



Universidade Federal do Triângulo Mineiro
Programa de Mestrado em Inovações e Tecnologias

Elaine de Jesus Pessoa

Triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal – AME no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS: panorama, desafios e impacto social

Uberaba – MG

2026

Elaine de Jesus Pessôa

Triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal – AME no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS: panorama, desafios e impacto social

Dissertação apresentada ao Programa de Mestrado Profissional em Inovações e Tecnologias, da Universidade Federal do Triângulo Mineiro como requisito parcial para obtenção do título de mestre.

Orientadora: Profa. Dra. Mariangela Torreglosa Ruiz Cintra

Coorientadora: Profa. Dra. Alessandra Bernadete Trovó de Marqui

Coorientadora: Profa. Dra. Ana Claudia Granato Malpass

Uberaba – MG

2026

**Catálogo na fonte: Biblioteca da Universidade Federal do
Triângulo Mineiro**

P567t	Pessoa, Elaine de Jesus Triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal – AME no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS: panorama, desafios e impacto social / Elaine de Jesus Pessoa. -- 2026. 125 f. : il., graf., tab. Dissertação (Mestrado Profissional em Inovações e Tecnologias) -- Universidade Federal do Triângulo Mineiro, Uberaba, MG, 2026 Orientadora: Profa. Dra. Mariângela Torreglosa Ruiz Cintra Coorientadora: Profa. Dra. Ana Claudia Granato Malpass Coorientadora: Profa. Dra. Alessandra Bernadete Trovó de Marqui 1. Serviços de saúde - Brasil. 2. Triagem neonatal. 3. Atrofia muscular espinal. 4. Doenças do recém-nascido – Diagnostico. I. Cintra, Mariângela Torreglosa Ruiz. II. Universidade Federal do Triângulo Mineiro. III. Título. CDU 614.39 (81)
-------	--

ELAINE DE JESUS PESSÔA

TRIAGEM NEONATAL PARA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL – AME NO ÂMBITO DO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE – SUS: PANORAMA, DESAFIOS E IMPACTO SOCIAL

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-graduação Profissional em Inovações e Tecnologias da Universidade Federal do Triângulo Mineiro como requisito parcial para obtenção do título de mestre.

Uberaba, 25 de fevereiro de 2026

Banca Examinadora:

Dra. Mariangela Torreglosa Ruiz Cintra – Orientadora
Universidade Federal do Triângulo Mineiro

Dra. Mônica Hitomi Okura
Universidade Federal do Triângulo Mineiro

Dra. Ana Livia Silva Galbiatti Dias
Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto



Documento assinado eletronicamente por **MARIANGELA TORREGLOSA RUIZ CINTRA, Professor do Magistério Superior**, em 25/02/2026, 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 no art. 34 da [Portaria Reitoria/UFTM nº 215, de 16 de julho de 2024](#).



Documento assinado eletronicamente por **MONICA HITOMI OKURA, Professor do Magistério Superior**, em 25/02/2026, 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 no art. 34 da [Portaria Reitoria/UFTM nº 215, de 16 de julho de 2024](#).



Documento assinado eletronicamente por **Ana Livia Silva Galbiatti Dias, Usuário Externo**, em 25/02/2026, às 11:28, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no § 3º do art. 4º do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#) e no art. 34 da [Portaria Reitoria/UFTM nº 215, de 16 de julho de 2024](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site http://sei.uftm.edu.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0, informando o código verificador **1698478** e o código CRC **7F2D6132**.

AGRADECIMENTOS

Agradeço a minha orientadora e coorientadoras pelo apoio e dedicação.

As bibliotecárias pela disponibilidade em orientar e auxiliar na normalização do trabalho.

As minhas colegas de trabalho Cristiane e Roseane pelo incentivo e ajuda durante o desenvolvimento da pesquisa.

Aos professores e colegas do Programa de Mestrado Profissional em Inovações e Tecnologias da UFTM pela parceria.

Ao secretário Ênio pela disponibilidade e auxílio nas questões burocráticas.

RESUMO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é um distúrbio neuromuscular degenerativo genético, que causa degeneração progressiva dos neurônios motores, ocasionando atrofia dos músculos esqueléticos e comprometendo os movimentos. A AME é a causa genética mais comum de morte infantil. Assim, quanto mais precoce for o diagnóstico e o início do tratamento, menor é a degeneração desses neurônios motores e maiores as perspectivas de eficiência do tratamento, no prognóstico e na qualidade de vida desses pacientes. Com a promulgação da Federal Lei 14.154/21 a AME foi incluída na ampliação escalonada das doenças triadas pelo teste do pezinho. **Objetivos:** Neste cenário, o presente estudo objetivou traçar um panorama do diagnóstico e acompanhamento da AME junto aos Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN) do Brasil no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a elaboração de um manual informativo a respeito da doença e gerou ainda três outros produtos sendo a publicação de um capítulo de livro sobre a temática divulgação científica sobre doenças raras, a criação de um folder informativo também sobre doenças raras e um artigo sobre a triagem neonatal para AME no âmbito do SUS, todos voltados a trazer informações e impulsionar a discussão sobre o assunto. **Métodos:** Foi enviado um questionário, via e-SIC/Fala Brasil, para todos os coordenadores dos 29 Serviços de Referência de Triagem Neonatal existentes no país. Todos os dados foram inseridos em uma planilha do programa Microsoft Excel e analisados por estatística descritiva. Foi elaborado um manual informativo a respeito da doença, formas de tratamento e acompanhamento, abrangendo também informações sobre centros de referências, associações de pacientes, legislações específicas e direitos destes pacientes para ser disponibilizado nos serviços de saúde e associações de pacientes. Foi publicado um capítulo de livro abrangendo o tema divulgação científica sobre doenças raras; criado folder informativo sobre a mesma temática e elaborado artigo científico sobre a triagem neonatal para AME no âmbito do SUS. **Resultados:** Com a pesquisa pudemos conhecer o atual estágio da triagem para AME no teste do pezinho a nível nacional e com isso reforçar a importância da celeridade no tratamento pré-sintomático, e também fornecer embasamentos para a busca de maior rapidez na implantação da triagem da AME no teste do pezinho a nível nacional no âmbito do SUS. Com os demais produtos gerados (Manual Informativo sobre AME, capítulo de livro sobre a divulgação científica em doenças raras, folder informativo sobre doenças raras e artigo científico) contribuímos na ampliação da divulgação de informações e abordagem da temática. **Conclusão:** Observamos que apesar de a Lei que prevê a ampliação do teste do Pezinho ter entrado em vigor no ano de 2022, atualmente, apenas dois estados

brasileiros realizam a triagem para AME no teste do pezinho realizado pelo SUS. Estudos e intervenções a respeito da importância e urgência na ampliação da triagem neonatal para AME devem ser fortalecidas, incentivadas e ampliadas, visando contribuir para a melhoria da condição de saúde destes pacientes mediante o início do tratamento pré-sintomático como forma de evitar a degeneração dos neurônios.

Palavras-chave: atrofia muscular espinhal; serviços de referência de triagem neonatal; doenças genéticas raras; Teste do pezinho.

ABSTRACT

Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a genetic degenerative neuromuscular disorder that causes progressive degeneration of motor neurons, leading to atrophy of skeletal muscles and impaired movement. SMA is the most common genetic cause of infant mortality. Thus, the earlier the diagnosis and the initiation of treatment, the less the degeneration of these motor neurons and the greater the prospects for treatment effectiveness, prognosis, and quality of life for these patients. With the enactment of Federal Law No. 14,154/21, SMA was included in the phased expansion of diseases screened by the newborn heel prick test. **Objectives:** In this context, the present study aimed to outline an overview of the diagnosis and follow-up of SMA within the Neonatal Screening Reference Services (SRTN) in Brazil under the Unified Health System (SUS). It also involved the development of an informational manual about the disease and generated three additional products: the publication of a book chapter on the topic of scientific dissemination of rare diseases, the creation of an informational folder also focused on rare diseases, and an article on neonatal screening for SMA within the scope of the SUS. All of these were intended to provide information and to foster discussion on the subject. **Methods:** A questionnaire was sent via e-SIC/Fala Brasil to the coordinators of all 29 Neonatal Screening Reference Services in the country. All data were entered into a Microsoft Excel spreadsheet and analyzed using descriptive statistics. An informational manual was developed covering the disease, treatment options, and follow-up, also including information on reference centers, patient associations, specific legislation, and patients rights, to be made available in health services and patient associations. In addition, a book chapter addressing scientific dissemination on rare diseases was published; an informational folder on the same topic was created; and a scientific article on neonatal screening for SMA within the scope of the SUS was prepared. **Results:** Through this research, we were able to assess the current status of SMA screening in the newborn heel prick test at the national level, thereby reinforcing the importance of prompt presymptomatic treatment and providing a basis for pursuing faster nationwide implementation of SMA screening in the newborn screening program within the SUS. The additional products generated (the Informational Manual on SMA, the book chapter on scientific dissemination in rare diseases, the informational folder on rare diseases, and the scientific article) contributed to expanding the dissemination of information and broadening the discussion of the topic. **Conclusion:** We observed that although the law providing for the expansion of the newborn screening program came into force in 2022, currently only two Brazilian states perform SMA screening through the newborn heel prick test within the SUS. Studies and interventions addressing the importance and urgency of expanding neonatal

screening for SMA should be strengthened, encouraged, and expanded, with the aim of contributing to improvements in the health status of these patients through the initiation of presymptomatic treatment as a means of preventing motor neuron degeneration.

Keywords: spinal muscular atrophy; neonatal screening reference services; rare genetic diseases; newborn heel prick test.

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	9
2	REFERENCIAL TEÓRICO	13
3	OBJETIVOS	20
3.2	OBJETIVOS ESPECÍFICOS	20
4	METODOLOGIA.....	21
4.1	ARTIGO CIENTÍFICO	21
4.1.1	Tipo de Estudo	21
4.1.2	Comitê de Ética	21
4.1.3	Questionário	21
4.1.4	Análise dos Dados	22
4.3	FOLDER INFORMATIVO	23
4.4	CAPÍTULO DE LIVRO	24
5	RESULTADOS.....	26
5.1	ARTIGO CIENTÍFICO	26
5.2	ARTIGO CIENTÍFICO PUBLICADO COMO CAPÍTULO DE LIVRO	43
5.3	MANUAL INFORMATIVO COM INFORMAÇÕES ÚTEIS SOBRE A DOENÇA	61
5.4	MATERIAL DIDÁTICO NO FORMATO DE FOLDER SOBRE DOENÇAS RARAS	101
6	CONCLUSÃO.....	103
	REFERÊNCIAS	104
	APÊNDICE A-TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO –	
	PARA JUIZ.....	107
	APÊNDICE B – Convite enviado aos juízes.....	109
	APÊNDICE C – Questionário para coleta de dados	110
	ANEXO A – APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA	111
	ANEXO B – Protocolo de registro do Manual Informativo sobre Atrofia Muscular	
	Espinhal (AME) na Biblioteca Nacional	122
	ANEXO C – Protocolo de registro do folder sobre Doenças raras na Biblioteca	
	Nacional.....	123

1 INTRODUÇÃO

A Organização para Cooperação e Desenvolvimento Econômico (OCDE) por meio do Manual de Oslo, fornece diretrizes para coleta e interpretação de dados sobre inovação, definindo-a como: “Uma inovação é um produto ou processo novo ou aprimorado (ou uma combinação deles) que difere significativamente dos produtos ou processos anteriores da unidade e que foi disponibilizado a usuários potenciais (produto) ou colocado em uso pela unidade (processo)” (OCDE, 2018).

Assim a inovação pode ser definida como a criação de algo novo ou a melhoria de algo existente por meio do desenvolvimento de novas ideias, produtos, serviços ou métodos que agreguem valor ou ofereçam soluções para demandas existentes ou em potencial. Envolve a agregação de valor a ideias e sua implementação prática, objetivando o aumento da produtividade e respostas a problemas, demandas, necessidades e desafios existentes e potenciais da sociedade, sendo, portanto, de grande relevância para gestores públicos enfrentarem questões técnicas, econômicas e sociais no país por meio da inovação no serviço público (Figueiredo, 2015 *apud* Leal; Figueiredo, 2021).

No âmbito de inovação no serviço público, o mestrado profissional nos permite contribuir agregando inovação/melhorias na prestação de serviços voltados para a sociedade. Assim, o presente projeto de pesquisa traçará um panorama atual do diagnóstico e acompanhamento da Atrofia Muscular Espinhal (AME) junto aos Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN) no Brasil, além de elaborar um manual informativo a respeito da doença.

A AME faz parte de um grupo de doenças consideradas raras, trata-se de um distúrbio neuromuscular degenerativo genético, decorrente de mutações e/ou deleções no gene *SMN1*, que codifica a proteína de sobrevivência do neurônio motor. A degeneração progressiva dos neurônios motores da medula espinhal e do tronco cerebral, responsáveis por conduzir impulsos nervosos para os músculos causam fraqueza e atrofia dos músculos esqueléticos comprometendo os movimentos, levando à paralisia nos casos mais graves (Verhaart *et al.*, 2017). É considerada a causa genética mais comum de morte infantil (Lunn; Wang, 2008, Govoni, 2018).

Com a descoberta de terapias eficazes com novos medicamentos (Nusinersen, Onasemnogene Aporvovec e Risdiplam) no tratamento clínico da AME, o momento e a precisão do diagnóstico se tornaram essenciais para a garantia da eficácia terapêutica. Assim,

quanto mais precoce for o diagnóstico e o início do tratamento, menor é a degeneração desses neurônios motores e maiores as perspectivas de eficiência do tratamento, no prognóstico e na qualidade de vida desses pacientes (Nishio *et al.*, 2023).

A necessidade crítica de intervenção precoce em pacientes afetados por AME, com base nos benefícios comprovados do tratamento pré-sintomático, tem impulsionado esforços globais para implementar programas de triagem neonatal que incluam a triagem para esta enfermidade (Tavares, 2024).

Assim, a triagem neonatal para AME foi incluída na lista de doenças a serem triadas pelo Teste do Pezinho no Brasil através da Lei 15.154 de 26 de maio de 2021. A referida lei entrou em vigor em 2022, entretanto a ampliação das doenças triadas seria feita de forma escalonada, em cinco fases para (1) toxoplasmose congênita, (2) galactosemias, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e distúrbios da β -oxidação de ácidos graxos, (3) doenças lisossômicas, (4) imunodeficiências primárias e (5) AME, além das seis doenças já rastreadas no teste básico já implantado (Brasil, 2024).

Diante da grande importância de um diagnóstico precoce para AME, este trabalho objetiva traçar um panorama de quais SRTN's já implantaram o rastreio para AME no Teste do Pezinho realizado pelo Sistema Único de Saúde, demonstrando o atual estágio desta triagem a nível nacional e ainda, saber dentre aqueles que ainda não implantaram, quais as principais dificuldades encontradas para esta implantação. Dessa forma, através da divulgação do presente estudo, os resultados contribuirão para embasar iniciativas que acelerem a implementação da triagem para AME em todo o país. Além disso, a identificação das principais dificuldades enfrentadas pelos SRTN's permitirá a proposição de estratégias para sua superação. E ainda, espera-se que o manual informativo proporcione à sociedade em geral, informações úteis e relevantes sobre a doença.

A escolha do tema se deu pela gravidade da doença e pela importância do seu diagnóstico precoce. Por trabalhar no Departamento de Patologia, Genética e Evolução da UFTM e estando lotada na disciplina de Genética que possui um atendimento ambulatorial, tenho contato mesmo que indiretamente com a realidade de pacientes que enfrentam doenças raras, e a realização do presente estudo poderia de alguma forma contribuir levando informação para os usuários destes serviços que em geral são impactados por um diagnóstico raro e muitas vezes carecem de informações.

A partir do exposto acima, e levando em consideração que o discente do mestrado profissional, para a obtenção do título de mestre, deve desenvolver um produto que pode ser apresentado em diversos formatos como dissertação, artigos, patentes, projetos técnicos,

relatórios finais de pesquisa, estudo de casos, entre outros, o presente estudo objetivou fazer um levantamento de quais Serviços de Referência em Triagem Neonatal do país já implantaram a triagem neonatal para AME no Âmbito do SUS, e dentre aqueles que ainda não o fizeram quais são as principais dificuldades enfrentadas para a implantação, além da elaboração de manual informativo sobre a doença, tratamentos disponíveis, incluindo detalhes sobre centros de referência, associações de pacientes, legislações específicas e direitos desses pacientes.

A partir dos resultados encontrados foram gerados quatro produtos relacionados: 1. Artigo científico; 2. Artigo científico publicado como capítulo de livro; 3. Manual informativo com informações úteis sobre a doença e 4. Material didático no formato de folder sobre doenças raras.

O artigo científico intitulado “Panorama da triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal (AME) no Sistema Único de Saúde (SUS)” objetivou traçar um panorama de quais Estados do país já implantaram a triagem neonatal para AME no âmbito do SUS e fazer um levantamento das principais dificuldades enfrentadas na implantação entre os Estados que ainda não implantaram. Trata-se de uma pesquisa qualitativa, exploratória, descritiva de finalidade aplicada, que utilizou um questionário para a coleta de dados. Acredita-se que os resultados encontrados poderão subsidiar a discussão da importância da implantação da triagem neonatal para AME no âmbito do SUS e fornecer dados que possam ensejar políticas públicas voltadas à viabilização desta implantação em todos os estados brasileiros. Tal produto será publicizado por meio da submissão do artigo a uma revista científica da área de estudo.

Já o artigo de revisão publicado em 2024, intitulado “Uma análise sobre o conteúdo de divulgação científica a respeito da temática doenças raras”, objetivou fazer um levantamento de publicações sobre a temática doenças raras em revista científica de ampla circulação, com o objetivo de demonstrar a importância e a necessidade de divulgação científica acerca do tema para fomentar o debate social e científico sobre o mesmo. O artigo foi publicado na Revista Tópicos em Ciências da Saúde – contribuições, desafios e possibilidades, volume IV, Amplla Editora, ano 2024.

