



Ministério da Saúde
Assessoria Especial de Assuntos Parlamentares e Federativos

OFÍCIO Nº 1488/2023/ASPAR/MS

Brasília, 21 de setembro de 2023.

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

Referência: Requerimento de Informação nº 1959/2023

Assunto: Informações sobre o Programa Nacional de Triagem Neonatal.

Senhor Primeiro-Secretário,

1. Cumprimentando-o cordialmente, em atenção ao Ofício nº 291/2023, proveniente da Primeira Secretaria da Câmara dos Deputados, refiro-me ao **Requerimento de Informação nº 1959/2023**, de autoria do Senhor Deputado Federal Diego Garcia (Republicanos/PR), por meio do qual são requisitadas **informações sobre o Programa Nacional de Triagem Neonatal**.

2. Encaminho acostadas a este ofício as informações prestadas pelas áreas técnicas da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde - SAES (0035523605).

3. Desse modo, no âmbito do Ministério da Saúde, essas foram as informações exaradas pelo corpo técnico sobre o assunto.

4. 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



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/contArquivo?codArquivo=2344600>

Ofício 1488 (0035523605) - SEI 23000.113727/2023-81 / pg. 1

2344600



Documento assinado eletronicamente por **Nísia Verônica Trindade Lima, Ministra de Estado da Saúde**, em 11/10/2023, às 18:22, 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 **0036157469** e o código CRC **43492C5D**.

Referência: Processo nº 25000.113727/2023-81

SEI nº 0036157469

Assessoria Especial de Assuntos Parlamentares e Federativos - ASPAR
Esplanada dos Ministérios, Bloco G - Bairro Zona Cívico-Administrativa, Brasília/DF, CEP 70058-900
Site - saude.gov.br



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/codArquivo?cod=2344600>

Orçamento (0000187469) SEI 25000.113727/2023-81 / pg. 2

2344600



Ministério da Saúde
Secretaria de Atenção Especializada à Saúde
Gabinete

DESPACHO

SAES/GAB/SAES/MS

Brasília, 23 de agosto de 2023.

RESTITUA-SE à Assessoria Especial de Assuntos Parlamentares e Federativos - ASPAR/MS, para conhecimento e providências, informando que estou de acordo com o conteúdo da Nota Técnica n.º 56/2023-CGSH/DAET/SAES/MS (0035523605), emitida pela Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados do Departamento de Atenção Especializada e Temática, desta Secretaria.

HELVÉCIO MIRANDA MAGALHÃES JÚNIOR
Secretário de Atenção Especializada à Saúde



Documento assinado eletronicamente por **Helvécio Miranda Magalhães Júnior, Secretário(a) de Atenção Especializada à Saúde**, em 24/08/2023, às 13:02, 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 **0035567551** e o código CRC **C997FA84**.

Referência: Processo nº 25000.113727/2023-81

SEI nº 0035567551



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.saude.gov.br/?codArquivoTeor=2344600>

Despacho GAB/SAES/0035567551 SEI 25000.113727/2023-81 / pg. 3

2344600



Ministério da Saúde
Secretaria de Atenção Especializada à Saúde
Departamento de Atenção Especializada e Temática
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados

NOTA TÉCNICA N° 56/2023-CGSH/DAET/SAES/MS

1. ASSUNTO

1. Trata-se do Requerimento de Informação nº 1.959/2023 (0035216952), do Deputado Federal Sr. Diego Garcia, que Solicita à Senhora Ministra de Estado da Saúde informações quanto à ampliação das doenças triadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal, através dos seguintes itens:

Item 1. A Lei 14.154/21 possui implementação prevista de forma escalonada. Quais são as doenças que compõem cada grupo disposto na lei?

Item 2. Entre essas doenças que compõem cada grupo, quais são as que possuem maior prevalência no país?

Item 3. Entre essas doenças que compõem cada grupo, quais possuem urgência pediátrica? 4. Entre as doenças com maior prevalência, quais já possuem tratamento aprovado e incorporado no Sistema Único de Saúde?

Item 5. Entre as doenças com maior prevalência, urgência pediátrica e com tratamento aprovado e incorporado no Sistema Único de Saúde, qual delas já possui tecnologia de testagem que pode ser utilizada imediatamente?

