela UF.
Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

10. **Indicadores de resultados de triagem neonatal como cobertura, idade do recém-nascido na data da coleta e número e percentual de coleta até o 5º dia por UF e Brasil, mediana da idade do recém-nascido na data primeira consulta com o especialista, por UF e por doença testada, desde 2014.**

a cobertura do Programa Nacional de Triagem Neonatal está apresentada no item 8, os demais indicadores solicitados neste item 10 seguem abaixo.

Tabela 11: Número e percentual de coletas do teste do pezinho até o 5º dia de vida do recém-nascido, 2014 a 2021, por UF.

UF	2014		2015		2016		2017		2018		2019		2020		2021	
	Nº coleta 5º dia	% coleta 5º dia	Nº coleta 5º dia	% coleta 5º dia	Nº coleta 5º dia	% coleta 5º dia	Nº coleta 5º dia	% coleta 5º dia	Nº coleta 5º dia	% coleta 5º dia	Nº coleta 5º dia	% coleta 5º dia	Nº coleta 5º dia	% coleta 5º dia	Nº coleta 5º dia	% coleta 5º dia
AC	6.774	48,11	7.100	51,53	6.801	51,60	6.863	50,63	7.500	53,22	7.189	51,06	6.312	51,04	7.071	52,84
AL	15.997	37,20	16.512	37,67	16.276	38,63	18.910	42,13	19.128	40,33	18.443	40,78	17.973	41,66	20.744	45,17
AM	5.952	10,63	4.175	7,59	33.754	59,43	35.117	65,51	40.610	69,91	32.509	62,85	30.038	65,06	34.102	64,22
AP	4.177	44,70	AD	-	2.112	41,88	AD	-	AD	-	AD	-	AD	-	AD	-
BA	40.659	23,24	42.861	24,00	43.140	25,46	49.515	27,78	54.192	30,82	57.553	33,97	71.752	44,33	69.171	43,54
CE	43.046	40,74	48.884	44,21	45.618	45,75	47.100	46,23	51.768	48,09	50.501	48,52	47.127	47,64	49.505	50,43
DF	44.660	95,88	43.968	96,01	40.929	96,03	41.662	96,23	40.964	97,05	41.077	97,46	38.569	97,65	37.643	97,62
ES	17.228	37,09	16.339	35,87	16.361	36,98	19.602	42,50	18.966	41,50	20.195	45,66	22.726	50,22	23.436	51,78
GO	46.544	62,08	27.890	37,18	27.174	39,41	27.537	40,43	30.667	43,10	30.968	45,15	28.390	43,79	30.058	47,15
MA	31.497	33,52	31.223	33,32	15.522	33,33	27.527	33,99	35.637	39,86	37.809	40,74	32.568	40,61	35.828	42,36
MG	163.193	68,01	160.440	67,00	171.977	75,30	154.906	67,36	159.101	68,47	159.936	70,78	157.848	72,46	145.615	70,55
MS	11.245	30,93	9.324	24,46	7.454	20,48	15.567	42,01	14.786	41,25	12.196	34,01	12.656	36,54	12.381	35,37
MT	12.598	30,85	12.752	30,74	11.733	30,29	15.544	36,45	13.455	30,13	13.433	30,20	13.445	31,36	14.811	34,13
PA	31.938	28,45	32.650	29,10	30.626	28,89	0	0,00	27.621	22,56	AD	-	23.633	24,84	29.126	28,29
PB	8.747	21,62	8.704	20,23	7.178	17,30	494	1,22	7.892	19,17	7.406	18,52	7.557	19,79	8.561	22,96
PE	22.264	21,65	23.535	22,44	20.770	21,59	22.296	22,93	23.336	23,00	23.841	24,28	23.371	25,93	22.918	25,03
PI	12.608	34,22	12.872	33,82	7.236	20,54	8.244	21,28	24.902	62,22	9.684	24,70	9.623	27,80	9.521	25,40
PR	154.227	89,83	156.116	90,13	150.948	90,13	154.616	90,15	155.055	89,12	154.233	89,42	147.395	88,35	142.270	86,77
RJ	41.583	24,36	39.497	22,56	2.739	1,75	53.378	27,45	66.732	42,06	73.561	46,62	66.106	44,54	68.723	48,42
RN	8.027	22,33	9.145	25,56	7.396	23,50	6.298	17,89	6.751	18,19	7.887	23,08	7.086	22,97	7.348	23,10
RO	9.866	38,08	10.899	40,88	11.487	46,72	12.531	48,95	13.062	51,42	12.095	47,93	11.173	48,61	11.352	49,37
RR	2.150	29,63	3.178	42,37	3.496	44,48	2.619	34,02	3.121	37,69	3.235	34,98	2.895	37,91	3.099	101,34
RS	73.104	69,43	82.579	74,47	81.988	76,50	70.973	66,90	73.447	68,93	73.604	71,94	76.158	75,42	68.854	72,26
SC	58.775	76,04	59.228	75,03	54.206	68,60	49.406	56,87	55.354	60,84	57.109	62,95	58.508	63,13	55.975	63,27
SE	10.903	39,74	11.762	41,22	10.657	40,80	12.638	45,06	14.965	50,40	15.062	53,19	14.683	54,20	15.900	59,09
SP	453.859	83,01	447.682	80,80	445.473	83,84	453.194	84,54	463.172	87,45	440.437	83,89	378.716	74,74	403.643	86,71
TO	7.646	37,79	7.532	37,18	5.050	25,69	5.555	27,48	5.491	26,19	7.339	36,16	AD	-	AD	-
Brasil	1.339.267	54,37	1.326.847	53,29	1.278.101	55,03	1.312.092	53,51	1.427.675	58,25	1.367.302	59,93	1.306.308	58,06	1.327.655	60,47

Legenda: Nº – número; % percentual; AD – dados não encaminhados pela UF.
Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

Tabela 14: Mediana em dias da idade do recém-nascido na data primeira consulta para fenilcetonúria (PKU), 2014 a 2021, por UF.

UF	Mediana para PKU - 2014	Mediana para PKU - 2015	Mediana para PKU - 2016	Mediana para PKU - 2017	Mediana para PKU - 2018	Mediana para PKU - 2019	Mediana para PKU - 2020	Mediana para PKU - 2021
AC	0	0	60	0	0	0	0	0
AL	54	46	55	63	49,5	49,5	68	36,5
AM	30	17	30	0	30	0	30	60
AP	AD	AD	50	AD	AD	AD	AD	AD
BA	28	30	42	37	47	37	30	20
CE	37	48	158	76	43	46	32	41
DF	20	14	29	20	18	14	9,5	21
ES	28	33	31	48	32	78	34	27
GO	20	29	27	28	18	27	28	0
MA	28	45	0	0	0	60	30	45
MG	22	20,5	22	22	29,33	23	26	56
MS	36	45	37	37	23	47	34	80
MT	25	0	35	21	0	55	24	74
PA	72	33	150	180	15	AD	180	30
PB	32	0	0	53	243	209	491	30
PE	37	107	47,5	27	59	69	51	40
PI	0	0	60	60	60	45	49	90
PR	15	11	13	18	14	11	17	10
RJ	64	56	122	288	64	59	70	75
RN	84	0	66	135	127,5	5,5	126	45
RO	68	35	0	90	0	24	66	0
RR	30	60	45	30	0	1	30	AD
RS	26	28	26	21	20	13	26	17
SC	40	35	31	19	25	23	27	15
SE	28	43	49	54	0	30	30	34
SP	31	22,5	21	23	20,5	20	21	19
TO	0	164	75	0	0	125	AD	AD
Brasil	30	33	37	34	29	29	30	21

Legenda: AD – dados não encaminhados pela UF; Zero – consulta não realizada.
Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

Tabela 15: Mediana em dias da idade do recém-nascido na data primeira consulta para hipotireoidismo congênito (HC), 2014 a 2021, por UF.