O terceiro produto foi a produção de um manual informativo a respeito da AME, abrangendo tratamentos disponíveis, informações úteis e objetivas sobre centros de referências, associações de pacientes, sites voltados para a doença, legislações específicas e direitos desta população, o qual foi produzido utilizando-se a ferramenta de design gráfico Canva, buscando o objetivo primordial de transmitir informações de maneira eficiente ao público-alvo. O produto foi encaminhado para registro na Biblioteca Nacional sob o protocolo nº 000984.0391055/2025 (Anexo B).

Por fim, o quarto produto, apresentado em formato de folder, caracterizado como material didático informativo, sobre o tema doenças raras. A finalidade do material foi disponibilizar para o público-alvo de serviços de saúde, um guia rápido com informações sobre as doenças consideradas raras. O objetivo é disponibilizar o produto em serviços de saúde e também nos ambulatórios da UFTM, correlatos ao tema. O produto foi confeccionado no Canva (plataforma de design gráfico) e submetido a registro na Biblioteca Nacional sob o protocolo nº 0009840380270/2025 (Anexo C).

Os produtos gerados pelo presente estudo visam fomentar o debate científico e social acerca das temáticas doenças raras e dentre elas, em especial, a AME, e ainda fornecer informações úteis e relevantes às populações envolvidas direta e indiretamente aos temas em questão. Além de fornecer informações que possam subsidiar a implantação de discussões e políticas públicas que busquem garantir o acesso à saúde e tratamento adequado a esses pacientes considerados raros, mas altamente impactados por tais enfermidades. A abordagem das doenças raras em estudos científicos é de extrema importância, pois, apesar de individualmente pouco frequentes, essas condições afetam milhões de pessoas em todo o mundo e permanecem em grande parte, ainda subdiagnosticadas e sem o tratamento adequado.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) faz parte de um grupo de doenças consideradas raras, as quais são definidas como uma condição de saúde que afeta um número reduzido de pessoas em comparação com outras doenças comuns na população geral se consideradas individualmente, entretanto, por existirem mais de 7000 diferentes doenças, aproximadamente 8% da população mundial apresenta uma doença rara. Estas doenças são crônicas, acarretam deficiências variadas, têm grande morbimortalidade e a maioria tem etiologia genética (Eurordis, 2005).

Segundo a definição dada pela Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014 do Ministério da Saúde, são consideradas doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas a cada 2 mil indivíduos (Brasil, 2022).

Em geral, estas doenças são crônicas, progressivas, degenerativas e incapacitantes, e por muitas vezes colocam a vida em risco. A grande maioria das doenças raras já identificadas tem origem em alterações genéticas, outras seriam doenças infecciosas, autoimunes e algumas variações de câncer consideradas raras (Novaes; Soárez, 2019).

No Brasil, calcula-se que exista entre 13 e 15 milhões de pessoas com algum tipo de doença rara. Dessa forma, apesar de raras em conjunto as mesmas apresentam alto impacto epidemiológico (Aureliano, 2018).

Em 2014, o Ministério da Saúde instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIDR) e aprovou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS, por meio da Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014 (consolidada no Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação Nº 2, de 28 de setembro de 2017). A PNAIDR tem como objetivo melhorar o acesso aos serviços de saúde e à informação; contribuir para a melhoria da qualidade de vida dos portadores e reduzir a incapacidade causada por essas doenças (Brasil, 2024).

Em seu Art. 4º, a PNAIDR definiu como objetivos a redução da mortalidade, da morbimortalidade, das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos (Aith, 2014).

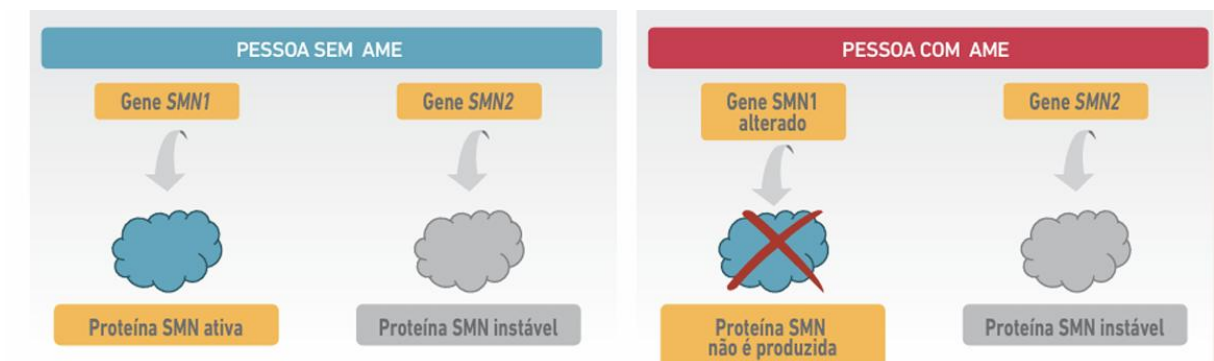
A PNAIDR prevê a habilitação de serviços de referência, com o objetivo de oferecer diagnósticos mais precisos e rápidos, possibilitando o início de tratamentos mais eficazes para oferecer melhor qualidade de vida aos doentes. Para isso, ações e procedimentos deverão ser

criados no Sistema Único de Saúde (SUS), entre elas a ampliação da lista de medicamentos oferecidos, exames de DNA e aconselhamento genético (Aureliano, 2018).

A AME é um distúrbio neuromuscular degenerativo genético, decorrente de mutações e/ou deleções no gene *SMN1* (do inglês: *survival motor neuron 1*), localizado em 5q13, que codifica a proteína de sobrevivência do neurônio motor. A degeneração progressiva dos neurônios motores da medula espinhal e do tronco cerebral, responsáveis por conduzir impulsos nervosos para os músculos causam fraqueza e atrofia dos músculos esqueléticos comprometendo os movimentos (Lefebvre, 1995).

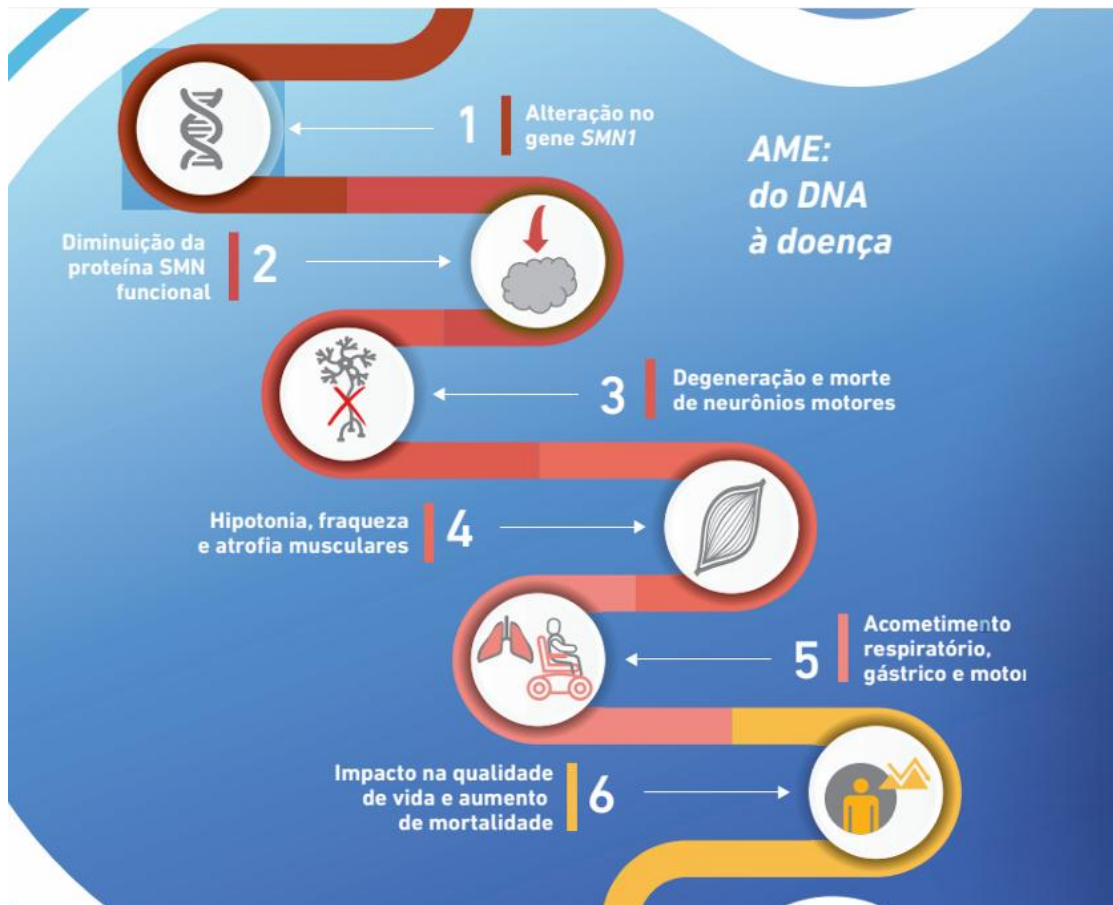
Este gene é responsável pela produção da proteína de sobrevivência do neurônio motor, conhecida como SMN. A proteína SMN também pode ser produzida a partir do gene *SMN2*, porém sua produção é truncada e instável, gerando apenas 10% a 20% da proteína SMN funcional. Dessa forma, o número de cópias do gene *SMN2* poderia atuar como um modificador de fenótipo e gravidade da doença (Zanoteli, 2024).

Figura 1 – Esquema demonstrando a produção da proteína nas pessoas com AME.



Fonte: Guia de Discussão AME Brasil, 2020.

Figura 2 - Diagrama demonstrando como ocorre a doença.



Fonte: Guia de Discussão AME Brasil, 2020.

Apesar de rara a AME 5 q é a principal causa genética de mortalidade infantil e a segunda doença neuromuscular mais frequente na infância (Lunn; Wang, 2008; Govoni, 2018).

A AME possui uma prevalência estimada de 1–2 por 100.000 pessoas e uma incidência de 8 por 100.000 nascidos vivos, considerando todos os tipos de AME (Verhart, 2017).

A AME pode ser classificada em cinco subtipos, sendo esses do tipo 0 ao IV, que diferem de acordo com a função motora máxima alcançada e idade de início dos sintomas. O diagnóstico de AME é molecular, no entanto, é a avaliação clínica que define o subtipo da doença. O subtipo 0 é a forma mais grave com início no período pré-natal e desenvolvimento de problemas respiratórios graves após o nascimento; tipo I conhecido como doença de Werdnig–Hoffmann, uma forma grave com início antes dos 6 meses de idade e incapacidade de sentar-se sem apoio; tipo II conhecido como doença de Dubowitz, trata-se de uma forma intermediária com início antes dos 18 meses de idade e capacidade de sentar-se sem ajuda, mas não de ficar de pé ou andar; tipo III ou doença de Kugelberg–Welander, uma forma leve com início após os 18 meses de idade e capacidade de ficar de pé e andar sem ajuda e tipo IV a forma mais leve com início após os 30 anos de idade (Arnold, 2015 *apud* Nishio *et al.*, 2023).

Quadro 1 - Classificação da AME

Tipo	Início	Função	Sobrevivência mediana
0	Pré-natal	Insuficiência respiratória ao nascer	Semanas
1	0-6 meses	Nunca sentar	<1 ano
2	<18 meses	Sentar	>25 anos
3	>18 meses	Em pé ou ambulatório	Adulto
4	>30 anos	Ambulatório	Adulto

Fonte: adaptado de Nishio *et al.*, 2023

Embora a AME seja uma doença crônica, o desenvolvimento de novas medicações pode mudar a vida dos pacientes. Assim, a detecção precoce com triagem neonatal e o tratamento precoce com novos medicamentos disponíveis se tornarão o padrão de tratamento para AME. No entanto, deve-se considerar que os benefícios da triagem neonatal e do tratamento precoce da AME são limitados a recém-nascidos, e que muitas questões permanecem sem solução quando se trata de crianças com mais idade e adultos que vivem com AME (Nishio *et al.*, 2023).

Para obtenção de resultados benéficos no tratamento de AME grave tipo 1, as terapias devem ser iniciadas bem antes da perda/dano dos neurônios motores, e os resultados atuais dos ensaios terapêuticos sugerem que a terapia deve ser administrada, quando possível, dentro de uma semana após o nascimento (Govoni, 2018).

Em relação ao rastreamento da doença em recém-nascidos, no Brasil, em 2001 foi criado o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio da Portaria GM/MS nº 822 de 06 de junho de 2001, que engloba um conjunto de ações preventivas responsável por identificar precocemente doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas. A Portaria de criação do PNTN estabelece que as Secretarias de Saúde dos Estados e do Distrito Federal devem cadastrar Serviços de Referência em Triagem Neonatal/Acompanhamento e Tratamento de Doenças Congênitas para a cobertura e acesso de sua população à realização da triagem neonatal, confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento dos pacientes triados (Brasil, 2001).

O Teste do Pezinho (TP) é um exame laboratorial incluso no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) e tem como finalidade identificar condições genéticas, congênitas e infecciosas, através da coleta de sangue feita no calcanhar do recém-nascido, esta identificação se dá antes da manifestação de sintomas, o que permite iniciar o tratamento precocemente com vistas a diminuir ou eliminar sequelas associadas à doença (Castro *et al.*, 2022).

O Teste do Pezinho realizado na triagem neonatal incluía triagem obrigatória para seis doenças: fenilcetonúria (PKU), hipotireoidismo congênito (HC), hemoglobinopatias, fibrose cística (FC), hiperplasia adrenal congênita (HAC) e deficiência de biotinidase. O SUS oferta o exame em uma rede de coleta que conta com 24.177 pontos estabelecidos em postos e maternidades espalhadas por todo o Brasil. Atualmente, no Brasil, mais de 80% dos recém-nascidos são triados por meio do Serviço de Referência de Triagem Neonatal (SRTN), apesar de algumas diferenças regionais serem observadas (Tavares, 2024).

Em 2021, houve a aprovação da lei federal 14.154 de 26 de maio de 2021, estabelecendo a ampliação dos exames realizados no teste do pezinho, que deverão ser implementados gradualmente, em cinco fases para (1) toxoplasmose congênita, (2) galactosemias, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e distúrbios da β -oxidação de ácidos graxos, (3) doenças lisossômicas, (4) imunodeficiências primárias e (5) AME, além das seis doenças já rastreadas no teste básico já implantado (Tavares, 2024).

A lei entrou em vigor em maio de 2022 e, com isso, passou a incluir novos 14 grupos de doenças. Com a expansão do teste será possível diagnosticar precocemente até 53 doenças, incluindo a atrofia muscular espinhal. Entretanto, essa expansão ainda está em andamento.

Atualmente, o Brasil conta com 29 Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), representados na Figura 1, habilitados pelo Ministério da Saúde, em todos os estados e no Distrito Federal, sendo que o estado de São Paulo possui três SRTN's. Estes serviços contam com médicos especialistas e equipe multidisciplinar para atender a todas as crianças diagnosticadas com as doenças do escopo do PNTN (Tavares, 2024).

Figura 3 – Serviços de Referência de Triagem Neonatal do Brasil



Fonte: Tavares, 2024

Notas: Serviços de Triagem Neonatal no Brasil. O Brasil é representado em amarelo na figura superior esquerda e está maximizado para visualização detalhada. Cada estado abriga uma ou mais instituições credenciadas pelo Ministério da Saúde. AC – Acre; AL – Alagoas; AM – Amazonas; AP – Amapá; BA – Bahia; CE – Ceará; DF – Distrito Federal; ES – Espírito Santo; GO – Goiás; MA – Maranhão; MG – Minas Gerais; MS – Mato Grosso do Sul; MT – Mato Grosso; PA – Pará; PB – Paraíba; PE – Pernambuco; PI – Piauí; PR – Paraná; RJ – Rio de Janeiro; RN – Rio Grande do Norte; RO – Rondônia; RR – Roraima; RS – Rio Grande do Sul; SC – Santa Catarina; SE – Sergipe; SP – São Paulo; TO – Tocantins.

Apesar de não existir cura para a AME atualmente existem três fármacos disponíveis para tratamento, todos registrados pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa): Spinraza® (nusinersena), Everysti® (risdiplam) e Zolgensma® (onasemnogene abeparvoveque). A Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (Conitec) do Ministério da Saúde, recomendou a incorporação desses medicamentos no Sistema Único de Saúde (SUS). Em todas as decisões, a Conitec avaliou os estudos publicados e estabeleceu alguns critérios para a disponibilização gratuita dos medicamentos. A padronização de qualquer medicamento para fornecimento no sistema público é baseada em análises técnico-científicas a partir das melhores evidências disponíveis, incluindo eficácia, segurança, custo-efetividade e impacto orçamentário, não havendo uma hierarquia entre elas. Ou seja, dependendo dos resultados e da qualidade das evidências, os tomadores de decisão podem dar mais ênfase por um tipo delas do que os demais (Kretzschmar *et al.*, 2024).

Quadro 2-Tratamentos medicamentosos disponíveis conforme idade do paciente e tipo da AME

5q

Idade do paciente	Tipo da AME 5q			
	1a	1b	1c	2
Até 6 meses	onasemnogeno abeparvoveque ^a	onasemnogeno abeparvoveque ^a OU nusinersena OU risdiplam ^b	onasemnogeno abeparvoveque ^a OU nusinersena OU risdiplam ^b	nusinersena OU risdiplam ^b
Acima de 6 meses	-	nusinersena OU risdiplam	nusinersena OU risdiplam	nusinersena OU risdiplam

Nota: Devem ser observados os demais critérios de inclusão para uso dos medicamentos.

- Para onasemnogeno abeparvoveque, o limite de 7 meses deve ser respeitado como data limite para infusão do medicamento.
- O uso de risdiplam só pode ser indicado para pacientes a partir de 16 dias de vida.

Fonte: Brasil, 2025.

Além da abordagem farmacológica, o tratamento da AME envolve terapias de suporte que incluem avaliações de necessidades nutricionais e alimentares, função respiratória, sono, atividades da vida diária e tratamentos ortopédicos (Arnold; Kassar; Kissel, 2015 *apud* Nishio *et al.*, 2023).