Item 6. O Ministério da Saúde tem conhecimento de que o Distrito Federal já ampliou a triagem de modo a atender as fases descritas na lei 14.154/21? Quais são as lições aprendidas a partir desse caso e que poderiam ser utilizadas em larga escala?

Item 7. O Ministério da Saúde tem conhecimento dos projetos pilotos que estão sendo realizados em Minas Gerais e Rio Grande do Sul? Quais são as lições aprendidas a partir desse caso e que poderiam ser utilizadas em larga escala?

Item 8. Há algum teste genético sendo realizado no bojo do Programa Nacional de Triagem Neonatal no momento?

Item 9. Qual a previsão de ampliação para que a Atrofia Muscular Espinhal (AME) seja incluída no PNTN, uma vez que essa doença possui grande prevalência, urgência pediátrica e tratamento aprovado e incorporado no Sistema Único de Saúde?

Item 10. É possível que o Ministério da Saúde realize uma parceria com os laboratórios farmacêuticos a fim de que eles realizem o teste confirmatório para AME?

Item 11. A toxoplasmose congênita foi incorporada na primeira etapa da ampliação do Teste do Pezinho. O procedimento recebeu o investimento de R\$ 12,5 milhões/ano. Como esse valor está sendo utilizado?



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivoTeor=2344600> 113

www.camara.leg.br/codArg

r=2344600 113727/2023-81 / pg. 4

2344600

Item 12. Foi anunciada, em maio, a inclusão da Homocistinúria Clássica (HCU) ao Teste do Pezinho. Quais foram os critérios utilizados pelo Ministério da Saúde para definir a inclusão dessa doença na triagem neonatal? Qual o custo estimado para sua incorporação? Em que fase de execução está essa inclusão?

Item 13. Há previsão para a publicação de um cronograma para a incorporação das fases dispostas na lei 14.154/21?

Item 14. Para a incorporação das 50 novas doenças na ampliação da triagem neonatal, já foi feita uma estimativa de custo?

2. ANÁLISE

2.1. Item 1. A Lei incluiu doenças já em vigência pelo PNTN instituído pela Portaria 822 de 06 de junho de 2001 e definiu a inclusão de novas investigações como transcrito abaixo e comentadas:

2.2. **Etapa I:** fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de Biotinidase - doenças que já fazem parte do PNTN - acrescidas da toxoplasmose congênita.

2.3. **Etapa II:** galactosemia, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e distúrbios da beta oxidação dos ácidos graxos. Na Etapa II foi incluída isoladamente a galactosemia e grupos de doenças que são triadas a partir da técnica de espectrometria de massas em Tandem (MS/MS) incorporada ao SUS em com a Portaria SCTIE/MS nº 179, de 26 de dezembro de 2022, e, aguardando regulamentação da SAES/MS, que solicitou a inclusão do referido procedimento na LOA de 2024. Neste item estão incluídos grande número de analitos relacionados a triagem de doenças como por exemplo: leucinose ou doença do xaropo de bordo (MSUD), tirosinemia, homocistinúria clássica, acidúrias orgânicas e defeitos de ácidos graxos como: deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD) e deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCADD). A definição de quais dessas doenças farão parte do escopo do PNTN será definido pelo Ministério da Saúde, com auxílio de grupo técnico de especialistas da área.

2.4. **Etapa III:** doenças lisossômicas. Nesta etapa a maioria das doenças que compreendem o grupo das doenças lisossômicas não se enquadra em programas de triagem, por não terem bons marcadores bioquímicos, não terem início precoce de sintomas ou não terem tratamento medicamentoso estabelecido. Assim como no grupo anterior a definição de quais doenças da etapa III farão parte do escopo do PNTN será definido pelo Ministério da Saúde, com auxílio de grupo técnico de especialistas da área.

2.5. **Etapa IV e Etapa V:** imunodeficiências primárias e atrofia muscular espinhal (AME). Estas etapas requerem rastreamento molecular para identificação, que é de difícil implantação em todo o Brasil, pois, exige a preparação da estrutura física dos laboratórios para a inclusão da tecnologia, além de adicionar o passo de extração de DNA para o rastreamento e técnicos especializados na referida tecnologia. As técnicas moleculares não são de simples manuseio e interpretação dos resultados. Para a inserção no PNTN das Imunodeficiências primárias, principalmente, o complexo imunodeficiência combinada grave (SCID)/AGAMA, o Programa Nacional de Imunização (PNI) deverá promover alterações nos esquemas vacinais do recém-nascido, pois, pacientes com imunodeficiências primárias não podem tomar a vacina BCG, contra a tuberculose, aplicada nos primeiros dias de vida, além da necessidade de anços na política de transplante, que é a única forma de tratamento para



esses pacientes.