UF	Mediana para HC - 2014	Mediana para HC - 2015	Mediana para HC - 2016	Mediana para HC - 2017	Mediana para HC - 2018	Mediana para HC - 2019	Mediana para HC - 2020	Mediana para HC - 2021
AC	105	43	94	72	0	14	21	79

AL	49	31	44	52	43,5	45,5	40	35
AM	30	18	30	4	30	174	225	60
AP	AD	AD	50	AD	AD	AD	AD	AD
BA	30	36	38	34	36	30	86	28
CE	56	75,5	144	91	39	37	46	39
DF	17	18	15	18	21	15	65	23
ES	35	29	30	30	29	31	38	23
GO	26	31	28	31	28	28	32	25
MA	28	35	45	60	60	60	50	40
MG	20	18,5	16,55	12	19,36	15	26	17
MS	41	30	31	31	26	39	60	43
MT	42	57	61	73	60	80	60	65
PA	53	80	124	120	3	AD	120	60
PB	38	51	81	71	149	105	74	66
PE	52	51	73	43	49	57	84	62
PI	70	120	110	110	95	39	51	66
PR	13	17	15	14	15	18	38,5	18
RJ	34	50	72	144	73	46	54	45
RN	62	111	67	120	70	3	120	60
RO	43	53	69	62	56	56	82	36
RR	30	30	28	25	2	3	119	AD
RS	16	14	13	15	16	17	21	16
SC	18	24	34	22	27	22	22	23
SE	44	46	35	31	30	31	63	26
SP	27	25	25	26	33	24	24	21
TO	59	116	120	0	85	53	AD	AD
Brasil	35	35	41	39	33	31	35	36

Legenda: AD – dados não encaminhados pela UF; Zero – consulta não realizada.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

Tabela 16: Mediana em dias da idade do recém-nascido na data primeira consulta para doença falciforme (DF), 2014 a 2021, por UF.

UF	Mediana para DF - 2014	Mediana para DF - 2015	Mediana para DF - 2016	Mediana para DF - 2017	Mediana para DF - 2018	Mediana para DF - 2019	Mediana para DF - 2020	Mediana para DF - 2021
AC	44	57	56	89	53	39	22	109
AL	47	49,5	51	64	60	52	93	62
AM	30	14	30	0	15	0	180	60
AP	AD	AD	50	AD	AD	AD	AD	AD
BA	90	51	54	44	46	45	52,5	46
CE	75	94	109	173	52	45	67	33
DF	32	34	85	53	56	42	35	68
ES	43	30	32	39	28	41	39	33
GO	39	33	40	51	37	30	38	32
MA	35	45	76	90	60	60	48	51
MG	55	35	28	29	42,61	36,5	43	23
MS	54	57	59	59	45	69	54	61
MT	60	72	71	76	69	85	103	79
PA	68	120	172	210	9	AD	180	73
PB	55	71	89	95	79	69	0	75
PE	135	125	85	93	139	74	172	60
PI	60	150	160	160	60	41	64	42
PR	21	20	18	21	25	26	37	47
RJ	57	41	85,5	127	67	43	42	52
RN	55	128	60	89	78	4	120	120
RO	78	86	79	51	70	96	0	77
RR	45	45	25	25	1	2	193	AD
RS	29	28	29	31	33	47	33	21
SC	32	27	37	25	22	22	70	28
SE	47	71	74	117	76	63	38	43
SP	56	58,5	58,2	56	52,2	60	47	43
TO	48	150	110	118	122	102	AD	AD
Brasil	48	57	60	62	53	43	54	52

Legenda: AD – dados não encaminhados pela UF; Zero – consulta não realizada.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

Tabela 17: Mediana em dias da idade do recém-nascido na data primeira consulta para fibrose cística (FC), 2014 a 2021, por UF.

UF	Mediana para FC - 2014	Mediana para FC - 2015	Mediana para FC - 2016	Mediana para FC - 2017	Mediana para FC - 2018	Mediana para FC - 2019	Mediana para FC - 2020	Mediana para FC - 2021
AC	0	47	0	51	0	0	22	158
AL	90	0	0	82	45,3	52	93	SI
AM	0	0	30	2	30	1	180	60
AP	AD	AD	40	AD	AD	AD	AD	AD
BA	53	54	72	57	48	61	52,5	54
CE	74	116,5	430	144	87,5	79	67	60
DF	44	0	43	55	52	50	35	63
ES	39	28	45	40	50	44	39	42
GO	38	38	41	41	27	37	38	0
MA	40	40	50	30	55	42	48	45
MG	35	40	37	34	33,21	30	43	34,5
MS	74	37	44,5	44	45	55	54	51
MT	41	58	0	71	52	74	103	99
PA	53	30	190	90	4	AD	180	60

PB	0	58	0	426	0	0	0	57
PE	170	115	90	196	238	179	172	181
PI	88	120	160	160	126	42	64	106
PR	35	29,5	30	21	37	32,5	37	67
RJ	53	100,4	0	154	50	40	42	43
RN	0	90	0	180	75	6	120	120
RO	54	0	0	0	0	175	0	0
RR	0	60	30	30	1	2	193	AD
RS	35	37	33	37	31	28	33	25
SC	29	41	44	35	39	36	70	60
SE	54	79	48	143	87	38	38	34
SP	57	47,5	57,6	45	30	29	36	31
TO	59	0	0	125	138	0	AD	AD
Brasil	50	41	45	57	47	41	51	57

Legenda: AD – dados não encaminhados pela UF; Zero – consulta não realizada.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

Tabela 18: Mediana em dias da idade do recém-nascido na data primeira consulta para hiperplasia adrenal congênita (HAC), 2014 a 2021, por UF.

UF	Mediana para HAC - 2014	Mediana para HAC - 2015	Mediana para HAC - 2016	Mediana para HAC - 2017	Mediana para HAC - 2018	Mediana para HAC - 2019	Mediana para HAC - 2020	Mediana para HAC - 2021
AC	0	60	53	0	0	0	0	0
AL	49	0	87	72	53	49,5	82	45
AM	0	0	30	4	15	60	120	60
AP	AD	AD	50	AD	AD	AD	AD	AD
BA	35	31	38	31	29	26	44	29
CE	0	129,5	190	58	57	47	63	45
DF	19	20	0	23	20	20	7	13
ES	27	11	33	31	0	15	16	22
GO	16	16	21	21	23	17	26	17
MA	30	35	30	35	35	45	35	38
MG	30	29	27	27	29,3	27	23	18
MS	0	30	0	12	24	39	0	39
MT	21	57	0	65	66	108	84,5	76
PA	0	0	0	0	0	AD	0	AD
PB	0	0	0	0	97	75	65	60
PE	0	0	0	0	0	0	0	53
PI	0	0	0	0	0	28	42	68
PR	9	12	12	13	14	8	10	9
RJ	0	96	136	87	57	49	49	41
RN	0	0	99	60	86	0	120	60
RO	17	78	0	0	63	0	0	71
RR	30	30	30	28	6	3	30	AD
RS	23	20	18	22	23	12	9	12
SC	11	15	19	15	16	19	15	15
SE	0	0	0	22	32	20	29	23
SP	14	17	14,7	20	24,5	16	15	18
TO	102	0	62	86	0	0	AD	AD
Brasil	27	29	30	27	29	24	30	34

Legenda: AD – dados não encaminhados pela UF; Zero – consulta não realizada.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

Tabela 19: Mediana em dias da idade do recém-nascido na data primeira consulta para deficiência de biotinidase (DBT), 2014 a 2021, por UF.