O diagnóstico precoce propiciaria uma intervenção multidisciplinar mais célere e com melhores resultados em termos de qualidade de vida, prevenindo e evitando maiores complicações da doença, reduzindo assim, até mesmo o custo dos cuidados médicos (Govoni, 2018).

Os estudos demonstram que a identificação precoce dos pacientes, combinado a disponibilidade de tratamentos voltados para a doença, trazem benefícios aos pacientes e suas famílias, bem como aos órgãos governamentais. Embora a triagem e o tratamento estejam associados a um investimento, esses custos adicionais foram compensados por economias que ocorrem com a identificação precoce e o tratamento pré-sintomático destes pacientes com AME. Ou seja, através de um comparativo entre os custos de manutenção de um paciente com AME, observa-se uma diferença significativa nos pacientes que receberam tratamento na fase pré-sintomática e tiveram seus resultados de saúde melhorados ao longo da vida e aqueles que não tiveram acesso ao tratamento. As análises de cenário comprovam essa conclusão uma vez que a maioria dos cenários resultou em economia de custos (Velikanova *et al.*, 2022).

As políticas públicas de saúde precisam estimular e assegurar o diagnóstico precoce da AME (Kretzschmar *et al.*, 2024).

3 OBJETIVOS

3.1 OBJETIVO GERAL

Traçar um panorama do diagnóstico e acompanhamento da AME junto aos Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN) do Brasil no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e o desenvolvimento de produtos técnicos a respeito da AME e doenças raras.

3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a) Realizar um levantamento dos SRTN's que já implementaram o rastreamento de AME no teste do pezinho pelo Sistema Único de Saúde e, entre aqueles que ainda não adotaram a medida, identificar as principais dificuldades enfrentadas;
- b) Elaborar um manual sobre a doença, tratamentos disponíveis, incluindo detalhes sobre centros de referência, associações de pacientes, legislações específicas e direitos desses pacientes.
- c) Analisar e caracterizar quantitativamente o conteúdo de divulgação científica sobre o tema doenças raras.
- d) Elaborar folder informativo a respeito de doenças raras.

4 METODOLOGIA

4.1 ARTIGO CIENTÍFICO

4.1.1 Tipo de Estudo

Trata-se de um estudo descritivo transversal com abordagem quantitativa e análise por estatística descritiva, com coleta de dados por meio do envio de questionário através do Sistema Eletrônico de Informações ao Cidadão (e-SIC) /Fala Brasil e/ou e-mail. Um questionário foi encaminhado a todos os coordenadores dos 29 Serviços de Referência de Triagem Neonatal do país.

4.1.2 Comitê de Ética

Este projeto foi submetido para avaliação junto ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Universidade Federal do Triângulo Mineiro com pedido de dispensa do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, visto que tratará de dados de domínio público. (CAAE: 88007825.9.0000.5154 – Anexo A)

4.1.3 Questionário

Todos os dados foram coletados por um instrumento de pesquisa desenvolvido pelos pesquisadores, que passou por avaliação de especialistas. Para atuar como juízes, foram convidados três profissionais da área de saúde, especialistas em Genética/Aconselhamento Genético, que não participassem do estudo e atendiam aos seguintes critérios: possuir experiência profissional mínima de cinco anos e atuar na área de pesquisa e/ou ensino. Os juízes avaliaram a clareza e a pertinência do conteúdo do questionário, analisando cada variável e respondendo com as opções "sim" ou "não" para ambos os critérios.

O questionário foi enviado juntamente a um termo explicativo, detalhando os objetivos do estudo e as atividades solicitadas aos juízes. Foram consideradas validadas as questões que obtiverem um índice de concordância igual ou superior a 70% em relação à pertinência e cla-

reza. Após a validação, o instrumento foi enviado aos coordenadores dos 29 Serviços de Referência de Triagem Neonatal do país por meio do Sistema Eletrônico de Informações ao Cidadão (e-SIC) / Fala Brasil. O questionário abordou as seguintes questões:

1. O Serviço de Referência de Triagem Neonatal já realiza a triagem para Atrofia Muscular Espinhal (AME)?
2. Em caso negativo, quais são as principais dificuldades enfrentadas para a implementação da triagem?
 - () falta de recursos financeiros.
 - () questões organizacionais.
 - () falta de equipamentos.
 - () falta de apoio governamental.
 - () falta de recursos humanos.
 - () outras. Especificar: _____.
3. Em caso afirmativo, desde quando o serviço realiza a triagem para AME?
4. Quantos casos foram diagnosticados, a cada ano, desde o início da triagem?
5. Após o diagnóstico, os pais são encaminhados para apoio psicológico?
6. Os pacientes e/ou famílias são encaminhados ao Serviço de Aconselhamento Genético?
7. Após o Aconselhamento Genético, é realizada alguma intervenção? Se sim, qual (is) é (são) realizada (s)?
8. O Serviço de Referência de Triagem Neonatal oferece algum tipo de tratamento para a AME? Em caso afirmativo, quais são as opções de tratamento disponíveis e oferecidas aos pacientes?
9. A decisão terapêutica é norteadada por algum protocolo? Qual?
10. Dos casos diagnosticados, quantos estão em acompanhamento ambulatorial?

4.1.4 Análise dos Dados

Os resultados obtidos foram analisados por meio de estatística descritiva, catalogados e os aspectos quantitativos apresentados por meio de gráficos e tabelas.

4.2 MANUAL INFORMATIVO

Foi elaborado um manual informativo a respeito da doença, abrangendo tratamentos disponíveis, informações úteis e objetivas sobre centros de referências, associações de pacientes, sites voltados para a doença, legislações específicas e direitos desta população. Para a elaboração do manual foram seguidos os passos propostos por Etcher (2005), para a elaboração de manuais de orientação para cuidados em saúde, com algumas modificações.

1ª Etapa: Seleção de conteúdos

Foi realizada a busca de informações na literatura sobre o conhecimento científico acerca da doença. A revisão bibliográfica foi baseada em publicações científicas, por meio de buscas na base de dados PUBMED. Para a seleção das obras, foram utilizadas as seguintes palavras-chave e suas combinações: “Atrofia Muscular Espinhal”, “Atrofia Muscular Espinhal e Tratamento”, “Atrofia Muscular Espinhal e diagnóstico”. Foram incluídas publicações científicas, no período entre 2014 e 2024, na língua inglesa e portuguesa sobre o tema, com textos completos e disponíveis gratuitamente. Também foram feitos levantamentos nos sites oficiais do governo sobre centros de tratamento e referência nas doenças, legislações pertinentes e direitos destes pacientes e ainda sobre associações de pacientes e sites voltados para a doença que possam servir como fonte de informação e orientação aos pacientes e familiares.

2ª Etapa: Elaboração do manual piloto

A elaboração do manual foi feita utilizando-se de vocabulário coerente com o público, de fácil leitura e com textos curtos e objetivos, buscando o objetivo primordial de transmitir informações de maneira eficiente ao público-alvo.

3ª Etapa: Finalização do manual

O material foi desenvolvido por meio do Canva, ferramenta de gerenciamento estratégico que permite a criação de design gráfico de mídia social, apresentações, infográficos, pôsteres e outros conteúdos visuais que são disponibilizados em formato on-line com dispositivos móveis que integram milhões de imagens, fontes, modelos e ilustrações. Após sua finalização e revisão, o manual foi protocolado na Biblioteca Nacional.

4.3 FOLDER INFORMATIVO

Foi elaborado folder informativo sobre as doenças raras, com o objetivo de ser distribuído em ambulatórios e serviços de saúde contendo informações básicas e de fácil acesso sobre a temática. A elaboração do folder foi feita utilizando-se de vocabulário coerente com o público, de fácil leitura e com textos curtos e objetivos, buscando o objetivo primordial de transmitir informações de maneira eficiente ao público-alvo. O material foi desenvolvido por meio do Canva, e após sua finalização e revisão, o manual foi protocolado na Biblioteca Nacional.

4.4 CAPÍTULO DE LIVRO ¹

Foram analisados o conteúdo publicado sobre doenças raras na revista de divulgação científica Pesquisa FAPESP, editada pela Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo, com conteúdo disponível de forma online. Esta revista divulga os resultados de produções científicas acadêmicas mensalmente. O levantamento de matérias foi analisado a fim de visualizar a frequência com que a revista, que é uma das principais na área, trata do tema “Doenças Raras” em suas divulgações.

A análise dos textos foi realizada por pares, utilizando aspectos quantitativos. Foi realizada uma busca nos acervos digitais da revista com o descritor “doenças raras”, quantificados e analisados apenas exemplares publicados entre janeiro de 2013 a março de 2024, que traziam o tema da busca em suas publicações. A definição do período de pesquisa visou uma busca mais atualizada sobre o tema.

A quantidade de publicações relacionadas ao tema foi analisada de acordo com cada ano do período pesquisado. Foi analisado o percentual de publicações classificando-os entre matérias completas e notícias curtas ou podcasts.

As doenças raras citadas foram classificadas entre aquelas de origem genética ou não e quantificadas percentualmente. Todas as doenças raras citadas nas matérias foram catalogadas, assim como a quantificação de repetições em que apareciam em matérias diferentes. Foram categorizados os tipos de abordagem, levando em conta as seguintes categorias: tratamento, diagnóstico, custos de medicamentos e judicialização, redes de apoio e outros.

Os textos selecionados foram catalogados em um banco de dados (planilha Excel) e os

¹ Metodologia retirada de capítulo de livro publicado: PESSOA, E. de J. *et al.* Uma análise sobre o conteúdo de divulgação científica a respeito da temática doenças raras. In: AIRES, C. A. M.; CARVALHO, F. S. de O.; ANDRADE NETO, F. V. de; SOUZA, L. M. S. de (org.). **Tópicos em ciências da saúde: contribuições, desafios e possibilidades.** [S. l.]: Editora Amplla, 2024. v. 4. P. 92-109. Disponível em: <https://ampllaeditora.com.br/publicacoes/6745/>. Acesso em: 20 jan. 2026.

aspectos quantitativos foram apresentados por meio de tabelas e gráficos e os dados apresentados por estatística descritiva.

5 RESULTADOS

Os quatro produtos resultados desse Trabalho de Conclusão de Curso serão apresentados da seguinte maneira: artigo científico (Protocolo submissão anexo D), artigo publicado como capítulo de livro, manual informativo com informações úteis sobre a doença e material didático no formato de folder sobre doenças raras.

5.1 ARTIGO CIENTÍFICO



PANORAMA DA TRIAGEM NEONATAL PARA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME) NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE (SUS)

TITLE IN ENGLISH

Elaine de Jesus Pessoa ¹
 Alessandra Bernadete Trovó de Marqui ²
 Ana Claudia Granato Malpass ³
 Mariangela Torreglosa Ruiz Cintra ³

¹ Mestranda do Programa de Mestrado Profissional em Inovações e Tecnologias. Universidade Federal do Triângulo Mineiro - UFTM

² Docente da Universidade Federal do Triângulo Mineiro - UFTM

³ Docentes do Programa de Mestrado Profissional em Inovações e Tecnologias e da Universidade Federal do Triângulo Mineiro - UFTM

RESUMO

A Atrofia Muscular Espinhal é um distúrbio neuromuscular genético degenerativo caracterizado pela perda progressiva dos neurônios motores, resultando em atrofia muscular e comprometimento dos movimentos. Reconhecida como a principal causa genética de morte infantil, o diagnóstico precoce e o início oportuno do tratamento são determinantes para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes. Com a promulgação da Lei Federal nº 14.154/2021, a AME passou a integrar a ampliação escalonada das doenças triadas pelo teste do pezinho. Este estudo objetivou traçar um panorama do diagnóstico e do acompanhamento da AME nos Serviços de Referência de Triagem Neonatal do Brasil. Foi realizado um estudo descritivo mediante envio de questionário, via e-SIC/Fala Brasil, aos coordenadores dos 29 serviços existentes no país, com análise dos dados por estatística descritiva. Dos serviços contatados, 18 (62,69%) responderam ao levantamento. Apenas dois estados, Minas Gerais e Distrito Federal, realizam a triagem neonatal para AME pelo Sistema Único de Saúde, sendo a insuficiência de recursos financeiros a principal barreira à expansão. Em Minas Gerais, 25 pacientes foram diagnosticados, dos quais 23 estão em tratamento. Apesar dos avanços normativos, a triagem permanece limitada, evidenciando desafios estruturais para sua implementação equitativa e reforçando a necessidade de estratégias que ampliem o diagnóstico pré-sintomático e melhorem os desfechos clínicos..

Palavras-chave: Atrofia muscular espinhal. Serviços de referência de triagem neonatal. Doenças genéticas raras. Teste do pezinho.

ABSTRACT

Spinal Muscular Atrophy is a degenerative genetic neuromuscular disorder characterised by progressive motor neuron loss, leading to muscular atrophy and impaired movement. As the leading genetic cause of infant mortality, early diagnosis and timely treatment are essential to

improve prognosis and quality of life. Following the enactment of Federal Law No. 14,154/2021, SMA was included in the phased expansion of conditions screened through the neonatal heel prick test in Brazil. This study aimed to provide an overview of the diagnosis and follow-up of SMA within Brazil's Neonatal Screening Reference Services. A descriptive study was conducted using a structured questionnaire sent via the e-SIC/Fala Brasil platform to coordinators of all 29 national services, with data analysed through descriptive statistics. Eighteen services (62.69%) responded. Only two states, Minas Gerais and the Federal District, currently perform neonatal screening for SMA within the Unified Health System, with insufficient financial resources identified as the main barrier to expansion. In Minas Gerais, 25 patients were diagnosed, of whom 23 are receiving treatment. Despite regulatory advances, SMA screening remains limited, highlighting structural challenges to equitable implementation and underscoring the importance of strategies to expand presymptomatic diagnosis and improve clinical outcomes..

Keywords: Spinal muscular atrophy. Neonatal screening reference services. Rare genetic diseases. Heel prick test.

1. INTRODUÇÃO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença rara caracterizada como um distúrbio neuromuscular genético degenerativo, decorrente de mutações e/ou deleções no gene SMN1 (*survival motor neuron 1*), localizado na região 5q13, responsável pela codificação da proteína de sobrevivência do neurônio motor. A degeneração progressiva dos neurônios motores da medula espinhal e do tronco encefálico compromete a transmissão de impulsos nervosos aos músculos, resultando em fraqueza e atrofia muscular progressivas e impactando significativamente a função motora (Lefebvre, 1995; Mercuri, 2022; Varone, 2025).

A prevalência estimada da AME varia entre 1 e 2 casos por 100.000 indivíduos, com incidência aproximada de 8 por 100.000 nascidos vivos (Verhaart, 2017; Mercuri, 2022). A doença é reconhecida como a principal causa genética de mortalidade infantil e figura entre as enfermidades neuromusculares mais frequentes na infância (Lunn; Wang, 2008; Govoni, 2018; Moultrie, 2025).

A AME pode ser classificada em cinco subtipos, definidos principalmente pela idade de início dos sintomas e pela máxima função motora alcançada. Embora o diagnóstico seja estabelecido por meio de testes moleculares, a caracterização clínica permanece fundamental para a definição do subtipo. O subtipo 0 é a forma mais grave com início no período pré-natal e desenvolvimento de problemas respiratórios graves após o nascimento. O subtipo I

conhecido como Doença de Werdnig–Hoffmann, é uma forma grave com início antes dos 6 meses de idade e incapacidade de sentar-se sem apoio. O subtipo II também conhecido como Doença de Dubowitz, trata-se de uma forma intermediária com início antes dos 18 meses de idade e capacidade de sentar-se sem ajuda, mas não de ficar de pé ou andar. No subtipo III ou Doença de Kugelberg–Welander, tem-se uma forma leve com início após os 18 meses de idade e capacidade de ficar de pé e andar sem ajuda. Já no subtipo IV observa-se a forma mais leve da doença com início após os 30 anos de idade (Nishio et al., 2023).

Apesar de sua natureza crônica e potencialmente incapacitante, avanços terapêuticos recentes têm modificado de forma significativa o curso natural da doença. Nesse contexto, a detecção precoce por meio da triagem neonatal, associada ao início oportuno do tratamento, tem se consolidado como o padrão de cuidado para AME. Contudo, os benefícios dessas estratégias concentram-se predominantemente nos indivíduos diagnosticados nas fases iniciais da vida, permanecendo desafios relevantes no manejo de crianças mais velhas e adultos que vivem com a doença (Nishio et al., 2023).

No Brasil, o rastreamento neonatal foi institucionalizado em 2001 com a criação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio da Portaria GM/MS nº 822, configurando um conjunto de ações voltadas à identificação precoce de doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas (Brasil, 2001). Posteriormente, a Lei Federal nº 14.154, de 26 de maio de 2021, estabeleceu a ampliação gradual do teste do pezinho, organizada em cinco fases que incluem desde infecções congênitas até imunodeficiências primárias e a própria AME, além das doenças previamente rastreadas (Tavares, 2024).

Com a entrada em vigor da referida lei, em maio de 2022, passou-se a prever a inclusão de 14 novos grupos de doenças, possibilitando o diagnóstico precoce de até 53 condições. A identificação em tempo oportuno favorece intervenções multidisciplinares mais precoces, associadas a melhores desfechos clínicos, redução de complicações e potencial diminuição dos custos assistenciais (Govoni, 2018; Laugel, 2025). Entretanto, a efetividade dessa política depende diretamente da capacidade de implementação dos serviços de saúde, especialmente no que se refere à organização da rede assistencial e à ampliação da cobertura da triagem neonatal. Diante desse cenário, o presente estudo teve como objetivo traçar um panorama do diagnóstico e do acompanhamento da Atrofia Muscular Espinhal junto aos Serviços de Referência de Triagem Neonatal no Brasil, no âmbito do Sistema Único de Saúde.

2. METODOLOGIA

O presente projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Triângulo Mineiro, com dispensa do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, uma vez que foram utilizados exclusivamente dados de domínio público (CAAE: 88007825.9.0000.5154).