2.6. Item 2. No Brasil a prevalência/incidências dessas doenças não é conhecida. Existem alguns estudos piloto com galactosemia, MSUD, MCADD. A inclusão de cada nova doença no PNTN requer estudos de prevalência e de todos os processos que envolvam o PNTN. O inciso transrito abaixo, deveria ter sido considerado antes da elaboração e aprovação da Lei.

“§ 2º A delimitação de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho, no âmbito do PNTN, será revisada periodicamente, com base em evidências científicas, considerados os benefícios do rastreamento, do diagnóstico e do tratamento precoce, priorizando as doenças com maior prevalência no País, com protocolo de tratamento aprovado e com tratamento incorporado no Sistema Único de Saúde.”

2.7. Ressaltando que cabe ao Ministério da Saúde juntamente com gestores de Estados e Municípios definir como executar a Lei com equidade e igualdade em todo o País.

2.8. Item 3. Podemos citar a galactosemia, tirosinemia, doença do xarope de bordo, as acidúria orgânicas na sua maioria, homocistinúria clássica, MCADD, a doença lisossômica conhecida como Doença de Pompe na forma infantil e AME Infantil.

2.9. Item 4. Como explicado na resposta do item 2, não se conhece a prevalência dessas doenças na população brasileira, que apresenta grande miscigenação e variedade genética. Algumas doenças como a galactosemia tem tratamento fácil e barato, assim como a MCADD, que não requer medicamento. Já a doença de Pompe e AME apresentam tratamentos mais complexos. Para a doença de Pompe, por exemplo, a terapia de reposição enzimática incorporada ao SUS com o fármaco alfa-alglcosidase ácida deve ter administração lenta, por meio de bomba de infusão IV, com monitorização da infusão a cada 15 minutos, especialmente em relação ao sistema cardiorespiratório, avaliando a ausculta respiratória, as frequências respiratória e cardíaca e a pressão arterial antes e durante a infusão. Essa infusão deve ocorrer em ambiente hospitalar ou ambulatorial.

2.10. Item 5. Conforme a resposta do item 2, não existem estudos de prevalência/incidência desse conjunto de doenças previstos na Lei publicados para a população brasileira. Mas, existem metodologias bem estabelecidas e validadas no Brasil como, por exemplo, a dosagem de galactose, que é utilizada para o rastreamento da galactosemia. A espectrometria de massas em tandem, apesar de ser muito utilizada internacionalmente, na triagem neonatal brasileira ainda tem uso restrito, sendo utilizada em grandes laboratórios privados e universidades. Para a implantação na rede do PNTN será necessária reestruturação da triagem com adaptação física dos laboratórios para a acomodação dos equipamentos, além de técnicos especializados na referida tecnologia, que não é de simples manuseio e interpretação dos resultados.

2.11. Item 6. Sim. O Ministério da Saúde (MS) tem conhecimento da incorporação de doenças no Programa de Triagem Neonatal do Distrito Federal (DF), por força de Lei. A primeira ampliação do DF aconteceu em 2008, com a Lei Distrital nº 4.190, para as doenças que estão previstas na etapa II da Lei nº 14.154/2021, depois de 11 anos aconteceu a segunda parte da ampliação, Lei Distrital nº 6.382/2019, para doenças lisossomais e SCID, por fim, em 2021 houve a publicação da incorporação da AME ao programa de triagem neonatal do DF, com a publicação da Lei Distrital nº 6.895. As principais lições desse modelo de ampliação se referem a necessidade de estruturação do Serviço de