UF	Mediana para DBT - 2014	Mediana para DBT - 2015	Mediana para DBT - 2016	Mediana para DBT - 2017	Mediana para DBT - 2018	Mediana para DBT - 2019	Mediana para DBT - 2020	Mediana para DBT - 2021
AC	0	0	0	0	104	0	0	0
AL	0	0	0	85	0	75,5	72	0
AM	0	0	30	2	30	0	330	60
AP	AD	AD	50	AD	AD	AD	AD	AD
BA	0	69	80	71	90	64	120	120
CE	0	127,5	308	190	84	61	50	78
DF	27	33	0	38	30	24	19	32
ES	0	0	0	0	60	0	65	60
GO	15	66	55	61	55	38	62	0
MA	0	0	0	0	0	1	50	58
MG	37	41	42,5	40	60,14	29,5	15	38
MS	0	0	0	150	45	0	47	73
MT	68	168	28	92	59	95	59	85
PA	0	0	0	0	0	AD	0	AD
PB	0	0	0	0	235	0	120	0
PE	0	0	0	0	0	0	0	157
PI	0	0	0	0	0	0	4	75
PR	35	39,5	32	38	44	0	29	28
RJ	0	89	121	0	51	57	70	62
RN	0	0	142	210	171	5	105	120
RO	0	0	13	96	83	147	0	74
RR	0	30	30	30	2	0	30	AD
RS	37	30	28	27	25	32	36	38
SC	60	51	53	42	85	34	34	0
SE	0	0	0	95	0	0	37	26
SP	35	35	35,5	52	44,5	35	39	31
TO	0	168	144	197	78	93	AD	AD

Brasil	36	47	43	66	60	37	47	60
--------	----	----	----	----	----	----	----	----

Legenda: AD – dados não encaminhados pela UF; Zero – consulta não realizada.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014 a 2021.

11. **Na execução da lei de ampliação, está sendo considerada toda a linha de cuidados do Programa de Triagem Neonatal (desde a coleta, até o tratamento e medicamentos ou fórmulas necessárias)?**

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), desde sua instituição tem como objetivo triar, tratar e acompanhar os recém-nascidos diagnosticados no programa, tanto que em sua Portaria instituição (PT GM/MS nº 822/2001) criou o Serviço de Referência em Triagem Neonatal, locus onde é realizada a atenção aos pacientes oriundos do PNTN. Portanto, a ampliação também está sendo organizada com os mesmos objetivos e alinhada aos preceitos do SUS, nos quais todas as doenças que forem incluídas no PNTN necessitam de incorporação ao SUS, prevendo os métodos de diagnóstico, acompanhamento e medicamentos necessários dentro dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT).

12. **Nos últimos dez anos, como tem sido feita a busca dos bebês que tiveram resultados alterados do teste de triagem neonatal?**

A busca ativa sempre fez parte do processo de triagem neonatal desde a instituição do programa em 2001. A recomendação para esta atividade consta das três edições do manual de triagem neonatal, sendo a mais atualizada a que se segue: "Os resultados considerados alterados na triagem neonatal serão comunicados por telefone ao responsável pela ação no ponto de coleta de origem da amostra. Este deve contatar a família assim que notificado, informando ao responsável a necessidade da urgência de comparecimento na unidade. Proceder aos encaminhamentos segundo a necessidade informada pelo laboratório especializado em triagem neonatal: a) Realização de exame de confirmação: para isso, a criança deverá comparecer ao local para uma nova coleta. b) Encaminhamento para consulta especializada: seguir orientações da consulta agendada".

13. **Qual o percentual de bebês testados positivos que não foram encontrados, ou não foram encaminhados, ou não compareceram à consulta com especialista, por UF e por doença, desde 2014.**

O Ministério da Saúde não coleta o dado de recém-nascidos testados positivos que não foram encontrados, esse dado é de gerenciamento dos Serviços de Referência em Triagem Neonatal.

14. **Sabemos que o período ideal para a realização do teste é entre o 3º e o 5º dia de vida do bebê. Quantos foram testados entre o 6º e o 30º dia de vida e quantos foram testados após o 30º dia de vida, número e percentual, por UF e Brasil, por ano, desde 2014.**

Tabela 20: Número e percentual de coletas do teste do pezinho demonstrado por faixas etárias: 6º ao 8º; 9º ao 14º; 15º ao 30º; acima de 30 dias de vida do recém-nascido, 2014, por UF, Brasil.

UF	Nº de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	% de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	% de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN	% de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN
AC	3.571	25,36%	2.131	15,13%	1.177	8,36%
AL	9.714	22,59%	8.139	18,93%	6.536	15,20%
AM	1.513	2,70%	47.390	84,64%	1.077	1,92%
AP	1.774	18,99%	1.304	13,96%	837	8,96%
BA	46.005	26,30%	47.866	27,36%	31.617	18,07%
CE	31.191	29,52%	20.329	19,24%	9.249	8,75%
DF	911	1,96%	508	1,09%	260	0,56%
ES	15.635	33,66%	9.875	21,26%	2.580	5,55%
GO	13.262	17,69%	9.499	12,67%	5.420	7,23%
MA	19.884	21,16%	21.373	22,75%	17.591	18,72%
MG	59.383	24,75%	12.940	5,39%	3.581	1,49%
MS	9.886	27,20%	8.578	23,60%	53.381	146,85%
MT	11.371	27,85%	9.959	24,39%	5.454	13,36%
PA	27.245	24,26%	28.400	25,29%	21.415	19,07%
PB	15.607	38,57%	9.970	24,64%	5.806	14,35%
PE	21.523	20,93%	27.536	26,78%	29.201	28,40%
PI	10.467	28,41%	5.865	15,92%	4.471	12,13%
PR	7.223	4,21%	4.858	2,83%	2.953	1,72%
RJ	67.072	39,29%	38.345	22,46%	20.068	11,76%
RN	7.306	20,32%	10.317	28,70%	8.905	24,77%
RO	7.785	30,05%	5.379	20,76%	2.173	8,39%
RR	1.851	25,51%	1.687	23,25%	1.413	19,47%
RS	19.660	18,67%	8.295	7,88%	3.241	3,08%
SC	13.177	17,05%	3.887	5,03%	1.042	1,35%
SE	8.816	32,13%	5.458	19,89%	1.976	7,20%
SP	61.108	11,17%	21.434	3,92%	7.151	1,30%
TO	5.573	26,95%	4.079	19,73%	2.534	12,25%
Brasil	498.513	20,24%	375.401	15,24%	251.109	10,19%

Legenda: Nº – número; % percentual; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2014.

Tabela 21: Número e percentual de coletas do teste do pezinho demonstrado por faixas etárias: 6º ao 8º; 9º ao 14º; 15º ao 30º; acima de 30 dias de vida do recém-nascido, 2015, por UF, Brasil.

UF	Nº de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	% de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	% de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN	% de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN
AC	3.326	24,14%	1.978	14,36%	1.058	7,68%
AL	10.707	24,43%	9.548	21,79%	5.095	11,62%
AM	16.192	29,45%	1.080	1,96%	33.214	60,41%
AP	AD	-	AD	-	AD	-
BA	47.142	26,40%	48.008	26,89%	31.451	17,61%
CE	30.163	27,28%	19.499	17,64%	9.783	8,85%
DF	861	1,88%	529	1,16%	270	0,59%
ES	14.400	31,61%	9.212	20,22%	4.614	10,13%
GO	21.841	29,11%	19.667	26,22%	5.018	6,69%
MA	19.522	20,83%	20.623	22,01%	18.644	19,89%
MG	61.059	25,50%	13.402	5,60%	3.614	1,51%
MS	3.655	9,59%	7.442	19,52%	17.623	46,23%
MT	11.800	28,44%	10.272	24,76%	5.282	12,73%
PA	27.078	24,14%	27.453	24,47%	21.419	19,09%
PB	15.860	36,87%	10.943	25,44%	6.658	15,48%
PE	22.920	21,86%	27.520	26,25%	28.178	26,87%
PI	14.181	37,26%	6.437	16,91%	4.278	11,24%

PR	7.015	4,05%	4.554	2,63%	2.983	1,72%
RJ	69.632	39,78%	40.586	23,19%	21.985	12,56%
RN	7.215	20,17%	9.793	27,38%	8.276	23,13%
RO	6.977	26,17%	4.913	18,43%	2.187	8,20%
RR	1.560	20,80%	1.500	20,00%	1.168	15,57%
RS	17.783	16,04%	6.906	6,23%	2.729	2,46%
SC	13.849	17,54%	4.251	5,39%	1.185	1,50%
SE	9.168	32,13%	5.514	19,32%	1.882	6,60%
SP	71.369	12,88%	25.027	4,51%	6.849	1,23%
TO	5.361	26,46%	4.107	20,27%	2.672	13,19%
Brasil	530.636	21,31%	340.764	13,69%	248.115	9,96%

Legenda: Nº – número; % percentual; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2015.