Trata-se de um estudo descritivo, com coleta de dados realizada por meio do envio de questionário via Sistema Eletrônico do Serviço de Informação ao Cidadão (e-SIC)/Fala Brasil. A listagem dos Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN's) existentes no país foi fornecida pelo Ministério da Saúde. Para a identificação e o contato com os serviços, utilizou-se a plataforma Fala Brasil do Governo Federal (<https://falabr.cgu.gov.br/web/home>). Na aba "Acesso à Informação", foi selecionada a esfera estadual, possibilitando o acesso às unidades federativas participantes da plataforma. Nos casos em que determinados estados não estavam disponíveis nesse sistema, adotaram-se as plataformas estaduais de acesso à informação correspondentes. Após a seleção da unidade federativa, procedeu-se à identificação do órgão responsável pelo encaminhamento das solicitações. Observou-se, entretanto, que os Serviços de Referência em Triagem Neonatal não constavam entre os órgãos listados. Assim, os pedidos foram direcionados às respectivas Secretarias Estaduais de Saúde, responsáveis por encaminhá-los aos SRTN's. Quando não houve retorno por meio do e-SIC, foram empregadas estratégias complementares de contato, incluindo correio eletrônico e contato telefônico.

Paralelamente, a plataforma Fala Brasil/Acesso à Informação foi utilizada para solicitar ao Ministério da Saúde a listagem atualizada dos SRTN's e os contatos de seus coordenadores. O sistema também permitiu obter confirmação oficial acerca dos estados que haviam implementado a triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal, bem como a relação dos Centros de Referência responsáveis pelo tratamento da doença no país, incluindo seus respectivos endereços e contatos institucionais.

O instrumento de coleta foi encaminhado aos coordenadores dos 29 Serviços de Referência de Triagem Neonatal por meio do e-SIC/Fala Brasil e, quando necessário, por correio eletrônico. O questionário contemplou as seguintes variáveis:

1. O Serviço de Referência de Triagem Neonatal já realiza a triagem para Atrofia Muscular Espinhal (AME)?

2. Em caso negativo, quais são as principais dificuldades enfrentadas para a implementação da triagem?

- ☐ falta de recursos financeiros.
- ☐ questões organizacionais.
- ☐ falta de equipamentos.
- ☐ falta de apoio governamental.
- ☐ falta de recursos humanos.
- ☐ outras. Especificar: _____.

3. Em caso afirmativo, desde quando o serviço realiza a triagem para AME?

4. Quantos casos foram diagnosticados, a cada ano, desde o início da triagem?

5. Após o diagnóstico, os pais são encaminhados para apoio psicológico?

6. Os pacientes e/ou famílias são encaminhados ao Serviço de Aconselhamento genético?

7. Após o Aconselhamento Genético, é realizada alguma intervenção? Se sim, qual (is) é (são) realizada (s)?

8. O Serviço de Referência de Triagem Neonatal oferece algum tipo de tratamento para a AME? Em caso afirmativo, quais são as opções de tratamento disponíveis e oferecidas aos pacientes?

9. A decisão terapêutica é norteadada por algum protocolo? Qual?

10. Dos casos diagnosticados, quantos estão em acompanhamento ambulatorial?

Os resultados obtidos foram analisados por meio de estatística descritiva, catalogados e os aspectos quantitativos foram apresentados por meio de gráficos e tabelas..

3. RESULTADOS E DISCUSSÕES

Em um primeiro momento, foi realizado junto ao Ministério da Saúde o levantamento do número de STRN's que estão em funcionamento atualmente no Brasil. Esse levantamento identificou a existência de 29 SRTN's em funcionamento no Brasil, distribuídos entre as unidades federativas, com exceção do estado de São Paulo, que possui três serviços (Quadro 1). Esse arranjo indica que, ao menos do ponto de vista normativo, há uma estrutura nacional destinada à operacionalização da triagem neonatal.

Quadro 1 – Distribuição de SRTN's por estado

Unidade Federativa	Instituição
--------------------	-------------

AC	Núcleo de Atendimento em triagem neonatal - NATIVIDA
AL	Casa do Pezinho - Ambulatório da Santa Mônica
AM	Policlínica Codajás
AP	Hospital da Mulher Mãe Luzia
BA	APAE Salvador
CE	Hospital Infantil Albert Sabin
DF	Hospital de Apoio de Brasília
ES	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE Vitória
GO	Ambulatório Multidisciplinar Especializado - APAE Anápolis
MA	APAE São Luís
MG	Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG - Nupad
MS	APAE Campo Grande
MT	UFMT / Hospital Universitário Júlio Müller
PA	Unidade de Referência Materno Infantil e Adolescente - UREMIA
PB	Hospital Pediatria Arlinda Marques
PE	Hospital Barão de Lucena
PI	Hospital Infantil Lucídio Portella
PR	Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional
RJ	APAE Rio
RN	Hospital Central Coronel Pedro Germano - HCCPG
RO	Nativida Núcleo de Triagem Neonatal
RR	Hospital da Criança Santo Antonio
RS	Hospital Materno Infantil Presidente Vargas
SC	Hospital Infantil Joana de Gusmão
SE	Hospital Universitário /UFS
SP	APAE São Paulo
SP	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP
SP	CIPOI/UNICAMP
TO	APAE Araguaína

Fonte: Autoria própria.

O PNTN estabeleceu unidades de gestão e atendimento para cada estado, conhecidas como SRTNs, com pelo menos um serviço de coordenação e um serviço de laboratório em cada uma das 27 unidades federativas brasileiras. O estado de São Paulo, em virtude de sua alta taxa de natalidade, é o único estado que oferece três desses serviços (De Souza, 2025).

Em 15 estados (55,56%), não foi possível estabelecer contato por meio do sistema e-SIC. Entre as principais dificuldades relacionadas ao processo de comunicação, destacaram-se a ausência do órgão estadual responsável na plataforma, restrições para anexação de documentos, como o questionário, e a indisponibilidade de alguns sítios eletrônicos. Em determinadas situações, as respostas obtidas via e-SIC limitaram-se ao fornecimento dos contatos dos SRTN's responsáveis pelas informações. Nos casos em que o acesso por esse sistema não foi bem-sucedido, adotaram-se estratégias alternativas de coleta de dados, incluindo contato por e-mail e telefone. O Quadro 2 apresenta a síntese dos meios pelos quais as respostas foram obtidas.

Quadro 2 - Respostas obtidas por cada meio e os respectivos SRTN's.

Respostas	SRTN
e-SIC	Paraná, Rio de Janeiro, Minas Gerais, Pernambuco e Distrito Federal
E-mail	Goiás, Mato Grosso do Sul, Santa Catarina, Bahia, Paraíba, Mato Grosso, Rio Grande do Sul, São Paulo, Sergipe, Rio Grande do Norte, Ceará, Piauí e Espírito Santo
Sem resposta	Roraima, Amazonas, Acre, Alagoas, Maranhão, Tocantins, Amapá, Pará e Rondônia

Fonte: Autoria própria.

Constatou-se que, com relação à solicitação dos dados nas 29 unidades, apenas 18 (62, 69%) deram retorno ao questionamento. Sendo, um total de 5 respostas ao questionário via e-SIC (estados do Paraná, Rio de Janeiro, Minas Gerais, Pernambuco e Distrito Federal), totalizando 18,52% dos estados. Nos demais estados foram realizadas busca das respostas via e-mail e em alguns casos por contato telefônico, nos quais obtivemos um total de 13 respostas ao questionário via e-mail (estados de Goiás, Mato Grosso do Sul, Santa Catarina, Bahia, Paraíba, Mato Grosso, Rio Grande do Sul, São Paulo, Sergipe, Rio Grande do Norte, Ceará, Piauí e Espírito Santo) totalizando 48,15%. Não foram obtidas respostas das unidades de nove estados (Roraima, Amazonas, Acre, Alagoas, Maranhão, Tocantins, Amapá, Pará e Rondônia) totalizando 33,33% dos estados. A ausência de retorno de parcela significativa das unidades sugere fragilidades nos fluxos institucionais de comunicação e transparência, podendo refletir

limitações organizacionais que transcendem o escopo desta investigação e afetam a própria governança do programa.

Desde a sua implantação, o Sistema Eletrônico do Serviço de Informação ao Cidadão (e-SIC) tem desempenhado papel relevante ao facilitar a comunicação entre órgãos públicos e a sociedade, fortalecendo o acesso à informação e os mecanismos de transparência (Maciel, 2019). Contudo, no contexto desta pesquisa, foram identificados entraves no processo de tramitação das solicitações, especialmente pelo fato de alguns órgãos consultados não estarem listados na plataforma, o que exigiu o encaminhamento das demandas às Secretarias Estaduais de Saúde. Como consequência, parte das informações precisou ser obtida por meios alternativos ao e-SIC, o que pode ter reduzido a padronização dos fluxos de resposta e limitado o acompanhamento dos prazos e procedimentos formalmente previstos pela Lei de Acesso à Informação.

A promulgação da Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, representou um marco relevante para a política de triagem neonatal no Brasil, ao ampliar o escopo de doenças rastreadas e favorecer o diagnóstico e o tratamento precoces de condições anteriormente não contempladas. Entretanto, essa expansão também passou a demandar maior complexidade laboratorial, qualificação profissional e investimentos em infraestrutura tecnológica, impondo desafios adicionais à sua implementação.

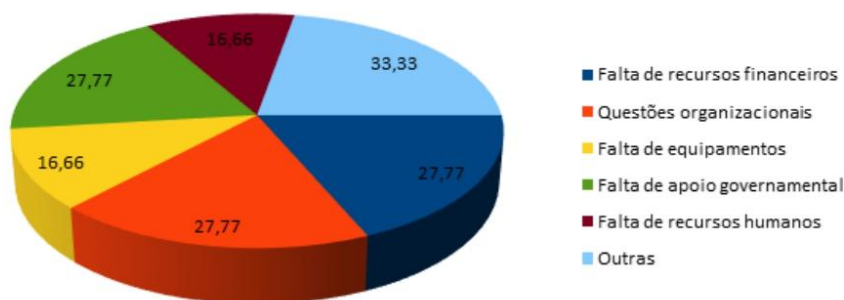
De acordo com Silva (2025), a ampliação do Teste do Pezinho ocorre de forma heterogênea entre os estados, ainda que algumas unidades federativas apresentem avanços mais consistentes, como o Distrito Federal, que já concluiu o processo de expansão. A ampla adesão à primeira etapa pode ser explicada por sua menor exigência tecnológica e pela ausência de mudanças significativas nos procedimentos de coleta, além do apoio financeiro federal, cenário distinto das etapas subsequentes, que requerem maior capacidade técnica e operacional.

A segunda etapa, por exemplo, envolve a utilização da Espectrometria de Massas, tecnologia que demanda investimentos elevados para aquisição e manutenção de equipamentos especializados. Atualmente, apenas o Rio de Janeiro e o Distrito Federal concluíram essa fase, enquanto Paraíba, Minas Gerais e Roraima realizam a triagem apenas para parte das doenças previstas. A terceira etapa, voltada à triagem de doenças lisossômicas, encontra-se implementada exclusivamente no Distrito Federal, ao passo que a quarta e a quinta etapas estão em execução apenas nessa unidade federativa e em Minas Gerais.

Esse cenário sugere que, embora a legislação tenha impulsionado avanços importantes, sua operacionalização permanece condicionada à capacidade estrutural, financeira e tecnológica dos estados, contribuindo para a persistência de assimetrias regionais na oferta da triagem neonatal.

Entre os SRTN's respondentes, apenas dois (localizados nos estados de Minas Gerais e no Distrito Federal) realizam a triagem neonatal para AME pelo Sistema Único de Saúde, informação oficialmente confirmada junto ao Ministério da Saúde por meio da plataforma Fala Brasil/e-SIC. Esse resultado evidencia a limitada capilaridade nacional da política de triagem para AME, sugerindo que sua implementação ainda ocorre de maneira desigual no território brasileiro. Nos demais estados que participaram do estudo e ainda não implantaram a triagem, foram identificadas as principais dificuldades relacionadas à sua implementação, sintetizadas na Figura 1.

Figura 1 – Principais dificuldades enfrentadas para a expansão do Teste do Pezinho



Fonte: Autoria própria.

Observa-se que 27,77% dos SRTN's apontaram a insuficiência de recursos financeiros e questões organizacionais como os principais entraves à ampliação da triagem neonatal, enquanto 16,66% destacaram a carência de equipamentos. Esses achados estão em consonância com Silva (2025), que ressalta que apenas a primeira etapa da expansão contou com financiamento federal e apresentou menor custo operacional. As fases subsequentes, por sua vez, exigem investimentos mais elevados em adequação tecnológica e aquisição de equipamentos especializados.

Nesse contexto, as desigualdades financeiras e os distintos níveis de desenvolvimento socioeconômico entre os estados tendem a influenciar diretamente a capacidade de

implementação da triagem neonatal, podendo contribuir para a manutenção de assimetrias regionais no acesso ao diagnóstico precoce (Silva, 2025).

Entre os SRTN's que ainda não realizaram a ampliação da triagem, também foram apontadas como dificuldades a falta de apoio governamental (27,77%) e a escassez de recursos humanos (16,66%), além de outros entraves não especificados (33,33%). Tais desafios refletem limitações estruturais já reconhecidas no sistema de saúde brasileiro e não se restringem à expansão da triagem neonatal. Nesse sentido, embora amplamente reconhecida como estratégia fundamental para o diagnóstico precoce e para a melhoria dos desfechos clínicos, a triagem neonatal permanece condicionada à disponibilidade de recursos institucionais e à capacidade operacional dos serviços. A não implementação ou sua adoção tardia pode comprometer a efetividade das intervenções terapêuticas, com potenciais repercussões clínicas, econômicas e sociais.

O PNTN ainda apresenta limitações que precisam ser superadas para o alcance pleno dos objetivos propostos com sua expansão. Entre os principais obstáculos, destacam-se as desigualdades regionais e estruturais, as disparidades socioeconômicas entre populações urbanas e rurais, a insuficiência de equipamentos e de profissionais especializados, as barreiras geográficas de acesso e a necessidade de ampliar o conhecimento da população acerca da importância do teste, de modo a favorecer sua valorização e realização no período oportuno (Silva, 2025).

Nesse contexto, a literatura aponta que o avanço da triagem neonatal depende da adoção de estratégias estruturantes, como: a garantia de financiamento federal contínuo (considerando as realidades heterogêneas dos estados), o investimento na capacitação permanente dos profissionais de saúde para o adequado manejo e orientação das famílias, a promoção de ações educativas voltadas à população e o estabelecimento de metas e prazos claros para a implementação das etapas previstas na legislação, acompanhados de mecanismos de monitoramento e responsabilização (Silva, 2025).

Até o ano de 2025, apenas os SRTN's dos estados de Minas Gerais e do Distrito Federal realizavam a triagem neonatal para AME. No presente estudo, os dados referentes a Minas Gerais foram obtidos por meio de questionário encaminhado via e-SIC, enquanto, para o Distrito Federal, apesar da confirmação da realização da triagem, não foi possível acessar informações detalhadas.

O Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais (PTN-MG) foi implantado em 1993 como iniciativa estadual, inicialmente contemplando a triagem para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito. Em 1998, o programa incorporou, de forma pioneira no país, a triagem para doença falciforme, que se tornou, à época, a enfermidade de maior incidência no estado. A partir de 2022, o PTN-MG passou por novas ampliações, abrangendo não apenas a inclusão de doenças adicionais, mas também o fortalecimento das ações de acompanhamento e monitoramento dos casos, da educação permanente dos profissionais e da organização logística para transporte de materiais e exames.

A triagem neonatal para AME foi implementada em Minas Gerais em 31 de janeiro de 2024, conforme estabelecido pela Deliberação CIB-SUS/MG nº 4.458, de 22 de novembro de 2023, que instituiu a segunda fase da expansão da triagem no estado, incluindo também a imunodeficiência combinada grave (SCID) e a agamaglobulinemia. Até maio de 2025, aproximadamente 303.167 crianças haviam sido triadas para AME, evidenciando capacidade operacional relevante e posicionando o estado como referência potencial para a implementação dessa política em outras unidades federativas.

O atendimento psicológico integra a abordagem multidisciplinar no cuidado às pessoas com AME, desempenhando papel relevante no suporte a pacientes e familiares diante do impacto emocional associado ao diagnóstico e à progressão da doença. Esse acompanhamento contribui para o enfrentamento das mudanças impostas pela condição e favorece o processo de adaptação à nova realidade clínica.

No que se refere ao aconselhamento genético, sua implementação está alinhada aos objetivos centrais da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), ao promover o cuidado integral, a prevenção de agravos e a tomada de decisões informadas pelas famílias, reforçando os princípios de qualidade, equidade e integralidade na assistência às pessoas com doenças genéticas. No âmbito do Sistema Único de Saúde, essa prática deve ser ofertada em Serviços de Referência em Doenças Raras habilitados conforme os critérios estabelecidos pela Portaria nº 199/2014, os quais devem dispor de profissionais com formação específica e experiência em genética humana, além de articulação territorial com gestores municipais e estaduais, em consonância com os fluxos definidos pela Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Raras.

O aconselhamento genético tem como finalidade fornecer informações sobre a base hereditária da condição, o risco de recorrência em gestações futuras e as possibilidades de

testagem disponíveis, devendo ser estendido, quando pertinente, a familiares potencialmente portadores. Dessa forma, constitui ferramenta essencial para o planejamento familiar e para a tomada de decisões informadas (Zanoteli, 2024).

Quanto ao acompanhamento dos pacientes, o Serviço de Referência em Triagem Neonatal atua como responsável técnico pela realização dos exames de rastreamento, enquanto o tratamento é conduzido nos Centros de Referência Estadual em AME. No estado de Minas Gerais, essas unidades estão apresentadas no Quadro 3.