2344600

Referência em Triagem Neonatal (SRTN) com: contratação de especialistas em genética médica e especialistas para as doenças incorporadas, pactuação com Rede Hospitalar e de urgência e emergência com grande alocação de recursos financeiros. Ressalta-se que a triagem do DF é realizada para pouco mais de 4.000 recém-nascidos por mês, o que representa um percentual pequeno quando comparado a outros Estados da Federação, além de não haver nenhum obstáculo geográfico como: rios, florestas ou grandes distâncias entre as regiões administrativas do DF, permitindo um fluxo mais fácil e ágil das amostras coletas até o laboratório de referência. Porém, o pequeno número de recém-nascidos mensal do DF, faz com que o valor da triagem neonatal fique bem acima da média. Outra importante lição é a eficiência da coleta do teste do pezinho nas maternidades antes da alta hospitalar, com isso o DF conseguiu uma cobertura percentual entre 98 e 100%, após a adoção dessa medida. Além dos resultados elencados, outros fatores estão sendo avaliados pela equipe do MS, para aproveitar ao máximo a experiência de 15 anos de processo de ampliação do DF. Outro exemplo de amplia por força de Lei é o estado da Paraíba. A Lei estadual nº 11.566/2019 acrescentou as doenças: galactosemia, deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD), e leucinose, porém, os resultados estão longe do esperado. O estado está com vários problemas em decorrência da ampliação, que provocou um aumento significativo nos custos da triagem neonatal, além da falta de organização para a realização dos testes confirmatórios e rede para o atendimento dos pacientes diagnosticados e de acesso a tratamento. Outro ponto importante a se considerar é o número de nascidos vivos local, que fica muito abaixo do necessário para o estabelecimento de rotinas diárias de triagem, resultando em aumento do custo e atrasos na execução dos exames. Isto mostra que a ampliação por força de Lei, sem considerar os problemas existentes antes da ampliação como: paralisação da triagem neonatal por demora na aquisição de insumos, demora na execução dos testes causada pelo baixo número de nascidos vivos local, entre outros; como não considerar os critérios da Organização Mundial da Saúde (OMS) para inclusão de doenças, e falta de conhecimento da rede local existente para a realização de exames confirmatórios/complementares e acompanhamento de pacientes com doenças raras, levam o estado ao desperdício de recursos públicos e desvio dos objetivos primordiais do PNTN.

2.12. Item 7. O programa de triagem neonatal do estado de Minas Gerais também foi ampliado por força de Lei. A Lei estadual nº 23.554/2020, regulamentada pela Resolução SES/MG nº 7.916/2021, ampliou o escopo de doenças do teste do pezinho no estado de Minas Gerais com a inclusão da toxoplasmose congênita e distúrbios da beta-oxidação dos ácidos graxos: deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD); deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCADD); deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCADD); deficiência de proteína trifuncional e deficiência primária de carnitina. As demais doenças serão incluídas no programa local segundo o cronograma do Ministério da Saúde, conforme descrito na referida Resolução. O governo do estado de Minas Gerais irá investir R\$ 13.000.000,00 (treze milhões de reais) para essa ampliação, segundo informações da SES/MG. Sobre o Rio Grande do Sul, o MS tem informações de que foi realizado projeto piloto para rastreamento de AME, aminoacidopatias e acilcarnitinas, mas não há informações sobre os resultados. O MS também tem conhecimento do Projeto de Lei nº 01-00703, publicado em novembro de 2020 para a ampliação da triagem neonatal no município de São Paulo, com organização e fluxo definidos pela secretaria municipal de São Paulo, vendo equipes de acompanhamento e atendimento dos recém-nascidos



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/2004/AnexoTec01-2344600>

Nota Técnica 50 (0058523605) SET2000.113727/2023-81 / pg. 7

com as doenças triadas, em vários hospitais da capital. Este aparato não está disponível para o restante dos municípios do estado, pois, há dificuldade de estabelecimento de rede de atenção para o tratamento das doenças que fazem parte do escopo da ampliação, além do significativo investimento financeiro para a realização da triagem ampliada para todo o estado.

2.13. Item 8. Não. O teste de rastreamento neonatal tem caráter bioquímico de dosagem de analitos como: hormônios, compostos de açúcar, aminoácidos, anticorpos, definição de hemoglobina, e são validados nos locais onde são realizados. Além, de mais sofisticado que os testes utilizados hoje no PNTN, as técnicas moleculares envolvidas nos procedimentos de rastreamento e confirmatórios das doenças que estão previstas na Lei, necessitam de profissionais especializados para essa execução, assim como estruturas físicas adequadas para essa implementação.