Tabela 22: Número e percentual de coletas do teste do pezinho demonstrado por faixas etárias: 6º ao 8º; 9º ao 14º; 15º ao 30º; acima de 30 dias de vida do recém-nascido, 2016, por UF, Brasil.

UF	Nº de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	% de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	% de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN	% de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN
AC	3.006	22,81%	2.077	15,76%	1.035	7,85%
AL	9.437	22,40%	8.254	19,59%	5.859	13,91%
AM	8.977	15,81%	8.313	14,64%	5.732	10,09%
AP	1.112	22,05%	964	19,12%	740	14,67%
BA	45.900	27,09%	44.850	26,47%	27.506	16,24%
CE	26.530	26,60%	16.714	16,76%	8.676	8,70%
DF	836	1,96%	425	1,00%	265	0,62%
ES	13.701	30,97%	8.756	19,79%	4.391	9,92%
GO	25.448	36,91%	11.944	17,32%	4.212	6,11%
MA	9.238	19,84%	9.868	21,19%	9.951	21,37%
MG	57.724	25,27%	12.601	5,52%	3.273	1,43%
MS	3.453	9,49%	6.721	18,47%	18.713	51,42%
MT	11.583	29,90%	9.373	24,20%	4.814	12,43%
PA	25.100	23,68%	25.961	24,49%	20.696	19,52%
PB	14.305	34,47%	11.533	27,79%	8.140	19,61%
PE	22.418	23,31%	24.934	25,92%	24.898	25,88%
PI	8.765	24,88%	9.210	26,15%	7.334	20,82%
PR	6.308	3,77%	3.780	2,26%	3.001	1,79%
RJ	5.170	3,30%	3.058	1,95%	1.822	1,16%
RN	5.978	18,99%	8.545	27,15%	8.313	26,41%
RO	6.522	26,53%	4.270	17,37%	1.836	7,47%
RR	1.534	19,52%	1.433	18,23%	1.206	15,35%
RS	15.554	14,51%	6.122	5,71%	2.656	2,48%
SC	16.919	21,41%	4.612	5,84%	2.174	2,75%
SE	8.212	31,44%	4.846	18,55%	1.803	6,90%
SP	59.260	11,15%	19.494	3,67%	6.130	1,15%
TO	5.976	30,40%	5.183	26,37%	2.940	14,96%
Brasil	418.966	18,04%	273.841	11,79%	188.116	8,10%

Legenda: Nº – número; % percentual; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2016.

Tabela 23: Número e percentual de coletas do teste do pezinho demonstrado por faixas etárias: 6º ao 8º; 9º ao 14º; 15º ao 30º; acima de 30 dias de vida do recém-nascido, 2017, por UF, Brasil.

UF	Nº de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	% de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	% de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN	% de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN
AC	3.266	24,09%	2.161	15,94%	1.034	7,63%
AL	9.835	21,91%	8.756	19,51%	5.558	12,38%
AM	7.123	13,29%	6.291	11,73%	4.576	8,54%
AP	AD	-	AD	-	AD	-
BA	48.763	27,36%	45.448	25,50%	26.010	14,59%
CE	26.481	25,99%	17.059	16,75%	8.723	8,56%
DF	767	1,77%	441	1,02%	224	0,52%
ES	13.087	28,37%	8.308	18,01%	4.285	9,29%
GO	24.948	36,63%	11.343	16,65%	4.090	6,01%
MA	15.424	19,05%	17.457	21,56%	17.461	21,56%
MG	58.231	25,32%	12.842	5,58%	3.237	1,41%
MS	8.822	23,81%	7.614	20,55%	4.927	13,30%
MT	12.299	28,84%	9.134	21,42%	4.446	10,43%
PA	440	0,36%	25.371	20,52%	AD	-
PB	2.525	6,26%	11.807	29,27%	19.244	47,70%
PE	23.318	23,98%	24.987	25,70%	23.532	24,20%
PI	9.514	24,56%	9.919	25,61%	8.017	20,70%
PR	5.904	3,44%	3.518	2,05%	3.586	2,09%
RJ	42.131	21,67%	34.978	17,99%	25.759	13,25%
RN	6.556	18,62%	10.225	29,04%	9.730	27,63%
RO	6.984	27,28%	4.060	15,86%	1.682	6,57%
RR	1.717	22,30%	1.577	20,49%	1.741	22,62%
RS	24.785	23,36%	7.065	6,66%	2.582	2,43%
SC	22.971	26,44%	5.830	6,71%	5.557	6,40%
SE	8.293	29,57%	4.254	15,17%	2.288	8,16%
SP	57.685	10,76%	17.655	3,29%	5.476	1,02%
TO	6.226	30,80%	5.115	25,31%	2.877	14,23%
Brasil	448.095	18,27%	313.215	12,77%	196.642	8,02%

Legenda: Nº – número; % percentual; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2017.

Tabela 24: Número e percentual de coletas do teste do pezinho demonstrado por faixas etárias: 6º ao 8º; 9º ao 14º; 15º ao 30º; acima de 30 dias de vida do recém-nascido, 2018, por UF, Brasil.

UF	Nº de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	% de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	% de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN	% de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN
AC	3.320	23,56%	1.970	13,98%	970	6,88%
AL	10.997	23,19%	9.706	20,47%	5.708	12,04%
AM	6.885	11,85%	6.088	10,48%	4.030	6,94%
AP	AD	-	AD	-	AD	-
BA	49.338	28,06%	42.594	24,23%	23.196	13,19%
CE	28.163	26,16%	17.337	16,10%	8.278	7,69%
DF	601	1,42%	283	0,67%	190	0,45%
ES	13.855	30,32%	7.968	17,44%	3.975	8,70%
GO	25.122	35,31%	11.161	15,69%	3.990	5,61%
MA	17.079	19,10%	18.559	20,76%	16.369	18,31%
MG	56.928	24,50%	12.522	5,39%	3.240	1,39%
MS	9.628	26,86%	7.475	20,85%	4.083	11,39%
MT	13.268	29,71%	10.272	23,00%	5.210	11,67%
PA	30.462	24,88%	27.566	22,51%	23.844	19,47%
PB	13.820	33,57%	11.296	27,44%	7.331	17,81%
PE	24.753	24,39%	26.371	25,99%	23.762	23,42%
PI	10.387	25,95%	3.396	8,49%	1.268	3,17%
PR	5.162	2,97%	3.469	1,99%	4.300	2,47%
RJ	43.837	27,63%	26.841	16,92%	18.604	11,73%
RN	7.923	21,35%	10.386	27,98%	9.627	25,94%
RO	6.558	25,82%	3.834	15,09%	1.603	6,31%
RR	1.882	22,73%	1.667	20,13%	1.462	17,66%
RS	23.598	22,15%	6.522	6,12%	2.277	2,14%
SC	20.641	22,69%	5.008	5,50%	6.486	7,13%
SE	8.364	28,17%	4.055	13,66%	1.497	5,04%
SP	59.774	11,29%	18.075	3,41%	5.493	1,04%
TO	6.312	30,11%	5.543	26,44%	3.093	14,75%
Brasil	498.657	20,35%	299.964	12,24%	189.886	7,75%

Legenda: Nº – número; % percentual; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2018.