Quadro 3 - Centros de Referência Estadual em AME no Estado de Minas Gerais

Macrorregião de origem	Município de atendimento	Macrorregião de atendimento
Centro Leste, Jequitinhonha, Vale do aço, Nordeste	Belo Horizonte	Hospital Infantil João Paulo II, Hospital das Clínicas da UFMG (Universidade Federal de Minas Gerais), Hospital Júlia Kubitschek
Leste, Sul, Sudeste, Centro-sul	Juiz de Fora	Hospital Universitário da UFJF (Universidade Federal de Juiz de Fora)
Sul, Oeste	Município a ser pactuado	Serviço a ser pactuado
Norte	Município a ser pactuado	Serviço a ser pactuado
Triângulo do Norte	Uberlândia	Hospital de Clínicas de Uberlândia (HC-UFU)
Triângulo do Sul, Noroeste	Município a ser pactuado	Serviço a ser pactuado

Fonte: Autoria própria.

No momento da primeira consulta dos pacientes identificados por meio da triagem neonatal, as opções terapêuticas disponíveis para AME são discutidas com as famílias, incluindo as três medicações aprovadas pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Dentre essas, Nusinersena e Risdiplam encontram-se atualmente disponíveis no âmbito do Sistema Único de Saúde, cabendo à equipe assistencial orientar os responsáveis quanto às alternativas terapêuticas. A definição do tratamento é norteada pela Portaria Conjunta SAES/SECTICS nº 3, de 20 de março de 2025, que institui o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para AME dos tipos 1 e 2 e atualiza os critérios do PCDT.

Atualmente, o SUS disponibiliza terapias modificadoras da doença, como Nusinersena (Spinraza), Risdiplam e a Terapia Gênica *Onasemnogeno abeparvoveque* (Zolgensma), esta última incorporada após acordo de compartilhamento de riscos entre o Governo Federal e a indústria farmacêutica. Além do tratamento medicamentoso, é ofertado acompanhamento multidisciplinar, elemento fundamental para o manejo clínico da doença. Ressalta-se que a instituição precoce da terapêutica está associada a melhores desfechos clínicos, reforçando a relevância do diagnóstico oportuno.

Até o momento, foram diagnosticados 25 pacientes, dos quais 23 encontram-se em tratamento conforme os critérios de inclusão estabelecidos pelo PCDT para AME 5q. Esses dados sugerem que a identificação precoce possibilita intervenções mais céleres e potencialmente mais eficazes, com impactos positivos na qualidade de vida dos pacientes e na redução de complicações, além de contribuir para a racionalização dos custos assistenciais (Govoni, 2018).

Entre as limitações deste estudo, destaca-se a taxa de resposta parcial dos SRTNs, uma vez que apenas 18 das 29 unidades existentes no país forneceram informações, o que pode restringir a representatividade nacional dos achados. Além disso, foram observadas dificuldades operacionais no acesso aos dados, especialmente pela ausência dos SRTN's no rol de órgãos listados nas plataformas oficiais, exigindo encaminhamento das solicitações às Secretarias de Saúde e, em diversos casos, a utilização de meios alternativos de contato, como e-mail e telefone. Tal cenário pode ter introduzido vieses de informação e heterogeneidade na qualidade das respostas. Ademais, por se tratar de um estudo descritivo baseado em dados autodeclarados pelos serviços, não foi possível verificar independentemente todas as informações reportadas nem aprofundar análises comparativas entre os estados.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os achados deste estudo indicam que, apesar dos avanços normativos introduzidos pela Lei nº 14.154/2021, a implementação da triagem neonatal para AME ainda apresenta alcance limitado no território nacional. A identificação de apenas dois estados com triagem efetivamente implantada evidencia um descompasso entre a previsão legal e sua operacionalização, sugerindo que a consolidação dessa política permanece condicionada à capacidade estrutural, financeira e organizacional dos sistemas estaduais de saúde. Nesse contexto, as desigualdades regionais emergem como fator central na determinação do acesso

ao diagnóstico precoce, elemento decisivo para o início oportuno do tratamento e para a melhoria dos desfechos clínicos. Assim, embora a expansão do TESTE do Pezinho represente um avanço significativo no campo das Doenças Raras, sua efetividade depende da superação de barreiras que ainda limitam sua implementação equitativa. Este estudo contribui ao oferecer um panorama atualizado da triagem neonatal para AME no âmbito do Sistema Único de Saúde, evidenciando lacunas relevantes entre formulação e execução da política pública. Tais resultados reforçam a necessidade de estratégias estruturantes que favoreçam a ampliação da cobertura e a redução das assimetrias assistenciais.

Como desdobramento desta investigação, pretende-se ampliar o levantamento para incluir todos os Serviços de Referência de Triagem Neonatal do país, possibilitando uma análise mais abrangente das desigualdades regionais na implementação da triagem para Atrofia Muscular Espinhal. Planeja-se ainda realizar estudos longitudinais para avaliar os impactos da expansão do teste do pezinho no diagnóstico precoce, no início do tratamento e nos desfechos clínicos. Além disso, serão investigados aspectos operacionais — como financiamento, infraestrutura e organização dos serviços — bem como conduzidas análises comparativas entre estados e avaliações do acesso ao aconselhamento genético e ao cuidado multidisciplinar.

REFERÊNCIAS

DE SOUZA, C. F. M.; TONON, T.; SILVA, T. O.; BACHEGA, T. A. S. S. Newborn screening in Brazil: realities and challenges. *Journal of Community Genetics*, v. 16, n. 4, p. 431–438, 2025. DOI: <https://doi.org/10.1007/s12687-024-00762-3>. Acesso em: 6 jan. 2025.

GOVONI, A.; GAGLIARDI, D.; COMI, G. P.; CORTI, S. Time is motor neuron: therapeutic window and its correlation with pathogenetic mechanisms in spinal muscular atrophy. *Molecular Neurobiology*, v. 55, n. 8, p. 6307–6318, 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29294245/>. Acesso em: 6 jan. 2025.

LAUGEL, V. Presymptomatic detection of spinal muscular atrophy: ongoing revolution for a devastating disorder. *Revue Neurologique*, v. 181, n. 9, p. 909–914, 2025. DOI: Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41238319/>. Acesso em: 25 nov. 2025.

LEFEBVRE, S. et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell*, v. 80, n. 1, p. 155–165, 1995. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/7813012/>. Acesso em: 23 jan. 2025.

LUNN, M. R.; WANG, C. H. Spinal muscular atrophy. *The Lancet*, v. 371, n. 9630, p. 2120–2133, 2008. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18572081/>. Acesso em: 12 nov. 2024.

MACIEL, R. G.; FONSECA, P. G.; DUARTE, F. R.; SANTOS, E. M. dos. Sistema eletrônico do serviço de informação ao cidadão (e-SIC) e sua contribuição para a transparência: uma experiência gerencial em uma universidade federal. *Perspectivas em Ciência da Informação*, v. 24, n. 2, p. 143–164, 2019. DOI: <https://doi.org/10.1590/1981-5344/3824>. Acesso em: 3 jan. 2026.

MERCURI, E. et al. Spinal muscular atrophy. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 8, n. 52, 2022. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41572-022-00380-8>. Acesso em: 25 nov. 2025.

MOULTRIE, F. et al. Pushing the boundaries: future directions in the management of spinal muscular atrophy. *Trends in Molecular Medicine*, v. 31, n. 4, p. 307–318, 2025. DOI: Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39794178/>. Acesso em: 25 nov. 2025.

NISHIO, H. et al. Spinal muscular atrophy: the past, present, and future of diagnosis and treatment. *International Journal of Molecular Sciences*, v. 24, n. 15, art. 11939, 2023. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37569314/>. Acesso em: 3 fev. 2025.

SILVA, W. A.; PEREIRA, C. A. A ampliação do teste do pezinho no Brasil: situação atual, perspectivas e desafios. *Vigilância Sanitária em Debate*, Rio de Janeiro, v. 13, e02419, 2025. Disponível em: <https://visaemdebate.incqs.fiocruz.br/index.php/visaemdebate/article/view/2419/1758>. Acesso em: 3 jan. 2026.

TAVARES, V. L. R. et al. Integrated approaches and practical recommendations in patient care identified with 5q spinal muscular atrophy through newborn screening. *Genes*, v. 15, n. 7, p. 858, 2024. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39062637/>. Acesso em: 30 out. 2024.

VARONE, A.; ESPOSITO, G.; BITETTI, I. Spinal muscular atrophy in the era of newborn screening: how the classification could change. *Frontiers in Neurology*, v. 16, 1542396, 2025. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40401019/>. Acesso em: 25 nov. 2025.

VERHAART, I. E. C. et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy: a literature review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 12, n.



124, 2017. Disponível em: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-017-0671-8>. Acesso em: 24 jan. 2025.

ZANOTELI, E. et al. Consensus from the Brazilian Academy of Neurology for the diagnosis, genetic counseling, and use of disease-modifying therapies in 5q spinal muscular atrophy. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, v. 82, n. 1, p. 1–18, 2024. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38316428/>. Acesso em: 25 nov. 2025.

5.2 ARTIGO CIENTÍFICO PUBLICADO COMO CAPÍTULO DE LIVRO

CAPÍTULO VII

UMA ANÁLISE SOBRE O CONTEÚDO DE DIVULGAÇÃO CIENTÍFICA A RESPEITO DA TEMÁTICA DOENÇAS RARAS NA ANALYSIS OF THE CONTENT OF SCIENTIFIC DISSEMINATION REGARDING THE TOPIC RARE DISEASES

DOI: 10.51859/ampla.tcs4254-7

Elaine de Jesus Pessoa ¹

Fabiane Custódio Ramos ¹

Lorena Norte Pereira ¹

Alessandra Bernadete Trovó de Marqui ²

Mariangela Torreglosa Ruiz Cintra ²

¹ Mestranda do Programa de Mestrado Profissional em Inovação Tecnológica - UFTM

² Professora da Universidade Federal do Triângulo Mineiro.

RESUMO

Este trabalho analisa e caracteriza quantitativamente o conteúdo de divulgação científica sobre doenças raras na revista Pesquisa FAPESP, editada pela Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo nos últimos dez anos. Foram analisados os exemplares nos acervos digitais publicados mensalmente entre janeiro de 2013 a março de 2024. Foi realizado o levantamento dos artigos a respeito do tema, apresentando quantitativo de matérias por ano e o nível de relevância por meio da quantificação do número de capas, matérias, notícias curtas e podcasts. As publicações foram categorizadas listando as principais doenças citadas e sua classificação entre doenças de origem genética ou não e foram analisados os seguintes tipos de abordagem: tratamento, diagnóstico, custos de medicamentos e judicialização, redes de apoio e outros. De maneira geral nos últimos anos houve um aumento nas publicações sobre o tema, embora ainda com pouca relevância com base no quantitativo de capas (n=5) no período. Houve o predomínio de doenças raras de origem genética (93,5%), sendo a anemia falciforme a mais citada (5 artigos). Dentre as matérias que realmente abordavam o tema em sua maioria tratavam sobre tratamentos (34,8%); diagnóstico (28,1%); judicialização e gastos com medicamentos (10,1%); redes de apoio (5,6%) e outros (21,3%). Conclui-se que dada a

importância da divulgação científica, para expansão e aprimoramento do conhecimento acerca destas enfermidades, para a sociedade como um todo, com o intuito de informar, conscientizar e fomentar o debate social e político sobre o tema, ainda é incipiente a abordagem do assunto.

Palavras-chave: Doenças Raras. Publicações de Divulgação Científica. Diagnóstico. Terapêutica.

ABSTRACT

This work analyzes and quantitatively characterizes the scientific dissemination content on rare diseases in the newspaper Pesquisa FAPESP, published by the São Paulo Research Foundation over the last ten years. Copies in the digital collections published monthly between January 2013 and March 2024 were analyzed. A survey of articles on the topic was carried out, presenting the number of articles per year and the level of relevance by quantifying the number of covers, articles, short news and podcasts on the topic. The publications were categorized by listing the main diseases mentioned and their classification between diseases of genetic or non-genetic origin and the following types of approaches were analyzed: treatment, diagnosis, medication costs and judicialization, support networks and others. In general, in recent years there has been an increase in publications on



the topic, although still with little relevance based on the number of covers (n=5) in the period. There was a predominance of rare diseases of genetic origin (93.5%), with sickle cell anemia being the most cited (5 articles). Among the articles that addressed the topic, the majority dealt with treatments (34.8%); diagnosis (28.1%); judicialization and spending on medicines (10.1%); support networks (5.6%) and others (21.3%). It is concluded that given the

importance of scientific dissemination, for expanding and improving knowledge about these diseases, for society, with the aim of informing, raising awareness and promoting social and political debate on the subject, the approach to the subject.

Keywords: Rare diseases. Scientific Dissemination Publications. Diagnosis. Therapy.

1. INTRODUÇÃO

No Brasil, as doenças raras podem ser definidas como aquelas que afetam 65 indivíduos em cada 100 mil. Estima-se que cerca de 13 milhões de pessoas possuam alguma doença rara no país (Rede Nacional de Doenças Raras, 2024). Apesar das doenças raras afetarem um número limitado de pessoas, quando consideramos que existem entre 6.000 a 8.000 destas doenças já conhecidas, quando reunidas possuem um impacto epidemiológico relevante, o que as tornam hoje um problema de saúde global expressivo (Iriart *et al.*, 2019). Mundialmente, cerca de 300 milhões de pessoas possuem alguma doença rara, com 80% delas de origem genética e 20% advindas de diferentes causas como: ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras (Brasil, 2014).

O Ministério da Saúde (MS) publicou, em 30 de janeiro de 2014, a Portaria 199 que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) no Sistema Único de Saúde (SUS) cujo objetivo é reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e melhorar a qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos (Brasil, 2014).

A falta de conhecimento a respeito das doenças raras pode aumentar a demora do diagnóstico, o estresse psíquico do paciente e de sua família, além do surgimento de complicações irreversíveis e, consequentemente, resultar em tratamento tardio com prognóstico ruim (Silveira, 2022). Devido a estes fatores, a Divulgação Científica tem como principal objetivo o acesso da população aos conhecimentos científicos e tecnológicos, considerando a relevância da ciência e da tecnologia na sociedade e no ambiente (Fórum de Cultura e Ciência da UFRJ, 2022). O conceito engloba desde textos



jornalísticos que noticiam novas descobertas, o início de novas pesquisas ou reportam o trabalho de cientistas até a organização de uma exposição sobre algum tema de relevância científica e social (Souza; Rocha, 2020).

Segundo Melo e Freitas (2023), antigamente os editoriais científicos estavam restritos aos jornais tradicionais, que eram acessados por uma pequena parcela da população. Hoje, as notícias alcançam um número maior de pessoas devido à crescente digitalização das informações pelos principais veículos de comunicação do Brasil. Assim, o trabalho jornalístico de divulgação científica continua sendo um instrumento importante de comunicação com o público não especializado. A divulgação dos avanços da ciência pela mídia propicia à população leiga a aquisição e construção de conhecimento científico, um segmento tido como tradicionalmente muito complexo e quase inacessível (Gonçalves, 2013).

Outro ponto importante a ser destacado, identificado por Piccoli e Stecanela (2023) é que a popularização da ciência permite que os resultados das pesquisas científicas tenham um alcance maior que apenas o espaço acadêmico, promovendo interação da academia com a sociedade, instigando o pesquisador a dar sentido técnico e social a sua prática. Dessa forma, a sociedade deve ser vista como espaço onde os resultados das pesquisas merecem circular.

Nesse contexto, foi realizada uma pesquisa sobre o tema “doenças raras” com o objetivo de caracterizar quantitativamente as publicações científicas a respeito do tema na revista Pesquisa FAPESP. Ela foi lançada em 1999 e é a única revista jornalística especializada em cobrir a produção científica e tecnológica do Brasil. Seu objetivo é ampliar o acesso aos resultados, tratando ao mesmo tempo pessoas, instituições e processos envolvidos no fazer científico, com publicação mensal. É financiada pela Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP) e conta com a consultoria de pesquisadores ligados à fundação (Pesquisa Fapesp, 2024).

2. METODOLOGIA

No presente estudo foram analisados o conteúdo publicado sobre doenças raras na revista de divulgação científica Pesquisa FAPESP, editada pela Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo, com conteúdo disponível de forma online. Esta revista divulga os resultados de produções científicas acadêmicas mensalmente. O



levantamento de matérias foi analisado a fim de visualizar a frequência com que a revista, que é uma das principais na área, trata do tema “Doenças Raras” em suas divulgações. A análise dos textos foi realizada por pares, utilizando aspectos quantitativos. Foi realizada uma busca nos acervos digitais da revista com o descritor “doenças raras”, quantificados e analisados apenas exemplares publicados entre janeiro de 2013 a março de 2024, que traziam o tema da busca em suas publicações. A definição do período de pesquisa visou uma busca mais atualizada sobre o tema.

A quantidade de publicações relacionadas ao tema foi analisada de acordo com cada ano do período pesquisado. Foi analisado o percentual de publicações classificando-os entre matérias completas e notícias curtas ou *podcasts*.

As doenças raras citadas foram classificadas entre aquelas de origem genética ou não e quantificadas percentualmente. Todas as doenças raras citadas nas matérias foram catalogadas, assim como a quantificação de repetições em que apareciam em matérias diferentes. Foram categorizados os tipos de abordagem, levando em conta as seguintes categorias: tratamento, diagnóstico, custos de medicamentos e judicialização, redes de apoio e outros.

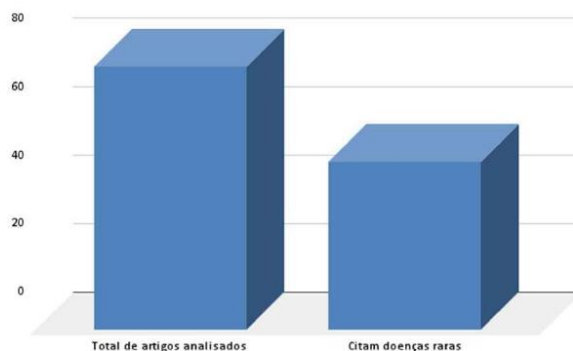
Os textos selecionados foram catalogados em um banco de dados (planilha Excel) e os aspectos quantitativos foram apresentados por meio de tabelas e gráficos e os dados apresentados por estatística descritiva.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

A busca no site da Revista FAPESP utilizando as palavras chaves “doenças raras” permitiu a identificação de 507 matérias, das quais após o refinamento, com identificação das matérias que estavam dentro do período analisado na pesquisa, resultaram em 77 pertencentes ao período de janeiro 2013 a março de 2014. Analisando individualmente cada uma das matérias, identificamos que apenas 49 traziam realmente informações sobre doenças raras, como apresentado na Figura 1.