2.14. Item 9. A primeira questão que deve ser esclarecida é que não há prevalência de AME publicada para a população brasileira, o que existe é a estimativa para a população norte-americana de 80 a 100 casos novos/ano. Para além disso, nos primeiros meses dessa nova gestão, o MS está trabalhando as questões envolvendo a grave situação da triagem neonatal em muitos estados brasileiros, principalmente das regiões norte e nordeste. Conforme explicado na resposta ao item 5, não há como inserir doenças no Programa, principalmente doenças complexas como a AME, sem antes estruturar a rede de forma adequada, para que todos os recém-nascidos brasileiros tenham acesso à essa triagem. Cada etapa descrita na Lei será estudada a seu tempo e respeitando as inúmeras variáveis que envolvem cada doença. No caso da AME, além do rastreamento inicial, também é necessária uma rede assistencial altamente especializada e preparada para acolher essa criança. Nenhuma doença terá acesso privilegiado, por isso, a Lei foi organizada em etapas, e essas vão das incorporações mais simples para as mais complexas.

2.15. Item 10. Para que o Ministério da Saúde realize parceria com laboratórios/indústrias farmacêuticas é necessário que exista projeto para o desenvolvimento de parcerias público privadas dentro das regras estabelecidas, que devem ser seguidas e respeitadas.

2.16. Item 11. Os estados estão utilizando esse valor na implementação e estruturação da triagem neonatal para toxoplasmose congênita. Cabe informar que a execução das ações de triagem neonatal é de responsabilidade das Unidades Federadas. Para essa execução, foi incorporado o valor supracitado, pelo Ministério da Saúde, e disponibilizados via Fundo Nacional de Saúde, vinculados aos procedimentos da triagem neonatal inseridos na Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS, no bloco de custeio da atenção especializada, sobre os quais o gestor local é o responsável pela aplicação dos mesmos. Até o final de 2022, nove estados haviam iniciado a triagem neonatal para toxoplasmose congênita, conforme os relatos descritos no Relatório Anual de Dados do PNTN – 2022.

2.17. Item 12. A Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC) incorporou a triagem neonatal por espectrometria de massas em tandem (MS/MS) para a detecção da Homocistinúria Clássica (HCU) – PT SECTICS/MS nº 21 de 10 de maio de 2023. Assim com a MCADD, esta também necessita de regulamentação pela Secretaria de Atenção Especializada à Saúde para entrar em vigor no PNTN. Para tal, foi solicitado orçamento aproximado de R\$ 200.000.000,00 (duzentos milhões de reais) na Lei Orçamentária Anual (LOA), referente ao exercício de 2024, com



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.



<https://infoleg-autenticidade-assinatura-camera-legislativa.br/2000/AnexoTec/2344600>

Nota Técnica 50 (0058523609)

SET2000.113727/2023-81 / pg. 8

2344600

objetivo de incluir a espectrometria de massas e os procedimentos confirmatórios para MCADD e homocistinúria clássica na Tabela de Medicamento, Procedimentos e OPM do SUS. Ressalta-se ainda que os critérios de avaliação para a inclusão de novas tecnologias e doenças são definidos tecnicamente e são variados. Portanto, não há como definir custos antes de saber quais doenças serão incorporadas ao escopo do PNTN, pois, cada uma requer diferentes métodos confirmatórios, rede de atenção especializada e medicamentos/fórmulas alimentares para o tratamento. A ampliação do PNTN não se trata de incluir exames na Tabela do SUS, e, sim organizar toda a rede complexa para o acompanhamento e tratamento que essas doenças requerem, e, para isso, deve-se estudar todo o processo para que as inclusões possam efetivas.