Tabela 25: Número e percentual de coletas do teste do pezinho demonstrado por faixas etárias: 6º ao 8º; 9º ao 14º; 15º ao 30º; acima de 30 dias de vida do recém-nascido, 2019, por UF, Brasil.

UF	Nº de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	% de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	% de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN	% de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN
AC	3.641	25,86%	2.044	14,52%	958	6,80%
AL	10.861	24,01%	9.439	20,87%	5.123	11,33%
AM	7.272	14,06%	6.265	12,11%	4.697	9,08%
AP	AD	-	AD	-	AD	-
BA	47.676	28,14%	38.575	22,77%	20.079	11,85%
CE	27.290	26,22%	16.473	15,83%	7.770	7,46%
DF	460	1,09%	247	0,59%	169	0,40%
ES	12.557	28,39%	7.215	16,31%	3.437	7,77%
GO	23.540	34,32%	10.366	15,11%	3.602	5,25%
MA	19.028	20,50%	20.705	22,31%	14.098	15,19%
MG	51.838	22,94%	10.911	4,83%	2.951	1,31%
MS	11.219	31,28%	8.113	22,62%	4.160	11,60%
MT	14.522	32,65%	10.245	23,03%	5.046	11,34%
PA	AD	-	AD	-	AD	-
PB	13.557	33,89%	10.627	26,57%	7.679	19,20%
PE	24.581	25,04%	24.660	25,12%	22.124	22,54%
PI	10.028	25,57%	9.585	24,44%	6.904	17,61%
PR	4.132	2,40%	3.192	1,85%	4.978	2,89%
RJ	41.762	26,47%	24.895	15,78%	15.424	9,78%
RN	7.959	23,29%	9.563	27,98%	7.640	22,35%
RO	6.954	27,56%	4.143	16,42%	1.737	6,88%
RR	2.098	22,69%	2.003	21,66%	1.719	18,59%
RS	20.414	19,95%	5.560	5,43%	2.043	2,00%
SC	19.110	21,06%	4.720	5,20%	6.246	6,88%
SE	8.149	28,77%	3.415	12,06%	1.140	4,03%
SP	58.322	11,11%	16.364	3,12%	5.826	1,11%
TO	5.335	26,29%	4.387	21,62%	2.707	13,34%
Brasil	452.305	19,82%	263.712	11,56%	158.257	6,94%

Legenda: Nº – número; % percentual; AD – dados não encaminhados pela UF.

Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2019.

Tabela 26: Número e percentual de coletas do teste do pezinho demonstrado por faixas etárias: 6º ao 8º; 9º ao 14º; 15º ao 30º; acima de 30 dias de vida do recém-nascido, 2020, por UF, Brasil.

UF	Nº de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	% de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	% de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN	% de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN
AC	3.019	24,41%	1.770	14,31%	932	7,54%
AL	9.866	22,87%	8.273	19,18%	4.908	11,38%
AM	5.751	12,46%	5.229	11,33%	4.141	8,97%
AP	AD	-	AD	-	AD	-
BA	37.733	23,31%	29.888	18,47%	16.815	10,39%

CE	24.853	25,12%	16.022	16,20%	8.597	8,69%
DF	360	0,91%	245	0,62%	171	0,43%
ES	12.382	27,36%	6.377	14,09%	2.997	6,62%
GO	21.058	32,48%	10.825	16,70%	4.295	6,63%
MA	16.803	20,95%	18.019	22,47%	12.105	15,09%
MG	45.587	20,93%	10.801	4,96%	3.153	1,45%
MS	9.540	27,55%	7.226	20,86%	3.859	11,14%
MT	13.352	31,14%	9.410	21,95%	4.913	11,46%
PA	23.158	24,34%	24.169	25,40%	20.758	21,82%
PB	12.140	31,79%	10.692	28,00%	7.007	18,35%
PE	20.640	22,90%	22.825	25,33%	20.077	22,28%
PI	7.474	21,59%	7.901	22,82%	6.451	18,63%
PR	4.089	2,45%	3.590	2,15%	5.535	3,32%
RJ	38.486	25,93%	23.839	16,06%	15.275	10,29%
RN	6.750	21,88%	8.721	28,27%	6.991	22,66%
RO	6.327	27,53%	3.451	15,01%	1.675	7,29%
RR	1.745	22,85%	1.561	20,44%	1.260	16,50%
RS	17.432	17,26%	4.745	4,70%	1.870	1,85%
SC	18.047	19,47%	5.599	6,04%	6.906	7,45%
SE	7.536	27,82%	3.151	11,63%	1.161	4,29%
SP	86.943	17,16%	26.628	5,26%	9.159	1,81%
TO	AD	-	AD	-	AD	-
Brasil	451.071	20,05%	270.957	12,04%	171.011	7,60%

Legenda: N° – número; % percentual; AD – dados não encaminhados pela UF.
Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2020.

Tabela 27: Número e percentual de coletas do teste do pezinho demonstrado por faixas etárias: 6º ao 8º; 9º ao 14º; 15º ao 30º; acima de 30 dias de vida do recém-nascido, 2021, por UF, Brasil.

UF	Nº de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	% de coleta entre 6º e 8º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	% de coleta entre 9º e 14º dia de vida do RN	Nº de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN	% de coleta entre 15º e 30º dia de vida do RN
AC	3.084	23,05%	1.860	13,90%	963	7,20%
AL	10.543	22,96%	8.210	17,88%	4.882	10,63%
AM	6.949	13,09%	6.057	11,41%	4.899	9,23%
AP	AD	-	AD	-	AD	-
BA	39.333	24,76%	30.197	19,01%	15.464	9,73%
CE	24.184	24,63%	14.990	15,27%	7.439	7,58%
DF	377	0,98%	211	0,55%	161	0,42%
ES	12.107	26,75%	6.200	13,70%	2.786	6,16%
GO	18.302	28,71%	10.805	16,95%	4.246	6,66%
MA	17.710	20,94%	18.215	21,54%	12.217	14,45%
MG	45.487	22,04%	11.575	5,61%	3.318	1,61%
MS	10.783	30,80%	7.586	21,67%	3.740	10,68%
MT	13.170	30,35%	8.953	20,63%	4.667	10,75%
PA	25.533	24,80%	25.518	24,79%	20.057	19,48%
PB	11.904	31,93%	10.047	26,95%	5.978	16,03%
PE	20.877	22,81%	23.054	25,18%	21.551	23,54%
PI	9.144	24,39%	9.535	25,43%	6.790	18,11%
PR	4.573	2,79%	4.345	2,65%	6.035	3,68%
RJ	35.916	25,30%	21.505	15,15%	12.546	8,84%
RN	6.753	21,23%	8.959	28,17%	7.414	23,31%
RO	6.533	28,41%	3.386	14,73%	1.380	6,00%
RR	1.922	62,85%	1.556	50,88%	1.376	45,00%
RS	18.696	19,62%	5.074	5,33%	1.836	1,93%
SC	16.921	19,13%	5.852	6,61%	6.648	7,51%
SE	7.131	26,50%	2.439	9,06%	901	3,35%
SP	41.397	8,89%	15.164	3,26%	4.449	0,96%
TO	AD	-	AD	-	AD	-
Brasil	409.329	18,64%	261.293	11,90%	161.743	7,37%

Legenda: N° – número; % percentual; AD – dados não encaminhados pela UF.
Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de Dados do PNTN, 2021.