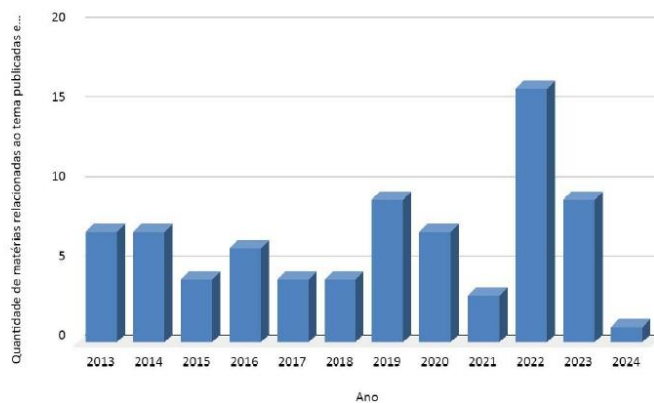
Figura 1 - Quantitativo de artigos levantados a partir das palavras chaves e artigos que realmente abordam o tema



Fonte: Autoria própria.

A quantificação de artigos publicados a cada ano analisado está apresentada na Figura 2, demonstrando que o ano de 2022 foi aquele com mais publicações sobre o tema ($n=16$), o que pode ser justificada pela publicação da Lei nº 14154/2021, que aperfeiçoa o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), estabelecendo o rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências (Brasil, 2021). Em 2024, apenas os três primeiros meses foram analisados, constando apenas uma publicação até o presente momento.

Figura 2 - Número de publicações relacionadas ao tema em cada ano do período analisado



Fonte: Autoria própria.

Sabe-se que as doenças raras impactam de forma significativa a qualidade de vida das pessoas atingidas, tanto no âmbito individual quanto coletivo. A pesquisa de Iriart *et al.* (2019) salientou as dificuldades e ansiedades vividas por essas famílias nos itinerários terapêuticos percorridos para obtenção de diagnóstico e todas as questões envolvidas até chegarem a ele, inclusive a falta de informações. Com objetivo de fornecer informações acessíveis e de qualidade sobre doenças raras e proporcionar um aumento da compreensão e da conscientização dessas condições e dos assuntos relacionados a elas na perspectiva da divulgação científica, foi criado o blog Academia de Pacientes: Doenças Raras, Saúde Pública e Cidadania, em 2017 pelo pesquisador em Saúde Pública, Cláudio Cordovil (Cordovil, 2022). Nesse mesmo contexto, a professora da Universidade Federal Fluminense, Patrícia Saldanha, criou a plataforma “Saúde Raras”, objetivando dar visibilidade e conscientizar a população sobre o assunto. Patrícia afirma que a falta de informações pode causar tanto mal quanto a doença e por isso a comunicação na plataforma é pautada na publicidade social de interesse público, incluindo a população no debate (Universidade Federal Fluminense, 2024). Iniciativas como estas têm surgido para tentar aumentar a divulgação científica sobre o tema, mas ainda é incipiente. Moreira *et al.* (2018) afirma que as associações e os familiares de pessoas com doenças raras, criam interações mistas, somam contatos, formam vínculos e conexões, possibilitando comunicações virtuais e presenciais, expandindo fronteiras geográficas e de identidade, tornando pública a existência dessas pessoas e aumentando a visibilidade delas, uma forma também de aumentar a divulgação das doenças raras e tudo que envolvem as mesmas.

Verifica-se a necessidade de aumentarmos as publicações sobre esse assunto, bem como fomentar a pesquisa científica. Uma revisão integrativa em 2019, sobre doenças raras com abordagem qualitativa, apontou que havia nos últimos 5 anos, apenas seis estudos brasileiros que abordavam esse tema, sugerindo a necessidade de investir em mais pesquisas, diante das diversas subjetividades envolvidas no processo de adoecer e cuidar, e aumentar o foco para além dos sinais e sintomas específicos de determinada doença genética rara (Souza *et al.*, 2019). Em agosto de 2023, em audiência pública da Comissão de Defesa dos Direitos das Pessoas com Deficiência, na Câmara dos Deputados, representantes de entidades criticaram a falta de apoio a pesquisas clínicas feitas no Brasil sobre doenças raras. Foi revelado por Marcela Pontes, gerente de Acesso



e Precificação do Sindicato da Indústria de Produtos Farmacêuticos (Sindusfarma) que, até aquele momento, o Brasil estava fora da rota mundial de pesquisas clínicas, ocupando o 19º lugar naquele ranking, considerando todos os tipos de enfermidades (Portal, 2023).

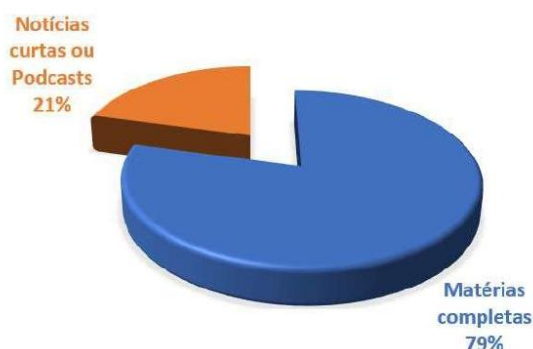
Segundo Marins (2022), entre os anos de 2014 e 2022 houve um grande avanço em relação às doenças raras no Brasil após a Implementação da PNAIPDR em 2014 e inclusão das Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, assim como as leis criadas em 2018, a Lei nº 13693/2018, que incluiu no calendário brasileiro o Dia Nacional de Doenças Raras; em 2019, a Lei nº 13930/2019, que garante a reserva de, pelo menos, 30% dos recursos do Programa de Fomento à Pesquisa de Saúde para o estudo do tratamento das doenças raras e a última em 2021, a Lei nº 14154/2021, que aperfeiçoa o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), estabelecendo o rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências. Esses avanços podem justificar o crescimento da divulgação das doenças raras pela Revista nos últimos 5 anos da pesquisa, com exceção do ano de 2021, que apresentou, segundo o Boletim Anual do Observatório de Ciência, Tecnologia e Inovação (OCTI) 2022, maior número de publicações relacionadas a Educação (Brasil, 2023).

O OCTI foi criado com o objetivo principal de monitorar a produção científica, tecnológica e da inovação e acompanhar tendências no Brasil e no mundo, elabora um Boletim Anual de Ciência, Tecnologia e Inovação e está em sua terceira edição. O Boletim Anual OCTI 2022, publicado em junho de 2023, apresenta os principais interesses da comunidade científica brasileira com foco na produção de artigos registrada no quadriênio de 2019-2022, a partir da Plataforma Web of Science, lançando luz sobre sua composição temática, suas principais especializações e sua rede de colaboração científica. Segundo esse boletim, a produção de artigos científicos entre os anos de 2019 e 2021 aumentou mundialmente, com destaque para países como a China e Índia que cresceram 15% e 14% cada, enquanto o Brasil cresceu cerca de 2,1% (Brasil, 2023). Isso nos leva a acreditar que o aumento das publicações sobre doenças raras na Revista Fapesp pode ter explicação no fato de aumentarem, mesmo que inexpressivamente a quantidade de publicações na área, atrelada ao aumento geral da produção científica no Brasil.



O ano de 2022 foi aquele com maior número de publicações entre o período analisado, porém, nenhuma das matérias foi tema de capa da publicação. Dentre as matérias que realmente citavam doenças raras em seus conteúdos, a Figura 3 apresenta o percentual entre matérias completas e notícias curtas ou podcasts.

Figura 3 - Percentual entre matérias completas e notícias curtas ou podcasts



Fonte: Autoria própria.

O percentual de *podcasts* apresentados foi pequeno, diante da popularização da ferramenta, visto que os eles foram ouvidos por aproximadamente 20 a 34,6 milhões de brasileiros em 2020, período da pandemia de Covid-19. O podcast é um arquivo digital de áudio que pode ser inserido em várias plataformas online, aborda diversos temas desde política à ciência e sua divulgação, abrangendo temas diversificados (Paz *et al.*, 2021). Suas vantagens incluem o fato de poderem ser ouvidos em qualquer horário, sua facilidade de acesso, mobilidade e disponibilidade de arquivos sobre demanda, abordam temas de maneira superficial ou mais aprofundada, o que os torna muito importantes para divulgação de conhecimentos científicos de forma compreensível pela população em geral (Figueira; Bevilaqua, 2022). No entanto, os resultados dessa pesquisa mostram que esse foi um recurso pouco utilizado pela Revista para divulgação das doenças raras até então, entre 16 publicações de notícias curtas e podcasts, apenas 4 foram podcasts.

Com relação a notícias curtas, a popularização do uso das redes sociais por todos os públicos, chama-nos a atenção para a importância da divulgação científica também através dessas ferramentas. Chaves e Alvarez (2023) afirmam que as universidades desempenham papel fundamental na promoção de estratégias de divulgação científica

através das redes sociais, pois possuem recursos tecnológicos e humanos para isso, democratizando o acesso ao conhecimento e cumprindo seu papel social.

Podemos observar que no período analisado as capas da revista Pesquisa FAPESP relacionadas a doenças raras estiveram distribuídas em anos diferentes, com lacunas de capas em alguns deles. A quantidade de capas relacionadas diretamente a doenças raras foi muito pequena, apenas 5 capas, dentro da quantidade de edições publicadas no período analisado, 135 edições. Os títulos das capas, bem como os anos de suas publicações e edições, estão descritos na Tabela 1.

Tabela 1 - Número da edição, ano de publicação e título da capa da revista

Número da Edição	Ano	Capa
288	2020	Editando o DNA
252	2017	Remédios na Justiça
237	2015	Segredos do DNA
222	2014	A emergência das Doenças Raras
204	2013	A era dos Genomas Comparáveis

Fonte: Autoria própria.

Em 2022, as áreas em que o Brasil mais publicou foram: Engenharia; Ciências ambientais e Ecologia; Química e Agricultura. A Ciência e Tecnologia dos Alimentos e Saúde Pública e Ocupacional também foram as áreas que mais cresceram, em volume, entre os anos de 2019 e 2021 segundo o Boletim Anual OCTI 2022, o que nos leva a crer que apesar do crescimento nas pesquisas, outros assuntos estiveram em destaque em 2022 e por isso podem ter sido capa da revista, em detrimento às doenças raras.

Entre todas as doenças raras abordadas, o quantitativo referente à etiologia (genéticas e não genéticas), também foi analisado, como mostra a Figura 4. Este resultado vai de encontro ao fato que cerca de 80% das doenças raras são causadas por fatores genéticos e os outros 20% por fatores ambientais, infecciosos, imunológicos, entre outros (Brasil, 2014).



Figura 4 - Percentual de doenças raras de origem genética e não genética citadas na pesquisa



Fonte: Autoria própria.

Nos artigos analisados foram abordadas 64 doenças raras diferentes e as mais citadas constam sumarizadas na Tabela 2. A Anemia Falciforme é uma das doenças genéticas mais frequentes e de expressiva relevância clínica sendo muito comum em descendentes africanos, como são a maior parte dos brasileiros (Fiocruz, 2015). Ela é diagnosticada precocemente pelo Teste do Pezinho no Programa Nacional de Triagem Neonatal (Brasil, 2001; Brasil, 2012).

Tabela 2 - Doenças raras mais citadas nas matérias e a quantidade de vezes que se repetem em matérias diferentes

Doenças raras mais citadas	Quantidade de repetições em matérias diferentes
Anemia Falciforme	5
Mucopolissacaridose	4
Síndrome de Spoan	3
Xeroderma Pigmentoso	3
Hemofilia	3
Atrofia Muscular Espinhal	3
Hipercolesterolemia Familiar	3
Doença de Gaucher	3
Imunodeficiências Primárias	3

Fonte: Autoria própria.

A categorização dos assuntos abordados nessas publicações é representada pela Figura 5, onde foram identificados assuntos relacionados ao diagnóstico dessas doenças, técnicas de tratamento gerais e/ou específicas de cada doença, judicialização e custos de medicamentos, redes de apoio aos pacientes portadores de doenças raras e outros assuntos.

Gráfico 1 - Caracterização das abordagens das publicações



Fonte: Autoria própria.

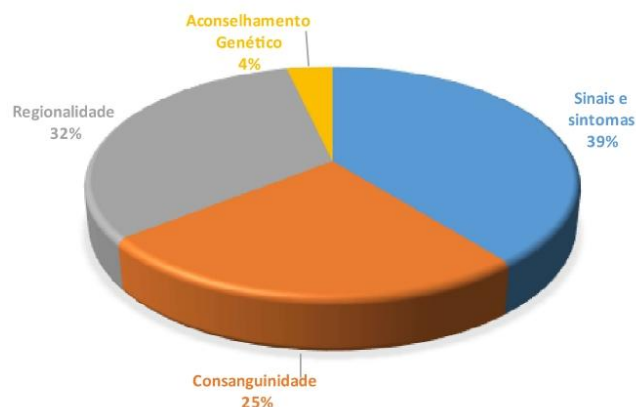
Muitos artigos que abordaram os tratamentos citaram o sequenciamento genético como forma de diagnóstico e tratamento de doenças genéticas iniciadas com o Projeto Genoma Humano. Este foi implementado em 1990 com o objetivo de conhecer a estrutura, o papel no organismo e a localização de cada gene, proporcionou mudanças importantes no estudo e na aplicação do conhecimento em genética promovendo avanços no diagnóstico e tratamento de diversas doenças (Soares *et al.*, 2023).

Já a judicialização da saúde pode ser entendida como uma situação de ampliação do acionamento do Poder Judiciário por parte de indivíduos ou grupos de indivíduos, na condição de cidadãos ou de consumidores, a fim de que sejam arbitrados conflitos destes com o Poder Executivo, com empresas privadas e pessoas físicas em matéria de saúde (Vieira, 2020).

O ideal para assegurar os direitos constitucionais dos pacientes com doenças raras seria o desenvolvimento de políticas públicas que garantissem de forma efetiva o fornecimento de tratamento adequado aos indivíduos através do sistema público de saúde, porém diante da inexistência ou ineficácia destas recorrer à via judicial torna-se o meio mais rápido e eficaz de assegurar o princípio da dignidade da pessoa humana, garantindo seu acesso à saúde. Sendo assim, a judicialização da saúde com vistas ao acesso a tratamento dos indivíduos com doenças raras, é de especial importância para a garantia do direito à saúde, até que o Estado por meio de políticas públicas possa assegurar o fornecimento completo da medicação e tratamentos necessários aos pacientes (Romeu; Oliveira, 2024).

A Figura 6 apresenta as diferentes temáticas abordadas nas matérias publicadas inseridas em outros assuntos da caracterização.

Figura 6. Temas abordados dentro de outros assuntos da caracterização



Fonte: Autoria própria.

Após a descrição de sintomas e sinais, a consanguinidade e a regionalidade foram abordados com uma alta frequência, o que pode ser explicado pelo fato que no Nordeste brasileiro há altas taxas de consanguinidade e concentração de clusters, principalmente os municípios que cresceram de forma mais isolada geograficamente e com altas taxas de endogamia. Clusters são aglomerados geográficos de doenças raras e anomalias congênitas. Esses clusters são um dos principais focos de estudo da genética médica populacional (GEMEPO), um ramo da genética que estuda o atendimento de comunidades com questões médicas de fundo genético em uma frequência acima do esperado (Santos, 2022).

Já em relação ao aconselhamento genético houve uma baixa frequência de abordagem, mas sabe-se que informações baseadas na ciência podem trazer inúmeros benefícios para essas comunidades como a possibilidade de orientação e planejamento reprodutivo, possibilidades terapêuticas locais ou em centros de referências, capacitação de profissionais de saúde que atendem essas famílias, entre outros (Santos, 2022).

Ainda em relação as doenças genéticas raras, um estudo conduzido por Iriart e colaboradores teve como objetivo analisar os itinerários terapêuticos dos pacientes com tais doenças nas cidades do Rio de Janeiro, Salvador e Porto Alegre. Eles relataram que a existência de longos itinerários terapêuticos até o diagnóstico, o desconhecimento dos médicos não geneticistas sobre as doenças raras, as dificuldades de transporte e de

acesso a especialistas, a exames diagnósticos e complementares e o acesso a medicamentos e insumos alimentares de alto custo foram comuns às narrativas nas três cidades. Os autores concluem que a efetiva implementação da PNAIPDR é fundamental para que os pacientes com doenças genéticas raras tenham efetivamente maior acesso à uma atenção integral no sistema público de saúde (Iriart *et al.*, 2019).

O pensamento crítico sobre a ciência e o processo de divulgação da informação, desde a concepção do conhecimento, passando pela textualização e circulação pelas Instituições de Ensino Superior, deve ser compartilhado com a sociedade (Chaves; Alvarez, 2023). Notícias curtas podem trazer informações importantes, de leitura mais rápida, com conteúdos importantes, popularizando ou apresentando conhecimentos e conteúdos até então desconhecidos da maioria das pessoas. As redes sociais, com apresentação de notícias curtas, oferecem ainda recursos de interação onde pesquisadores e instituições tirem dúvidas sobre determinado assunto, saibam mais sobre o interesse do público e o impacto de certos temas, cumprindo mais uma vez, o papel social da pesquisa e das Instituições de Ensino Superior (Pacheco, 2020).

Uma limitação encontrada na pesquisa foi que ao realizarmos a busca com o termo doenças raras no site da revista, foi identificado uma grande quantidade de artigos, porém após a leitura e análise percebemos que muitos não falavam especificamente do tema em questão. Observou-se ainda que de maneira geral houve um aumento nas publicações, embora ainda sejam de pouco destaque conforme constatamos pelo número de capas da revista sobre o assunto.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

O estudo apresentado retrata o que tem sido divulgado sobre a temática doenças raras em importante revista de divulgação científica.