2.18. Item 13. A análise crítica do cenário do PNTN realizada pela atual gestão, identificou problemas de paralisações de programas estaduais, dificuldades relacionadas a logística de transporte de amostras do teste do pezinho até o laboratório especializado, relatos de atrasos e ausência na entrega de resultados aos responsáveis pelos recém-nascidos, existência de vazios assistenciais, em determinadas regiões, para as doenças diagnosticadas no Programa, ausência de pontuação nas instâncias gestoras para garantia de continuidade e realização da triagem neonatal nos Estados. Existem estados que não fornecem fórmulas aos pacientes com fenilcetonúria, nem medicamentos para Hiperplasia de supra-renal, com isso, nesses estados a triagem não está sendo realizada adequadamente e o custo dessa falta de organização são pacientes com deficiência mental, por doenças tratáveis, e por vezes chegando à óbito por falta de assistência. Outro problema recorrente são os valores defasados para os procedimentos de triagem neonatal que estão inseridos na Tabela de Medicamento, Procedimentos e OPM do SUS. Todos os problemas elencados estão no escopo de ações necessárias para a retomada do PNTN. Assim, informa-se que as próximas etapas previstas na Lei estão sendo trabalhadas dentro do fluxo obrigatório para a inserção de novas tecnologias no SUS, que vão desde a incorporação de procedimentos, medicamentos e criação de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para as doenças das etapas II, III, IV e V, por meio da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC), passando por regulamentação normativa e de financiamento, para que essas incorporações possam atender à população com equidade em todo território nacional, não havendo como mensurar em cronograma temporal a implementação dessas etapas.

2.19. Item 14. A triagem neonatal não tem que ser avaliada por números de analitos ou doenças. Este número de '50 novas doenças' não é real. Nas referências dos laboratórios privados tem a definição de analitos que podem ser dosados com a metodologia de espectrometria de massas em tandem somado a dosagens como galactose, G6PD e outros analitos. A mídia lança esses números como algo importante, quando o que realmente importa é a precisão no diagnóstico de doenças com critérios específicos e com tratamento viável. Sobre os custos para a estimativa a explicação foi realizada na resposta do item 13.

3. CONCLUSÃO

3.1. O PNTN é um programa de rastreamento de doenças, em sua maioria de origem genética, em geral, sem a possibilidade de serem combatidas ou prevenidas. O programa visa triar, fazer busca ativa dos casos suspeitos, e acompanhar e tratar adequadamente cada recém-nascido. Os critérios seguidos

a inserção de doenças em seu escopo é o estabelecido pela OMS, que são: história natural da doença deve ser bem conhecida; ser possível a

Autenticado eletronicamente, após conferência com original

identificação da doença antes do início das manifestações clínicas; a possibilidade de tratamento em estágio precoce deve trazer maiores benefícios, comparado ao tratamento após manifestação clínica da doença; existência de um teste adequado para o diagnóstico em estágio precoce, passível de incorporação nas rotinas para diagnóstico de outras doenças já incorporadas em testes de triagem neonatal; a incidência da doença deve ser alta na população; o custo-benefício da triagem populacional deve ser considerado bem como sua efetividade; deve existir uma ampla aceitação por parte da população.

3.2. Ressaltando que o formato utilizado para a coleta permite milhares de possibilidades de diagnósticos, mas, nem todos vão trazer custo-benefício adequado para população triada. Portanto, todas as inclusões necessitam de extensa avaliação por parte dos gestores, técnicos e especialista, para que o programa consiga atingir seus objetivos, que são triar doenças de rápida intervenção clínica, inclusive com fornecimento de medicamentos ou insumos terapêuticos pelo Sistema Único de Saúde – SUS, não se limitando ao diagnóstico laboratorial, mas promovendo o acesso à atenção integral dos pacientes na rede SUS, com fluxos bem definidos e respeitando seus preceitos.

3.3. Outro ponto importante é que o Legislativo mantenha contato com a área técnica do MS, para que haja o entendimento do que é triagem neonatal biológica e o que é a Política Nacional de Atenção as Doenças Raras, que em sua maioria são desordens genéticas.

JOICE ARAGÃO DE JESUS

Coordenadora-Geral de Sangue e Hemoderivados - CGSH
Departamento de Atenção Especializada e Temática - DAET
Secretaria de Atenção Especializada à Saúde - SAES
Ministério da Saúde

Ciente. De acordo. Encaminhe-se ao GAB/SAES para conhecimento e posterior encaminhamento à ASPAR.

SUZANA RIBEIRO

Diretora
Departamento de Atenção Especializada e Temática - DAET
Secretaria de Atenção Especializada à Saúde - SAES



Documento assinado eletronicamente por **Joice Aragão de Jesus, Coordenador(a)-Geral de Sangue e Hemoderivados**, em 23/08/2023, às 10:55, 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](#).



Documento assinado eletronicamente por **Suzana Cristina Silva Ribeiro, Diretor(a) do Departamento de Atenção Especializada e Temática**, em 23/08/2023, às 14:13, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento

Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camaraleg.br/> | código arquivoTec = 2344600

Nota Técnica 36 (0005523605) | SEI 23000.113727/2023-81 / pg. 10



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](http://sei.saude.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0), informando o
código verificador **0035523605** e o código CRC **DD6D9F14**.