15. Qual foi o tempo médio gasto, por UF e Brasil, para o transporte da amostra até o laboratório, por ano, desde 2014?

Tabela 28: Valor médio em dias, por UF, entre a data da coleta da amostra do teste do pezinho até a data de chegada da amostra no laboratório especializado em triagem neonatal, no período de 2014 a 2021.

UF	COLETA - CHEGADA NO LAB - 2014	COLETA - CHEGADA NO LAB - 2015	COLETA - CHEGADA NO LAB - 2016	COLETA - CHEGADA NO LAB - 2017	COLETA - CHEGADA NO LAB - 2018	COLETA - CHEGADA NO LAB - 2019	COLETA - CHEGADA NO LAB - 2020	COLETA - CHEGADA NO LAB - 2021
AC	12	12	12	13	11	8	9,00	9,00
AL	7	6	6	7	8	7	7,34	6,74
AM	15	15	3	0	15	1.231	16,00	12,00
AP	1	AD	17	AD	AD	AD	AD	AD
BA	11	13	12	11	12	12	15,02	12,33
CE	11	13	10	10	8	8	9,00	7,54
DF	3	5	3	3	3	3	3,35	2,60
ES	6	9	6	6	6	9	5,00	5,00
GO	5	8	7,2	8	7	4	8,70	8,81
MA	20	20	27	26	29	1.248	13,47	13,00
MG	4	4,72	4,35	5	6	5	5,72	5,19
MS	4	5	6	4	12	9	8,00	7,00

MT	5	5	5,1	5	6	6	6,30	6,60
PA	7	15	9	10	13	AD	13,00	12,20
PB	10	8	12	211	13	147	4,50	21,62
PE	4	4,33	6,3	5	7	9	10,26	7,85
PI	26	12	12,62	11	11	10	11,00	9,00
PR	6	5,6	5	6	6	5	5,20	4,90
RJ	12	12	29	38	12	10	11,00	11,00
RN	14	10,6	10,8	11	10	10	12,50	10,70
RO	21	15	10	8	8	7	7,00	7,00
RR	20	20	18	8	19	17	17,00	13,00
RS	5	5,6	5,4	4	5	5	5,90	4,90
SC	4	4	11	7	7	6	5,90	4,70
SE	11	11	13	10	8	6	5,00	5,00
SP	6	5,25	5	5	5	5	5,30	5,00
TO	11	14	14	13	13	13	AD	AD
BRASIL	10	10	10	17	10	14	8,82	8,32

Legenda: AD – dados não encaminhados pela UF.
Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de dados do PNTN, 2014-2021.

16. Atualmente, qual é a logística estabelecida, por estado, para o transporte das amostras até o laboratório? Há algum estudo concreto para que haja uma redução do tempo de chegada?

Na normativa vigente cada estado é livre para definir a logística do envio de amostras do teste do pezinho. No período de janeiro de 2014 a julho de 2017 foi realizado pelo Ministério da Saúde o estudo piloto "logística de envio de amostras do “teste do pezinho” da rede de atenção básica até o laboratório especializado em triagem neonatal nos estados com a Empresa Brasileira de Correios e Telégrafos - EBCT, por SEDEX". Esse projeto não apresentou resultados eficientes de melhoria no tempo de envio das amostras e por esse motivo foi cancelado por este Ministério da Saúde.

17. Sabendo que algumas doenças que são testadas precisam ser tratadas rapidamente e que, ainda neste ano, alguns estados não processaram as amostras por um longo período de tempo, gostaria de saber qual é o tempo médio, por UF e Brasil, por ano, desde 2014, para o recebimento dos resultados dos testes realizados?

Tabela 29: Tempo médio entre a chegada da amostra no laboratório e a liberação do resultado pelo laboratório.

UF	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
AC	8,00	10,00	8,00	13,00	9,00	7,00	6,00	8,00
AL	6,00	5,00	10,00	9,00	6,00	6,00	6,05	6,35
AM	15,00	15,00	30,00	0,00	60,00	13274,00	24,00	17,00
AP	15,00	AD	10,00	AD	AD	AD	AD	AD
BA	4,00	3,00	2,00	2,00	2,00	2,00	2,08	3,24
CE	18,00	46,00	81,00	39,00	7,00	7,00	14,00	5,16
DF	7,00	8,00	5,00	13,00	8,00	4,00	4,03	4,80
ES	8,00	3,00	4,00	4,00	3,00	3,00	4,00	4,00
GO	5,00	6,00	3,90	5,00	5,00	4,00	4,40	4,43
MA	9,00	30,00	129,00	71,00	73,00	69,00	4,41	4,00
MG	2,00	2,09	1,59	1,40	1,46	1,07	1,91	0,64
MS	3,00	3,00	3,00	3,00	4,00	4,00	4,00	5,00
MT	8,00	9,00	10,80	26,00	9,00	30,00	8,20	7,50
PA	9,00	90,00	95,00	90,00	42,00	AD	17,00	14,50
PB	15,00	33,00	55,00	262,00	237,00	200,00	92,00	17,00
PE	7,57	25,00	14,00	11,00	18,00	AD	10,48	5,03
PI	8,00	8,00	11,45	60,00	9,00	9,00	34,00	19,00
PR	2,30	2,34	3,00	1,80	2,00	2,00	2,40	2,20
RJ	43,00	31,00	31,00	27,00	8,00	5,00	8,00	9,00
RN	15,00	20,00	25,00	20,00	15,00	50,00	20,00	14,70
RO	5,00	4,00	4,00	4,00	6,00	7,00	7,00	7,00
RR	4,00	5,00	3,00	8,00	8,00	7,00	6,00	3,00
RS	3,00	2,50	2,10	2,00	2,00	2,00	2,70	2,80
SC	3,00	3,00	6,00	2,00	2,00	2,00	2,00	1,90
SE	5,00	4,00	5,00	4,00	6,00	5,00	5,00	6,00
SP	9,00	6,75	5,40	6,00	8,00	6,00	7,33	6,00
TO	13,00	15,00	46,00	17,00	20,00	12,00	AD	AD
Brasil	9,25	14,99	22,38	26,97	21,94	17,05	11,88	7,40

Legenda: AD – dados não encaminhados pela UF.
Fonte: PNTN-CGSH/DAET/SAES/MS, Relatório Anual de dados do PNTN, 2014-2021.

18. Segundo a Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal, alguns estados apresentaram números elevados de testes alterados para Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC). Qual é o procedimento para a realização dos testes confirmatórios? Dos resultados alterados para HAC no teste do pezinho, nos últimos 10 anos, quantos foram encaminhados para os testes confirmatórios?

O Ministério da Saúde desenvolveu o manual "Triagem Neonatal: Hiperplasia Adrenal Congênita" junto com a ampliação do escopo do PNTN em 2012. Nesse material, disponível na biblioteca virtual do Ministério da Saúde https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_hiperplasia_adrenal_congenita.pdf, é possível identificar toda a linha de cuidado, desde parâmetros para o rastreamento até o acompanhamento e tratamento dos pacientes diagnosticados, perpassando os testes confirmatórios recomendados. Para além do manual, todos os procedimentos necessários para a confirmação do diagnóstico estão inseridos na Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS. Quanto ao número de testes confirmatórios realizados por recém-nascido com suspeita diagnóstica, esta Coordenação-Geral informa que não tem esse dado específico. O dado coletado pelo PNTN é de número de recém-nascidos com diagnóstico positivo para hiperplasia adrenal congênita, ou seja, com os procedimentos de triagem e confirmatórios realizados e diagnóstico médico.

19. Sabendo que a triagem neonatal é tripartite, mas que estados e municípios não tem participado com o repasse de verbas, quais são as ações do Ministério da Saúde para a sustentabilidade orçamentária da ampliação da triagem neonatal?

