

PROJETO DE LEI Nº , DE 2025
(Do Sr. Alex Manente)

Dispõe sobre a inclusão de exames específicos de triagem para distúrbios musculares hereditários no Programa Nacional de Triagem Neonatal (Teste do Pezinho) e estabelece diretrizes para diagnóstico precoce no Sistema Único de Saúde (SUS).

O Congresso Nacional decreta:

Art. 1º O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) deverá incluir, entre seus exames obrigatórios, testes laboratoriais capazes de detectar precocemente alterações genéticas ou bioquímicas associadas a distúrbios musculares progressivos de origem hereditária, por meio de metodologias como:

I – dosagem de creatina quinase (CK) em amostras de sangue em papel-filtro;

II – painéis moleculares/genéticos direcionados às mutações relacionadas a distrofias musculares;

III – outros métodos reconhecidos cientificamente que venham a ser validados pelo Ministério da Saúde.

Art. 2º O Sistema Único de Saúde deverá adotar estratégias de diagnóstico precoce de distúrbios musculares hereditários em crianças, contemplando:

I – capacitação da Atenção Primária para identificar sinais motores iniciais;

II – oferta de exames confirmatórios em tempo oportuno;



III – protocolo nacional de encaminhamento a centros especializados;

IV – registro nacional para acompanhamento dos casos.

Art. 3º A forma de implementação da triagem prevista nesta Lei será definida em regulamento, observados os avanços científicos e tecnológicos, bem como a disponibilidade orçamentária e a estrutura do Sistema Único de Saúde.

Art. 4º As despesas decorrentes da execução desta Lei correrão à conta de dotações orçamentárias próprias, suplementadas se necessário.

Art. 5º Esta Lei entra em vigor após 120 (cento e vinte) dias da sua publicação.

JUSTIFICAÇÃO

A triagem neonatal biológica — o “Teste do Pezinho” — é componente central do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) do Sistema Único de Saúde (SUS). Segundo informação oficial do Ministério da Saúde (atualizada em 2025), o escopo operacional do PNTN de rotina atualmente identifica sete doenças no âmbito federal, com cobertura do exame em milhares de pontos de coleta em todo o país. Essas doenças que compõem o rol principal do PNTN em vigência estão publicadas no portal do Ministério da Saúde.

Em 2021 o Congresso Nacional aprovou a Lei nº 14.154, que prevê a expansão do teste do pezinho para um painel mais amplo (até 50 doenças), abrindo caminho para a modernização e a incorporação de exames moleculares e bioquímicos adicionais. No entanto, essa ampliação tem sido implementada de forma faseada pelo Executivo e depende de normas, portarias e organização da rede de referência para a efetiva operacionalização. Em 2025 houve novos atos normativos que reestruturam o PNTN (Portaria GM/MS que institui o PNTN e dispõe sobre sua execução), confirmando que há um processo de transição e implementação progressiva do teste ampliado.



Como exemplo, a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) — condição genética ligada ao cromossomo X que causa perda progressiva da função muscular na infância — não está atualmente incluída como doença triada pelo rol federal corrente do PNTN. Embora existam testes aprovados internacionalmente para auxiliar triagens neonatais de DMD e iniciativas legislativas e locais propondo sua inclusão, a detecção sistemática de DMD no teste do pezinho ainda não integra o escopo nacional de rotina publicado pelo Ministério da Saúde.

A omissão da DMD do painel federal tem implicações práticas relevantes. Há evidências de aumento no número de atendimentos e exames ambulatoriais relacionados à DMD nos últimos anos — por exemplo, dados oficiais do Ministério da Saúde reportaram aumento de aproximadamente 40% no número de consultas/exames ambulatoriais relacionados (entre 2022 e 2024), reflexo do maior reconhecimento diagnóstico e ampliação de serviços especializados. O diagnóstico tardio (muitas vezes só ao redor dos 4–6 anos de idade, quando já há perda funcional) reduz as possibilidades de intervenção precoce, que melhoram o prognóstico; isso inclui o início precoce de acompanhamento multidisciplinar, intervenções de suporte respiratório/cardiológico e a elegibilidade para certas terapias com maior benefício em fases iniciais da doença.

Nas práticas estaduais e municipais, já há experiências de triagem ampliada: alguns entes federados implementaram versões estendidas do teste do pezinho, incluindo painéis maiores ou pesquisas para doenças neuromusculares e genéticas — entre eles São Paulo (implantação de painel ampliado em âmbito municipal/estadual), Distrito Federal e Minas Gerais (programas-piloto/expansões que contemplam doenças além do rol federal). Essa experiência heterogênea mostra tanto a viabilidade técnica quanto a disparidade entre unidades da federação: enquanto alguns estados/municípios conseguem oferecer triagens mais amplas (incluindo testes moleculares ou investigação de AME), outros permanecem com o painel básico por limitações técnicas, estruturais ou orçamentárias. Estudos jornalísticos e boletins de saúde apontam que vários estados ainda estão em fases iniciais da



implementação do teste ampliado, o que cria desigualdade no acesso ao diagnóstico precoce entre recém-nascidos brasileiros.

Dessa forma, a presente proposição busca assegurar que recém-nascidos em todo o território nacional tenham acesso à investigação que permita diagnóstico pré-sintomático quando houver indicação laboratorial; favorecer políticas de atenção precoce que possam ampliar o benefício clínico das medidas terapêuticas e de suporte, diminuindo morbidade, complicações e melhorando a expectativa de vida; e fomentar a articulação entre PNTN, laboratórios de referência e centros especializados para fluxo de confirmação, registro e acompanhamento epidemiológico (registro nacional), contribuindo para planejamento de políticas e avaliação de impacto.

Diante do exposto, solicitamos o apoio dos nobres Pares para a aprovação do presente Projeto de Lei.

Sala das Sessões, em de setembro de 2025.

Deputado Alex Manente
CIDADANIA/SP