Referência: Processo nº 25000.113727/2023-81

SEI nº 0035523605

Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados - CGSH
Esplanada dos Ministérios, Bloco G - Bairro Zona Cívico-Administrativa, Brasília/DF, CEP 70058-900
Site - saude.gov.br



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camaraleg.br/>?codArquivoTec=2344600

Nota Técnica 36 (0035523605) SEI 25000.113727/2023-81 / pg. 11



CÂMARA DOS DEPUTADOS
Primeira-Secretaria

Ofício 1^aSec/RI/E/nº 291

Brasília, 11 de setembro de 2023.

Requerimento de Informação nº 1.995/2023	Deputado Gustavo Gayer
Requerimento de Informação nº 1.996/2023	Deputada Laura Carneiro
Requerimento de Informação nº 2.001/2023	Deputado Capitão Alberto Neto
Requerimento de Informação nº 2.033/2023	Comissão de Saúde
Requerimento de Informação nº 2.034/2023	Comissão de Saúde
Requerimento de Informação nº 2.035/2023	Comissão de Saúde
Requerimento de Informação nº 2.036/2023	Comissão de Saúde
Requerimento de Informação nº 2.037/2023	Comissão de Saúde
Requerimento de Informação nº 2.038/2023	Deputado Ruy Carneiro
Requerimento de Informação nº 2.048/2023	Deputado Amom Mandel
Requerimento de Informação nº 2.052/2023	Deputado Alberto Fraga
Requerimento de Informação nº 2.053/2023	Deputado Helio Lopes

Por oportuno, solicito, na eventualidade de a informação requerida ser de natureza sigilosa, seja enviada também cópia da decisão de classificação proferida pela autoridade competente, ou termo equivalente, contendo todos os elementos elencados no art. 28 da Lei nº 12.527/2011 (Lei de Acesso à Informação), ou, caso se trate de outras hipóteses legais de sigilo, seja mencionado expressamente o dispositivo legal que fundamenta o sigilo. Em qualquer caso, solicito ainda que os documentos sigilosos estejam acondicionados em invólucro lacrado e rubricado, com indicação ostensiva do grau ou espécie de sigilo.

Atenciosamente,

Deputado LUCIANO BIVAR
Primeiro-Secretário

- NOTA: os Requerimentos de Informação, quando de autorias diferentes, devem ser respondidos separadamente.

/DFO



Documento assinado por: Dep. LUCIANO BIVAR
Autenticado eletronicamente, após conferência com original.
O digital de segurança: 2023-GZKT-IICS-NGKP-YUKQ

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/codArquivoTeor=2344600>

2344600

Ofício 1^aSec/RI/E/nº 291 (600619300) - SEP/25000.113727/2023-81 / pg. 13



CÂMARA DOS DEPUTADOS

REQUERIMENTO Nº , DE 2023

(Do Sr. DIEGO GARCIA)

Apresentação: 01/08/2023 13:16:20.190 - MESA

RIC n.1959/2023

Solicita à Senhora Ministra de Estado da Saúde informações quanto à ampliação das doenças triadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal.

Senhor Presidente,

Requeiro a Vossa Excelência, com base no § 2º do art. 50 da Constituição Federal, que, na forma dos arts. 115 e 116 do Regimento Interno da Câmara dos Deputados, sejam solicitadas à Senhora Ministra de Estado da Saúde, Nisia Verônica Trindade Lima, informações quanto à ampliação das doenças triadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal.

A lei 14.154/21 dispõe que: “§ 2ºA delimitação de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho, no âmbito do PNTN, será revisada periodicamente, com base em evidências científicas, considerados os benefícios do rastreamento, do diagnóstico e do tratamento precoce, priorizando as doenças com maior prevalência no País, com protocolo de tratamento aprovado e com tratamento incorporado no Sistema Único de Saúde.”

Dito isso, gostaria de saber:

1. A Lei 14.154/21 possui implementação prevista de forma escalonada. Quais são as doenças que compõem cada grupo disposto na lei?
2. Entre essas doenças que compõem cada grupo, quais são as que possuem maior prevalência no país?