O financiamento para o aperfeiçoamento do PNTN será trabalhado na revisão normativa do programa, atendendo aos princípios pactuados de gestão do SUS e as normativas reguladoras dos órgãos de controle.

20. Foi publicado em 6 de Junho de 2022 pelo Ministério na Saúde no Diário Oficial da União a Portaria GM/MS Nº 1.3.69, que inclui a toxoplasmose congênita no rol de doenças do Programa de Triagem Neonatal, tratando-se assim da primeira etapa da Lei 14.154 (lei de ampliação da triagem neonatal). Sendo assim gostaria de perguntar se para essa etapa, antes da apresentação da portaria, foram consultados ou se foram feitas reuniões junto aos

gestores de saúde de cada estado, tal como com os Serviços de Referência em Triagem Neonatal? Como se chegou ao valor a ser pago pelo exame de toxoplasmose congênita?

A incorporação da toxoplasmose congênita na triagem neonatal chegou ao Ministério da Saúde como demanda judicial em 2016 (0045432; 4253256), por se tratar de doença infecciosa esse processo foi conduzido pela Secretaria de Vigilância em Saúde, órgão responsável por solicitar a incorporação da referida doença à CONITEC. Em 2020 foi publicada a portaria de incorporação ao SUS - PT SCTIE/MS nº7, de 04 de março de 2020, que também publicou o relatório com o custo para a realização do teste de triagem (https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2019/relatorio_procedimentotoxoplasmose_cp_84_2019.pdf). Nesse mesmo ano formou-se grupo de trabalho, envolvendo as principais coordenação do Ministério da Saúde relacionadas ao tema. Esse grupo consultou alguns estados que realizavam a triagem neonatal para toxoplasmose congênita para formular a nota técnica que posteriormente foi encaminhada às unidades federadas (UF). Após a elaboração dessa nota foram realizadas videoconferências regionais (0027895549) para debate do tema, com apresentação do fluxo de triagem, confirmatório e tratamento, que contou com a participação de representantes das Secretarias Estaduais de Saúde, Serviços de Referência em Triagem Neonatal e Laboratórios Centrais (LACEN).

21. Em relação ao início da Etapa 1 – Toxoplasmose Congênita, quais serão os exames confirmatórios, tratamento e acompanhamento dos pacientes que receberam o diagnóstico positivo para a doença? Nos pacientes com resultados alterados para toxoplasmose, de quem é a responsabilidade do tratamento da mãe e do bebê?

Os fluxos de triagem e atenção aos recém-nascidos e gestantes com diagnóstico de toxoplasmose estão apresentados nas Nota Técnica nº 61/2022/CGSH/DAET/SAES/MS (0030063580) e complementos (0030074675; 0030074813; 0030074930; 0030075347).

22. Qual o percentual de mães testadas para toxoplasmose durante o pré-natal?

Os fluxos de triagem e atenção aos recém-nascidos e gestantes com diagnóstico de toxoplasmose estão apresentados nas Nota Técnica nº 61/2022/CGSH/DAET/SAES/MS (0030063580) e complementos (0030074675; 0030074813; 0030074930; 0030075347).

23. Sabemos que alguns estados não fazem a compra continuamente de material para a realização da triagem neonatal e que, consequentemente, a disponibilização de material fica comprometida. Qual é a avaliação do Ministério da Saúde em relação ao funcionamento do sistema de licitação para a compra de insumos pelo estado? Como se dá a avaliação da qualidade do material comprado, visto que materiais de má qualidade causam efeitos colaterais nos pacientes?

O Ministério da Saúde não tem competência para avaliar o funcionamento do sistema de licitação, uma vez que a norma vigente obriga os poderes da União, os Estados, o Distrito Federal e os Municípios a realizar compras e contratações de bens, insumos e serviços por meio de licitação pública.

24. Qual é o prazo para a finalização dos protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas de cada doença adicionada na ampliação?

RESPOSTA SGTES:

No SUS há 61 diretrizes clínicas para manejo e tratamento de doenças raras, conforme tabela a seguir:

Tipo de Documento	Doença
PCDT	Acromegalia
PCDT	Anemia Hemolítica autoimune
PCDT	Angioedema Hereditário Associado à Deficiência de C1 Esterase (C1-INH)
PCDT	Artrite Reativa
PCDT	Atrofia Muscular Espinhal 5q tipo I - AME
PCDT	Colangite Biliar Primária
PCDT	Deficiência de Biotinidase
PCDT	Deficiência de Hormônio do Crescimento – Hipopituitarismo
Protocolo	Deficiência Intelectual (Diagnóstico Etiológico)
PCDT	Dermatomiosite e Polimiosite
PCDT	Diabete Insípido
PCDT	Distonias Focais e Espasmo Hemifacial
PCDT	Doença de Crohn
Diretrizes Brasileiras	Doença de Fabry
PCDT	Doença de Gaucher
Diretrizes Brasileiras	Doença de Niemann-Pick tipo C (Diagnóstico e Tratamento)
PCDT	Doença de Paget
PCDT	Doença de Pompe
PCDT	Doença de Wilson
PCDT	Doença Falciforme ^a
Diretrizes Brasileiras	Epidermólise Bolhosa
PCDT	Esclerose Lateral Amiotrófica
PCDT	Esclerose Múltipla
PCDT	Espondilite Anquilosante
PCDT	Fenilcetonúria
PCDT	Fibrose Cística
Protocolo de Uso	Hemofilia A (Protocolo de Uso de Emicizumabe)
Protocolo de Uso	Hemofilia A e Hemofilia B (Protocolo de Uso de Profilaxia Primária para Hemofilia Grave)
PCDT	Hemoglobinúria Paroxística Noturna
PCDT	Hepatite Autoimune
PCDT	Hidradenite Supurativa
PCDT	Hiperplasia Adrenal Congênita
PCDT	Hipertensão Arterial Pulmonar
PCDT	Hipoparatiroidismo
PCDT	Hipotireoidismo Congênito
PCDT	Homocistinúria Clássica
PCDT	Ictioses Hereditárias
PCDT	Imunodeficiência Primária com Predominância de Defeitos de Anticorpos
PCDT	Insuficiência Adrenal
PCDT	Insuficiência Pancreática Exócrina
PCDT	Linfangioleiomiomatose
PCDT	Lúpus Eritematoso Sistêmico
Diretrizes Brasileiras	Mesotelioma Maligno de Pleura (Diretrizes Brasileiras para o Diagnóstico)
PCDT	Miastenia Gravis
PCDT	Mucopolissacaridose I
PCDT	Mucopolissacaridose II
PCDT	Mucopolissacaridose IV A

Tipo de Documento	Doença
PCDT	Mucopolissacaridose VI
PCDT	Mucopolissacaridose VII
PCDT	Osteogênese Imperfeita
PCDT	Polineuropatia Amiloidótica Familiar
PCDT	Púrpura Trombocitopênica Idiopática
PCDT	Raquitismo e Osteomalácia (Hipofosfatemia ligada ao Cromossomo X)
PCDT	Síndrome de Falência Medular
PCDT	Síndrome de Guillain-Barré
PCDT	Síndrome de Turner
Protocolo de Uso	Síndrome Hipereosinofílica
PCDT	Síndrome Mielodisplásica de Baixo Risco
PCDT	Síndrome Nefrótica Primária em Adulto
PCDT	Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes
PCDT	Tumor do Estroma Gastrointestinal

Atualmente há 19 diretrizes clínicas para doenças raras em elaboração/atualização:

Doença	Status
Anemia Hemolítica Autoimune	Em atualização
Deficiência do Hormônio do Crescimento - Hipopituitarismo	Em atualização
Diabetes Insípido	Em atualização
Distonias e Espasmo Hemifacial	Conitec
Doença de Crohn	Em atualização
Doença de Gaucher	Em elaboração
Doença Falciforme	Em atualização
Esclerose Múltipla	Conitec
Espondilite Ancilosante	Em atualização
Fibrose Cística	Encaminhado para publicação
Hipertensão Pulmonar	Encaminhado para publicação
Imunodeficiência primária com predominância de defeitos de anticorpos	Em atualização
Imunodeficiências com defeitos congênitos de fagócitos – defeitos da imunidade inata	Em elaboração
Imunodeficiências combinadas graves, imunodeficiências combinadas e imunodeficiências combinadas com características sindrômicas	Em elaboração
Insuficiência Pancreática Exócrina	Em atualização
Mucopolissacaridose do tipo I	Em atualização
Mucopolissacaridose do tipo II	Em atualização
Polineuropatia Amiloidótica Familiar	Em atualização
Porfirias	Em elaboração

Em relação ao prazo para finalização dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas - PCDT, cabe explicar, em justíssima síntese como ocorre o processo de elaboração/atualização junto à Conitec:

- Delimitação de escopo, que consiste na construção participativa de um documento com o escopo completo da diretriz;
- Definição de fontes e estratégias de busca adequadas a atender as incertezas definidas no escopo da diretriz;
- Seleção das evidências obtidas pelas estratégias de busca de acordo com critérios que atendam ao escopo do PCDT;
- Construção de tabelas que contenham as características e resultados principais das evidências de forma resumida (extração);
- Avaliação da qualidade das evidências disponíveis para cada pergunta que consta no escopo da diretriz (análise crítica);
- Elaboração de recomendações a partir da interpretação das evidências disponíveis e demais fatores de decisão; e
- Estruturação de um documento que contenha as recomendações e sua fundamentação de forma clara e objetiva (redação).

Após essa fase inicial, estando pronta a redação do documento, o mesmo é submetido aos trâmites abaixo elencados:

- Avaliação de versão preliminar pela Subcomissão Técnica de Avaliação de PCDT;
- Avaliação inicial pela Conitec;
- Consulta pública;
- Análise das contribuições recebidas por meio de consulta pública;
- Avaliação final pela Conitec; e
- Aprovação final pelo Ministério da Saúde e publicação no Diário Oficial da União (DOU).

Do momento da primeira reunião da equipe das diretrizes até a entrega da versão para a revisão externa, são necessários, geralmente, entre 12 e 18 meses de trabalho ininterrupto, dependendo do escopo das diretrizes, da dificuldade relacionada ao tema e do número de perguntas incluídas^[3]. Portanto, em decorrência da alta complexidade do processo e dos inúmeros atores nele envolvidos, não é possível determinar um prazo para que sejam publicados.

Por oportuno, informa-se que a Conitec avaliou, até o momento, os seguintes procedimentos de triagem neonatal:

Demandante	Tecnologia	Indicação	Recomendação	Relatório de Recomendação nº	Portaria
Secretaria de Atenção à Saúde - SAS/MS	Deteção da galactosemia no teste do pezinho	Deficiência de galactose-1-P-uridil transferase	Não incorporar	379 ^[4] (0032903599)	SCTIE/MS nº 45/2018 ^[5]
Secretaria de Atenção à Saúde - SAS/MS	Deteção da deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase em papel-filtro no teste do pezinho	Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase	Incorporar	380 ^[6] (0032903719)	SCTIE/MS nº 45/2018 ^[5]
Secretaria de Vigilância em Saúde - SVS/MS	Teste do Pezinho	Deteção da toxoplasmose congênita	Ampliar o uso	516 ^[7] (0032903755)	SCTIE/MS nº 7/2020 ^[8]
Secretaria de Atenção Especializada em Saúde - SAES/MS	Triagem neonatal por espectrometria de massas em tandem (MS/MS)	Para deteção da doença deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média - MCADD	Incorporar	792 ^[9] (0032903846)	SCTIE/MS nº 179/2022 ^[10]

Secretaria de Atenção Especializada em Saúde - SAES/MS	Procedimento de espectrometria de massas em tandem	Triagem neonatal em sangue seco, colhido em papel-filtro, para homocistinúria clássica	Incorporar*	-	-
* O Procedimento de espectrometria de massas em tandem para triagem neonatal em sangue seco, colhido em papel-filtro, para homocistinúria clássica, foi objeto de deliberação final pelo Comitê de Produtos e Procedimentos na 117ª Reunião Ordinária da Conitec ^[11] , realizada no dia 29 de março de 2023, ocasião em que se deliberou pela incorporação do procedimento. O relatório será encaminhado para decisão do Secretário de Ciência, Tecnologia, Inovação e Complexo da Saúde (SECTICS/MS), que poderá ser precedida de audiência pública. A portaria decisória será publicada no Diário Oficial da União.					

25. Há projetos de parcerias com centros de referência e universidades para que colaborem no tratamento, procedimento e acompanhamento dos pacientes diagnosticados?

Os centros para tratamento de pacientes diagnosticados no PNTN são os que fazem parte dos Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN). Estes são 29 serviços de saúde habilitados pelo SUS, sendo localizados um em cada estado, com exceção de São Paulo que conta com três SRTN.

26. Qual é a quantidade estimada de crianças, para cada um dos erros inatos do metabolismo, que apresentarão resultados (positivo ou duvidoso) que demandem a realização de exame confirmatório e a quantidade estimada de crianças que apresentarão resultados positivos no exame confirmatório?

Como não há prevalência estabelecida no Brasil para as doenças que contemplam o grupo dos Erros Inatos do Metabolismos, não possível quantificar o número de exames confirmatórios que serão realizados, assim como a estimativa de positividade que será encontrada.

27. Há alguma ação concreta para que os indicadores de triagem neonatal sejam disponibilizados no site do Ministério da Saúde? Se sim, qual? Há algum prazo para que isso aconteça?

Os indicadores gerenciais coletados pelo Ministério da Saúde relacionados ao PNTN estão alocados no sítio <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/programa-nacional-da-triagem-neonatal/indicadores-da-triagem-neonatal>, que encontra-se em fase de atualização.

28. Qual é a estimativa para a realização da segunda etapa da ampliação dos testes de triagem neonatal?

O Ministério da Saúde está no processo de estruturação para a detecção das doenças da etapa II (galactosemia, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e distúrbios da beta oxidação dos ácidos graxos), para o qual é necessário a incorporação ao SUS da tecnologia de espectrometria de massas. No que tange esse ponto específico, foi publicada a Portaria SCTIE/MS nº 179, de 26 de dezembro de 2022, que torna pública a decisão de incorporar, no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS, a triagem neonatal por espectrometria de massas em tandem (MS/MS) para detecção da deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD). Ainda na perspectiva das doenças da etapa II, também foi colocada em consulta pública pela CONITEC, no período de 16/12/2022 a 09/01/2023, o tema "Triagem neonatal por espectrometria de massas em tandem (MS/MS) para a detecção da Homocistinúria Clássica (HCU)", com recomendação favorável da referida comissão e pautada para discussão dessas contribuições na 117ª reunião. Também deve ser informado que este Ministério da Saúde aguarda dotação orçamentária para que todas as ações relacionadas ao aperfeiçoamento do PNTN sejam realizadas.

Sem mais para o momento, este Ministério permanece à disposição para eventuais esclarecimentos que se façam necessários.

Atenciosamente,

NÍSIA TRINDADE LIMA
Ministra de Estado da Saúde



Documento assinado eletronicamente por **Nísia Verônica Trindade Lima, Ministra de Estado da Saúde**, em 05/06/2023, às 13:28, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no § 3º, do art. 4º, do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#); e art. 8º, da [Portaria nº 900 de 31 de Março de 2017](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site http://sei.saude.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0, informando o código verificador **0033504025** e o código CRC **FFD77467**.