A abordagem de doenças raras em revistas de divulgação científica contribui para a orientação de pacientes, familiares e cuidadores na busca de uma melhor qualidade de vida e conhecimento sobre sua doença, trazendo informações sobre possibilidades de tratamento, diagnóstico, direitos e deveres, centros de tratamento especializados, entre outros.



O conhecimento acerca destas enfermidades necessita ser difundido além de profissionais de saúde e pesquisadores para a sociedade como um todo, com o intuito de informar, conscientizar e fomentar o debate social e político acerca do tema.

Ao analisar as publicações relacionadas ao tema Doenças Raras pode ser observado que o tema ainda é abordado de forma superficial, muitas vezes com publicações que apenas citam alguma doença específica ou que relacionavam os avanços do mapeamento genético às formas de diagnóstico de doenças raras.

A divulgação científica sobre Doenças Raras é essencial ao disseminar o conhecimento sobre possíveis fatores de risco, sinais precoces da doença e formas de diagnóstico.

Ainda podemos concluir que Centros de Apoio, Diagnóstico e Tratamento devem ser mais divulgados para a população em geral. Quando falamos sobre Doenças Raras estamos muitas vezes falando de doenças de difícil diagnóstico, órfãs de tratamento medicamentoso e de uma fatia da população desassistida, o que reforça a necessidade de divulgação a respeito do tema em revistas com alto grau de confiabilidade.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Biblioteca Virtual em Saúde. 28/02: Dia das doenças raras. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2023. Disponível em: <https://bvsmms.saude.gov.br/28-02-dia-das-doencas-raras/#:~:text=A%20data%20foi%20criada%20e,rara%2C%20suas%20fam%C3%ADlias%20e%20cuidadores>. Acesso em: 30 mar. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 199 de 30 de janeiro de 2014**. Institui a Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 7 maio 2024.

BRASIL. Presidência da República. Secretaria Geral. Subchefia para Assuntos Jurídicos. **Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021**. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências. Brasília, DF, 26 maio 2021. Este texto não substitui o publicado no DOU de 27.5.2021. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2021/lei/l14154.htm. Acesso em: 15 maio 2024.



BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria GM/MS nº 822/GM, de 06 de junho de 2001.** Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal / PNTN. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2001. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/MatrizesConsolidacao/comum/13618.html>. Acesso em: 12 maio 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria GM/MS nº 2.829, de 14 de dezembro de 2012.** Inclui a Fase IV no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), instituído pela Portaria nº 822/GM/MS, de 6 de junho de 2001. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2012. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt2829_14_12_2012.html. Acesso em: 12 maio 2024.

BRASIL. Centro de Gestão e Estudos Estratégicos. **Boletim Anual OCTI.** Brasília, DF: Centro de Gestão e Estudos Estratégicos, 2023. v. 3. 122 p. Disponível em: https://www.cgee.org.br/documents/10195/11009696/CGEE_OCTI_Boletim_Anual_do_OCTI_2022.pdf. Acesso em: 11 maio 2024.

CORDOVIL, C. Doenças Raras: qual a coisa certa em fazer. *In*: Fundação Oswaldo Cruz. Escola Nacional de Saúde Pública. **Comunicação e informação.** Rio de Janeiro: FIOCRUZ, 2022. Disponível em: <https://portal.fiocruz.br/noticia/artigo-abordar-caracteristicas-e-os-desafios-das-doencas-raras>. Acesso em: 15 maio 2024.

CHAVES, D. A. do L.; ALVAREZ, E. B. Scientific divulgation before the post-truth and the crisis of credibility of science in the context of digital humanities. **Transinformação**, Campinas, SP, v. 35, p. e237317, 2023. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/tinf/a/GmKQxCQmbZwSknFwQyczCXr/?lang=en#>. Acesso em: 12 maio 2024.

FIGUEIRA, A. C. P.; BEVILAQUA, D. V. Podcasts de divulgação científica: levantamento exploratório dos formatos de programas brasileiros. **RECIIS (Online)**, Rio de Janeiro, v. 16, n. 1, p. 120-38, 2022. Disponível em: <https://www.reciis.icict.fiocruz.br/index.php/reciis/article/view/2427/2505>. Acesso em: 12 maio 2024.

FÓRUM de cultura e ciência da UFRJ. Divulgação científica: o que é e por que ganhou projeção nos últimos anos. Rio de Janeiro: UFRJ, 2022. Disponível em: <https://forum.ufrj.br/divulgacao-cientifica-o-que-e/>. Acesso em: 30 mar. 2024.

GONÇALVES, E. M. Os discursos da divulgação científica – um estudo de revistas especializadas em divulgar ciência para o público leigo. **Braz. Journal. Res.**, Brasília, DF, v. 9, n. 2, p. 210-27, 2013. Disponível em: <https://bjr.sbpjor.org.br/bjr/article/view/419/502>. Acesso em: 25 abril 2024.

IRIART, J. A. B.; NUCCI, M. F.; MUNIZ, T. P.; VIANA, G. B.; AURELIANO, W. de A.; GIBBON, S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciênc. Saúde Colet.**, Rio de Janeiro, v.



- 24, n. 10, p. 3637- 50, 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/vgJYDtBJhpBBzj44Sz76btG/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 25 abril 2024.
- MARINS, M. Saúde da Criança. Avanços sobre as doenças raras no Brasil. Belo Horizonte, MG: Pebmed, 2022. Disponível em: <https://pebmed.com.br/avancos-sobre-as-doencas-raras-no-brasil/>. Acesso em: 15 maio 2024.
- MELO, A. H. F.; FREITAS, F. Esquizofrenia, modelo biomédico e a cobertura da mídia. **Saúde Debate**, Londrina, PR, v. 47, n. 136, p. 96-109, 2023. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/sdeb/a/zwWyCkhSqzZcNR5p7jpjX5f/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 15 maio 2024.
- MOREIRA, M.C.N. NASCIMENTO, M.A.F. HOROVITZ, D.D.G. MARTINS, A.J. PINTO, M. Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 34, n. 1, e00058017, 2018. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csp/a/RD9Vky7KfNPZmMjH3fzP5Vb/>. Acesso em: 15 maio 2024.
- PACHECO, D. Pelas redes sociais, Ciência USP desbrava mares inexplorados e chega a novos públicos. **Jornal da USP**, São Paulo, 8 maio 2020. Disponível em: <https://jornal.usp.br/ciencias/pelas-redes-sociais-ciencia-usp-desbrava-mares-inexplorados-e-chega-a-novos-publicos/>. Acesso em: 12 maio 2024.
- PAZ, E. A importância do podcast para produzir e divulgar conteúdos. In: **Arco: jornalismo científico e cultural**. Santa Maria, RS: UFSM, 2021. Disponível em: <https://www.ufsm.br/midias/arco/podcast>. Acesso em: 13 maio 2024.
- PESQUISA FAPESP. Quem somos. São Paulo: Agência FAPESP, [1999-]. Disponível em: <https://revistapesquisa.fapesp.br/quem-somos/>. Acesso em: 30 mar. 2024.
- PICCOLI, M. S. de Q.; STECANELA, N. Popularização da ciência: uma revisão sistemática de literatura. **Educ. Pesqui.**, São Paulo, v. 49, e253818, 2023. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ep/a/55yQ3zb8pLrwPD3kcdyQFdk/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 15 maio 2024.
- PIMENTEL, I. Doenças raras ainda representam desafio para a saúde pública. In: Fundação Oswaldo Cruz. Instituto de Tecnologia em Imunobiológicos. **Comunicação e informação**. Rio de Janeiro: FIOCRUZ, 2015. Disponível em: <https://portal.fiocruz.br/noticia/doencas-raras-ainda-representam-desafio-para-saude-publica>. Acesso em: 12 maio 2024.
- PORTAL da Câmara dos Deputados. Entidades criticam falta de apoio a pesquisas clínicas sobre doenças raras no Brasil. Brasília, DF: Câmara dos Deputados, 2023. Disponível em: <https://www.camara.leg.br/noticias/990149-entidades-criticam->



falta-de-apoio-a-pesquisas-clinicas-sobre-doencas-raras-no-brasil/. Acesso em: 15 maio 2024.

ROMEY, M. F.; OLIVEIRA, L. L. O direito à saúde das pessoas com doenças raras: uma análise da judicialização na busca pela efetivação de direitos. **Revista Acadêmica Online**, Curitiba, PR, v. 10, n. 50, p. 1-18, 2024. Disponível em: <https://revistaacademicaonline.ojsbrasil.com.br/index.php/rao/article/view/49/87>. Acesso em: 8 maio 2024.

SALDANHA, P. Plataforma da UFF promove conhecimento sobre doenças raras no Brasil. Espaço dos Servidores. In: Universidade Federal Fluminense. **Espaço dos servidores docentes**. Rio de Janeiro: UFF, 2024. Disponível em: <https://www.uff.br/?q=noticias/28-02-2024/plataforma-da-uff-promove-conhecimento-sobre-doencas-raras-no-brasil>. Acesso em: 15 maio 2024.

SANTOS, A. G. C. dos. **Onde os raros são comuns**: relatos, estratégias e reflexões acerca dos "clusters" em genética médica populacional. 2022. 94 f. Tese (Doutorado em Ciências Genética e Biologia Molecular) -- Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, 2022. Disponível em: <https://lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/250225/001142610.pdf?sequence=1&isAllowed=y>. Acesso em: 12 maio 2024.

SILVEIRA, P. da S. C. da ; SOUZA, A. B. de A.; MOREIRA, C. P. de S.; VIANA NETO, A. Doenças raras e o grau de informação da população. **Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento**, São Paulo, v. 7, n. 8, p. 199-218, 2022. Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/saude/doencas-raras#:~:text=Segundo%20o%20Minist%C3%A9rio%20da%20Sa%C3%BAde,infecciosas%2C%20imunol%C3%B3gicas%2C%20entre%20outras>. Acesso em: 12 maio 2024.

SOARES, J. A.; BORGES, E. F.; TERRINHA, D. S.; CARMO, V. L. do; VALLE, P. D. R. do; CRUZ, R. M. S. *et al.* GENOMA HUMANO: 20 anos do sequenciamento que revolucionou a ciência. **Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences**, Macapá, AP, v. 5, n. 3, p. 1168-89, 2023. Disponível em: <https://bjih.emnuvens.com.br/bjih/article/view/353/430>. Acesso em: 8 maio 2024.

SOUZA, Í. P. de; ANDROLAGE, J. S.; BELLATO, R.; BARSAGLINI, R. A. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. **Ciênc. Saúde Colet.**, Rio de Janeiro, v. 24, n. 10, p. 3683-3700, 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/tXT5fzNpfTwSC33Pp6kJPQs/#>. Acesso em: 15 maio 2024.

SOUZA, P. H. R.; ROCHA, M. B. Caracterização dos textos de divulgação científica inseridos em livros didáticos de biologia. **Revista Práxis**, Volta Redonda, RJ, v. 12, n. 23, p. 97-108, 2020. Disponível em:



<https://revistas.unifoa.edu.br/praxis/article/view/726>. Acesso em: 03 maio 2024.

VIEIRA, F. S. Direito à saúde no Brasil: seus contornos, judicialização e a necessidade da macrojustiça. Brasília, DF: IPEA, 2020. Disponível em: <https://bit.ly/35bGxYm>. Acesso em: 8 maio 2024.



5.3 MANUAL INFORMATIVO COM INFORMAÇÕES ÚTEIS SOBRE A DOENÇA



Universidade Federal do Triângulo Mineiro

**PROGRAMA DE MESTRADO PROFISSIONAL EM INOVAÇÕES E
TECNOLOGIAS – UFTM**

MANUAL INFORMATIVO ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)

Mestranda: Elaine de Jesus Pessoa

Orientadoras:

Prof.^a Dr.^a Mariangela Torreglosa Ruiz Cintra

Prof.^a Dr.^a Ana Claudia Granato Malpass

Prof.^a Dr.^a Alessandra Bernadete Trovó de
Marqui

SUMÁRIO

1-O QUE É ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL-AME.....	01
2-MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS/ TIPOS.....	02
3-DIAGNÓSTICO PRECOCE/TRIAGEM NEONATAL....	05
4-ACONSELHAMENTO GENÉTICO.....	11
5-TRATAMENTOS DISPONÍVEIS.....	13
6 -LEGISLAÇÃO VOLTADA PARA AME E AFINS.....	18
7- DIREITOS DOS PACIENTES COM AME.....	20
7.1-O BENEFÍCIO DE PRESTAÇÃO CONTINUADA-BPC.....	21
7.2-ISENÇÃO DE TRIBUTOS	24
7.3-DIREITOS TRABALHISTAS.....	26
7.4-OUTROS DIREITOS.....	27
8-CENTROS DE REFERÊNCIA NO TRATAMENTO DA AME EXISTENTES NO PAÍS.....	28
9-SITES COM INFORMAÇÕES ÚTEIS E RELEVANTES SOBRE AME.....	33
10-REFERÊNCIAS.....	36

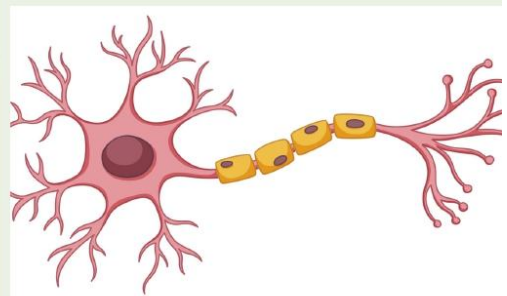
1-O QUE É ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)?

A AME é uma doença rara, causada por alterações genéticas que afetam as células do sistema nervoso conhecidas como neurônios, que controlam os diversos músculos do corpo.

É uma condição genética e neuromuscular progressiva, seus sinais e sintomas se intensificam com o passar do tempo, sendo que os músculos vão se degenerando, atrofiando e perdendo sua função. De acordo com o tipo, a AME pode apresentar diferentes níveis de gravidade e comprometimento na vida do paciente.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.



2-MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS/ TIPOS

A AME pode ser classificada em cinco subtipos, do 0 ao IV, que se diferenciam de acordo com a função motora máxima alcançada e idade de início dos sintomas.

A avaliação clínica define o subtipo da doença, sendo que pessoas com a mesma condição podem apresentar níveis de acometimento e manifestações clínicas diferentes, como aquelas que não conseguem se sentar de forma independente, outras que se sentam, mas não andam, ou algumas que andam mas que podem perder essa habilidade com a progressão da doença.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

O Quadro abaixo resume os principais tipos de AME, com seu início e dificuldades respiratórias, motoras e na alimentação. **02**

Subtipo da doença/nome	Início	Dificuldades respiratórias	Dificuldades motoras	Dificuldades na alimentação
0	forma mais grave, início no período pré-natal	frequentemente necessitam de suporte ventilatório (com ajuda de aparelhos) nos primeiros minutos ou horas após o nascimento	hipotonia profunda (musculatura flácida e fraca), fraqueza grave e contraturas articulares (redução da amplitude de movimentos das articulações)	apresentam grave disfagia (dificuldade para engolir) e incapacidade de sucção para mamar
I, também conhecida como doença de Werdnig-Hoffmann	forma grave, início antes dos 6 meses de idade	possuem um comprometimento respiratório grave, sendo dependentes de suporte ventilatório, sendo a insuficiência respiratória a principal causa de morbidade e mortalidade	não desenvolvem a capacidade de se sentar sem suporte e têm perda da maioria da movimentação ainda no primeiro ano de vida	o acometimento de músculos da língua e faringe causa perda da capacidade de sucção ao mamar e dificuldades para engolir, o que pode causar deficiência nutricional e risco de broncopneumonias de repetição, podem necessitar de suporte nutricional via tubo gástrico
II, conhecido como doença de Dubowitz	forma intermediária, início antes dos 18 meses de idade	podem desenvolver hipoventilação (ventilação inadequada para realizar a troca gasosa respiratória necessária), inicialmente durante o sono, requerendo o uso de suporte para respirar no período noturno, além de manobras para remoção de secreção	desenvolvem a capacidade de se sentar sem a necessidade de suporte, mas podem perder essa habilidade com a progressão da doença, alguns pacientes conseguem ficar em pé, mas não conseguem andar de maneira independente, muitos apresentam contraturas e deformidades articulares, incluindo escoliose grave	com a progressão da doença podem desenvolver dificuldades para engolir e fraqueza na musculatura responsável pela mastigação e deglutição

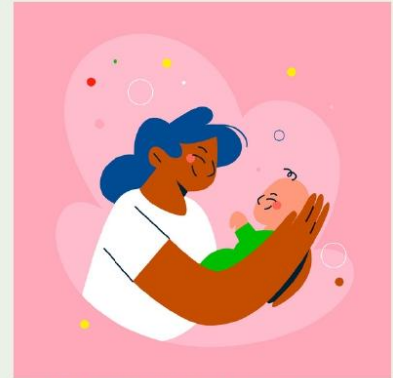
III, ou doença de Kugelberg-Welander	forma leve, início após os 18 meses de idade	alguns pacientes desenvolvem dificuldade respiratória mais tardiamente, quando comparados ao tipo 2	conseguem desenvolver a capacidade de andar independentemente, porém, em algum momento da vida, podem perder essa habilidade, quanto mais precoce o início dos sintomas e sinais, mais cedo pode ocorrer a perda da marcha, as dificuldades ortopédicas, incluindo a escoliose, se agravam a partir do momento em que param de andar	em casos mais graves ou com mais tempo de doença, podem desenvolver dificuldades para engolir
IV	forma mais leve, início após os 30 anos de idade		podem apresentar hipotonia (fraqueza muscular) e reflexos musculares diminuídos, apresentando dificuldades, por exemplo, para subir e descer escadas ou para se levantar do chão, no entanto, levam a vida muito semelhante à população sem a doença	

(Arnold, 2015 apud Nishio et al., 2023)

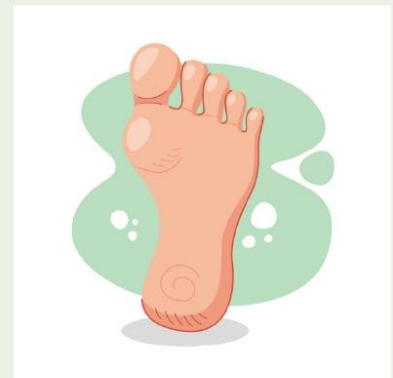
3-DIAGNÓSTICO PRECOCE/TRIAGEM NEONATAL

Um dos métodos de rastreamento da doença se faz pela triagem neonatal, que no Brasil é composta pelo Teste do Olhinho, Teste da Orelhinha, Teste do Coraçãozinho, Teste da Linguinha e o Teste do Pezinho, sendo este último um conjunto de avaliações realizadas em recém-nascidos para o diagnóstico de doenças graves que possuem tratamento.