Autenticidade eletronicamente (após conferência com original).

Para verificar a assinatura, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/60235736077400>

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/60235736077400> - RIC 25000.113727/2023-81 / pg. 14



2341001

* C D 2 3 5 7 3 6 0 7 7 4 0 0 *

3. Entre essas doenças que compõem cada grupo, quais possuem urgência pediátrica?

4. Entre as doenças com maior prevalência, quais já possuem tratamento aprovado e incorporado no Sistema Único de Saúde?

5. Entre as doenças com maior prevalência, urgência pediátrica e com tratamento aprovado e incorporado no Sistema Único de Saúde, qual delas já possui tecnologia de testagem que pode ser utilizada imediatamente?

6. O Ministério da Saúde tem conhecimento de que o Distrito Federal já ampliou a triagem de modo a atender as fases descritas na lei 14.154/21? Quais são as lições aprendidas a partir desse caso e que poderiam ser utilizadas em larga escala?

7. O Ministério da Saúde tem conhecimento dos projetos pilotos que estão sendo realizados em Minas Gerais e Rio Grande do Sul? Quais são as lições aprendidas a partir desse caso e que poderiam ser utilizadas em larga escala?

8. Há algum teste genético sendo realizado no bojo do Programa Nacional de Triagem Neonatal no momento?

9. Qual a previsão de ampliação para que a Atrofia Muscular Espinhal (AME) seja incluída no PNTN, uma vez que essa doença possui grande prevalência, urgência pediátrica e tratamento aprovado e incorporado no Sistema Único de Saúde?

10. É possível que o Ministério da Saúde realize uma parceria com os laboratórios farmacêuticos a fim de que eles realizem o teste confirmatório para AME?

11. A toxoplasmose congênita foi incorporada na primeira etapa da ampliação do Teste do Pezinho. O procedimento recebeu o investimento de R\$ 22,3 milhões/ano. Como esse valor está sendo utilizado?

12. Foi anunciada, em maio, a inclusão da Homocistinúria Clássica (HCU) ao Teste do Pezinho. Quais foram os critérios utilizados pelo Ministério da Saúde para definir a inclusão dessa doença na triagem neonatal?



Autenticidade eletrônica pelo (após conferência com original).

Para verificar a assinatura, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/60235736077400>

https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/60235736077400 - SET25000.113727/2023-81 / pg. 15



2341

* c d 2 3 5 7 3 6 0 7 7 4 0 0 *

Qual o custo estimado para sua incorporação? Em que fase de execução está essa inclusão?

13. Há previsão para a publicação de um cronograma para a incorporação das fases dispostas na lei 14.154/21?

14. Para a incorporação das 50 novas doenças na ampliação da triagem neonatal, já foi feita uma estimativa de custo?

Sala das Sessões, em de agosto de 2023.

DIEGO GARCIA

Deputado Federal

JUSTIFICAÇÃO

Diante da minha atuação no tema de doenças raras, desde o meu primeiro mandato, tenho claro que há uma verdadeira corrida contra o tempo para combater algumas doenças raras. O primeiro passo é dar ao paciente um diagnóstico rápido e preciso. Dessa forma, é possível melhorar as chances do paciente de ter uma maior expectativa de vida, bem como melhorar a qualidade de vida dele, ainda que com o diagnóstico. Por isso, entre os trabalhos realizados por mim, como Presidente da Frente Parlamentar de Doenças Raras e relator das Subcomissões de Doenças Raras nos anos de 2019 e 2021, acredito que a execução da Lei 14.154/2021, que altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), trará grandes benefícios às pessoas com doenças raras.

Assim, é importante termos mais informações sobre a execução da Lei 14.151/2021.

Sala das Sessões, em de agosto de 2023.



Autenticidade eletronicamente (após conferência com original).

Para verificar a assinatura, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/60235736077400>

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/60235736077400> - SET25000.113727/2023-81 / pg. 16



2341001

* C 0 2 3 3 5 7 3 6 0 7 7 4 0 0 *

DIEGO GARCIA
Deputado Federal

Apresentação: 01/08/2023 13:16:20.190 - MESA

RIC n.1959/2023



Autenticidade eletrônica do documento (após conferência com original).

Para verificar a assinatura, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/60235736077400>

https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/60235736077400 ref: SET25000.113727/2023-81 / pg. 17