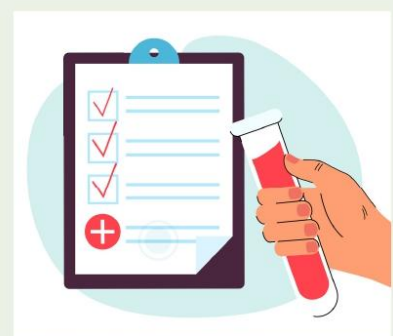
A importância da triagem neonatal está em conseguir identificar, em poucas semanas após o nascimento, os bebês em risco para certas doenças, antes da manifestação clínica de qualquer sinal e sintoma. O diagnóstico precoce, o tratamento adequado e o acompanhamento médico podem evitar consequências graves de muitas doenças, dentre elas a AME.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

A coleta do Teste do Pezinho acontece em Unidades Básicas de Saúde (UBSs) e em maternidades cadastradas por todo o país, e deve ser realizada preferencialmente entre o 3º e o 5º dia de vida do recém-nascido. É fundamental ter atenção a esse prazo, pois quanto mais cedo forem identificadas as doenças, melhores são as chances de tratamento.

Este primeiro teste é o de triagem. Os casos positivos para alguma das doenças investigadas devem seguir com exames confirmatórios, tratamento e acompanhamento com especialistas nos Serviços de Referência em Triagem Neonatal.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

As doenças identificadas na triagem neonatal em geral afetam consideravelmente a saúde desses pacientes, portanto, o quanto antes o diagnóstico for realizado, mais rápido podem ser iniciados os cuidados ao paciente e, com isso, maiores são as chances da doença não progredir. Sendo assim, triar e tratar os pacientes antes do aparecimento dos sintomas contribui para aumento da expectativa e da qualidade de vida.

No caso da AME, quando a doença é descoberta na fase pré-sintomática, ou seja, antes de aparecerem os sintomas, é possível iniciar o tratamento e evitar a disfunção e a morte dos neurônios motores, trazendo mais perspectivas para esses bebês e seus familiares.

A triagem neonatal no Brasil começou em 1976, a antiga Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo (APAE-SP), hoje chamada Instituto Jô Clemente, tendo sido a pioneira na América Latina ao implantar o Teste do Pezinho. Inicialmente o teste incluía o diagnóstico de Fenilcetonúria, passando a incluir Hipotireoidismo Congênito a partir de 1980.

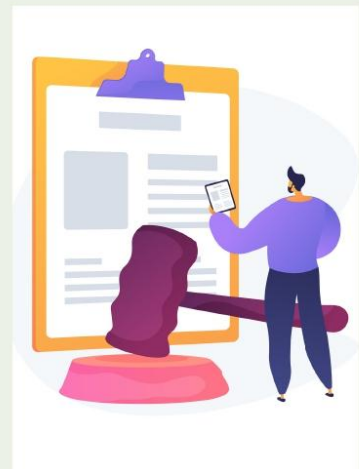
Em 1992, a realização de exames preventivos de doenças metabólicas em recém-nascidos foi incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS), incluindo a triagem para Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito. Porém, não existia uma padronização de protocolos, diferentes doenças eram testadas em cada região e a cobertura populacional era baixa.

Em 1999 foi fundada a Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal, hoje conhecida como Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal Erros Inatos do Metabolismo, com o objetivo de estimular a pesquisa e o diagnóstico de doenças que prejudicam o desenvolvimento infantil.

O Ministério da Saúde reestruturou a triagem neonatal do SUS através da criação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) em 6 de junho de 2001. O PNTN é um conjunto de ações para promover prevenção, diagnóstico, tratamento e o cuidado integral de indivíduos com doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas. Seu objetivo é ampliar o número de doenças triadas e elaborar estratégias para aumentar a cobertura populacional.

O Teste do Pezinho básico, oferecido pelo SUS, investiga 6 doenças: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística, Doença Falciforme e demais Hemoglobinopatias, Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de Biotinidase.

Entretanto, em maio de 2022, entrou em vigor a Lei 14.154 que ampliou o número de doenças rastreadas pelo Teste do Pezinho. Essa ampliação será de forma escalonada em cinco etapas e passará a englobar mais de 50 doenças, entre elas a AME.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

Dependendo do lugar do país, algumas das doenças que estão incluídas nessa nova versão do Teste do Pezinho já estão sendo analisadas, como é o caso do Estado de Minas Gerais onde já é feita a triagem para AME.

A implementação da Triagem Neonatal para AME teve início em Minas Gerais no dia 31/01/2024. Atualmente, são cerca de 7,2 milhões de recém-nascidos triados pelo Programa de Triagem Neonatal-MG e aproximadamente sete mil e oitocentas crianças/jovens em acompanhamento e tratamento para as doenças diagnosticadas (dados até dezembro de 2023).

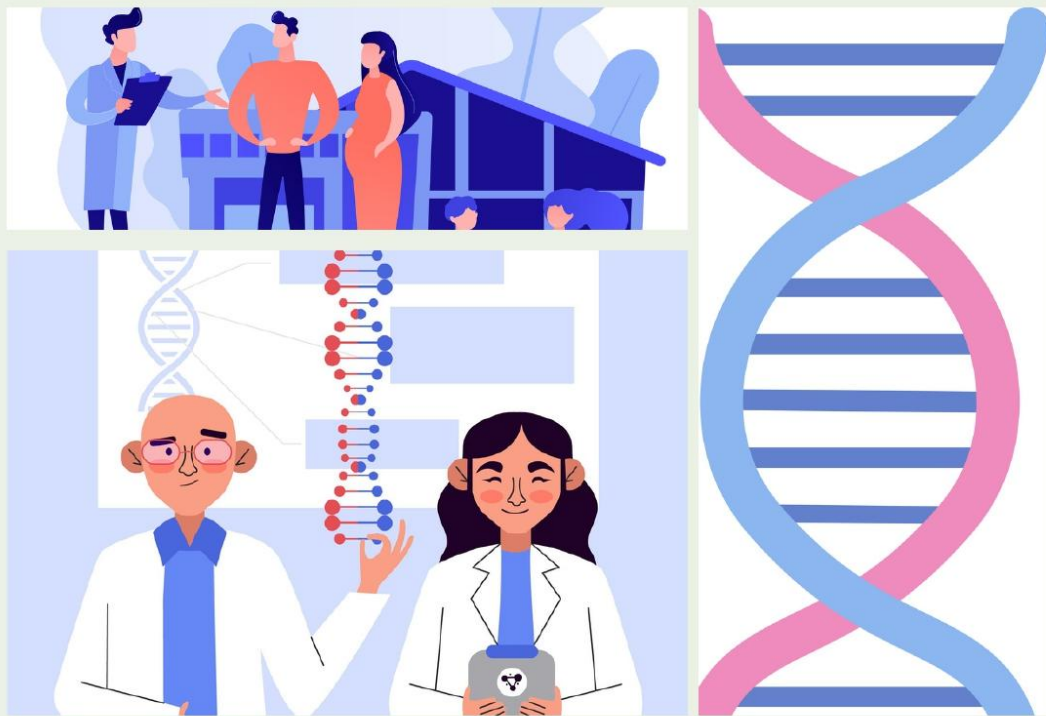
De 31/01/2024 até 14/07/2025 foram triadas 303.167 crianças para AME no estado de Minas Gerais, atualmente são 25 diagnósticos com 23 pacientes em tratamento, recebendo a medicação conforme critérios de inclusão do Protocolo Clínico de Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para AME.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

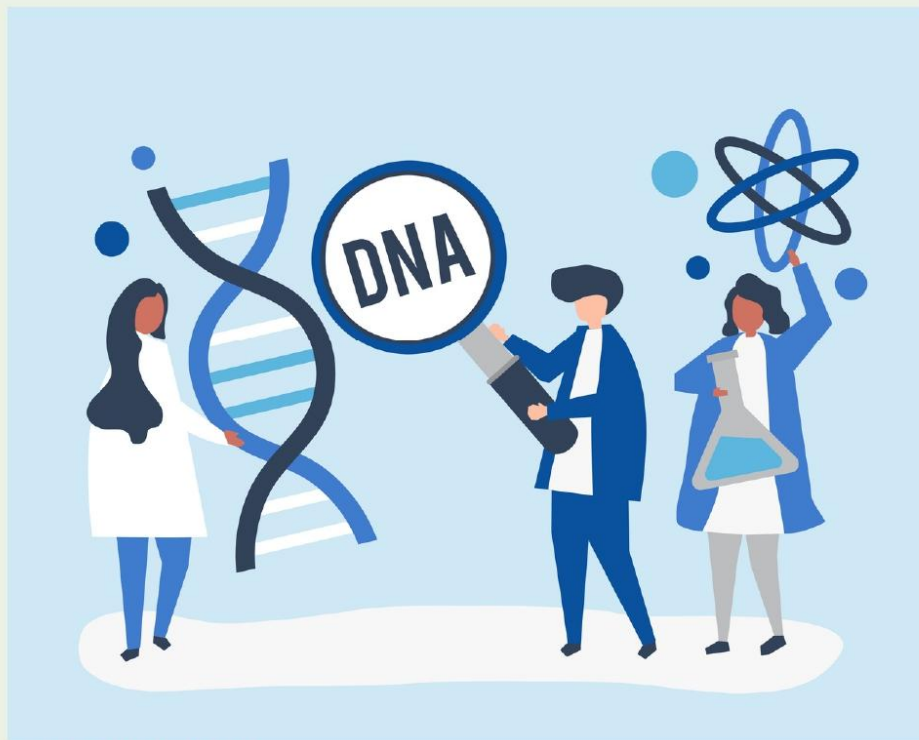


FONTE: IMAGENS FREEPIK.

4-ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Considerando que muitas doenças raras são de origem genética e podem ser herdadas ou passadas para os filhos como é o caso da AME, o aconselhamento genético é fundamental. Este processo envolve a participação de profissionais capacitados, com o objetivo de ajudar o paciente ou a família a compreender os aspectos envolvidos, incluindo o diagnóstico, o curso provável da doença e o manejo disponível.

O aconselhamento é um processo de fornecer às pessoas com AME e seus familiares não somente informações sobre a doença, mas também orientações que englobem o planejamento familiar, dentre eles esclarecimentos sobre o risco de ocorrência ou recorrência da AME.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.



5-TRATAMENTOS DISPONÍVEIS

O SUS oferece tratamentos e medicamentos como Zolgensma (Onasemnogeno abeparvoveque), Spinraza (Nusinersena) e Risdiplam (Evrysdi) para pacientes com AME, especialmente para os tipos 1 e 2 (Quadro 1), conforme especificado pelo Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Atrofia Muscular Espinhal 5q tipos 1 e 2 do Ministério da Saúde (Portaria Conjunta SAES/SECTICS nº 3, de 20 de março de 2025). Este documento lista todos os critérios de inclusão e exclusão para acesso aos medicamentos, bem como os requisitos e passos para obtenção dos mesmos.

Por se tratar de uma condição clínica neurodegenerativa e progressiva, os cuidados de suporte e tratamentos médicos especializados são fundamentais, levando ao aumento da expectativa e da qualidade de vida dos pacientes com AME.

Quadro 1: Tratamentos medicamentosos disponíveis conforme idade do paciente e tipo da AME 5q

Quadro 3 - Tratamentos medicamentosos disponíveis, conforme idade do paciente e tipo da AME 5q.

Idade do paciente	Tipo da AME 5q			
	1a	1b	1c	2
Até 6 meses	onasemnogeno abeparvoveque ^a	onasemnogeno abeparvoveque ^a OU nusinersena OU risdiplam ^b	onasemnogeno abeparvoveque ^a OU nusinersena OU risdiplam ^b	nusinersena OU risdiplam ^b
Acima de 6 meses	-	nusinersena OU risdiplam	nusinersena OU risdiplam	nusinersena OU risdiplam

Nota: Devem ser observados os demais critérios de inclusão para uso dos medicamentos.

a) Para onasemnogeno abeparvoveque, o limite de 7 meses deve ser respeitado como data limite para infusão do medicamento.

b) O uso de risdiplam só pode ser indicado para pacientes a partir de 16 dias de vida.

Fonte: Adaptado de PCDT para AME, 2025.

Considerando a complexidade da doença, é recomendado que um pediatra, neuropediatra, neurologista ou geneticista com amplo conhecimento sobre a AME, explique ao paciente e/ou familiares sobre a progressão da doença, manifestações clínicas e prognóstico, a fim de esclarecer os próximos passos, formulando um plano de intervenção multidisciplinar, envolvendo desde suporte nutricional, cuidados respiratórios, motores, psicológicos, ortopédicos e de reabilitação, além dos tratamentos farmacológicos.

Os principais tipos de cuidados na AME estão apresentados abaixo:

Cuidados respiratórios: A fraqueza muscular causada pela AME pode atingir também os músculos respiratórios, dessa forma, os pacientes precisam ter a respiração avaliada regularmente, para que complicações mais graves sejam evitadas. A frequência e o tipo de acompanhamento são decididos caso a caso pela equipe multidisciplinar responsável.

Cuidados gastrointestinal e nutricional: Pessoas com AME apresentam alguns desafios relacionados à sua nutrição, por isso a alimentação deve ser acompanhada por profissionais da área de medicina e nutrição.

Em todos os pacientes, é importante o consumo de vitamina D e cálcio para saúde dos ossos, de forma a evitar problemas como osteoporose. O cuidado gastrointestinal deve focar em reduzir o risco de broncoaspiração durante o engolimento, evitar infecções e melhorar a eficiência e qualidade da alimentação. Além disso, o acompanhamento nutricional é fundamental para evitar a má nutrição, fraqueza e obesidade.

Cuidados motores: O cuidado motor deve focar na promoção da mobilidade, flexibilidade, otimizando as funções motoras, os movimentos e minimizando as deficiências, com uso de órteses e suportes, e realização de fisioterapias.

Fonoaudiologia e Terapia ocupacional Pacientes com AME, devido a limitações de movimentação, podem desenvolver dificuldades de comunicação, tanto oral quanto escrita. Nesse caso, é essencial o envolvimento de profissionais de Fonoaudiologia com intuito de promover, não somente o cuidado com a disfagia, mas também a capacidade de comunicação da pessoa com AME com o mundo ao seu redor. A Terapia ocupacional também tem grande importância, promovendo a adaptação do ambiente às necessidades do paciente.

Cuidados psicológicos: o acompanhamento com psicólogos ou terapeutas pode gerar impactos positivos na vida das pessoas com AME, propiciando maneiras alternativas de lidar com a situação e aliviar o estresse emocional.

Uma síntese dos cuidados que a pessoa com AME deve receber estão apresentados na Figura 1.

Figura 1 – Cuidado multidisciplinar para a pessoa com AME.



Fonte: Guia de discussão AME Brasil.

6-LEGISLAÇÃO VOLTADA PARA AME E AFINS



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

No Brasil, temos legislações voltadas para a AME, tanto em nível federal quanto estadual, com foco em diagnóstico precoce, tratamento e conscientização. O principal marco é a inclusão do diagnóstico dessa doença no teste do pezinho, garantindo o seu rastreamento neonatal. Além disso, há leis que instituem o Dia Nacional da Pessoa com AME e projetos que visam garantir o acesso à terapia gênica e outros tratamentos pelo SUS, conforme descrito abaixo:

Lei nº 8.742, de 7 de dezembro de 1993. Lei Orgânica da Assistência Social (LOAS). Organiza a política de assistência social, garantindo o direito do cidadão a um mínimo de proteção social.

PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

LEI Nº 13.146, DE 6 DE JULHO DE 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência).

Lei 14.062/2020 instituiu o Dia Nacional da Pessoa com Atrofia Muscular Espinhal (8 de agosto), buscando ampliar a divulgação sobre a doença e a pressão por políticas públicas.

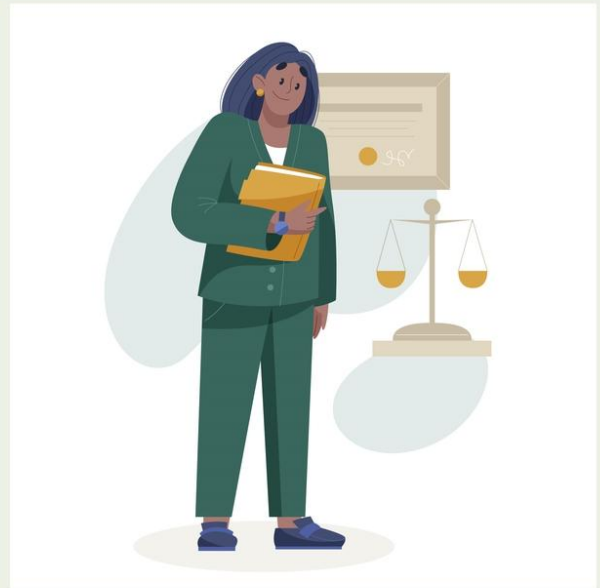
Lei 14.154/2021 ampliou o número de doenças identificadas no teste do pezinho, incluindo a AME.

Lei nº 6.895/2021 (Distrito Federal) incluiu o diagnóstico de AME no teste do pezinho, permitindo a identificação precoce da doença em recém-nascidos.

Lei Ordinária nº 12301 de 24 de outubro de 2023. Dispõe sobre diretrizes para atendimento dos portadores de AME, no âmbito do Estado de Mato Grosso.

PORTARIA CONJUNTA SAES/SECTICS Nº 3, DE 20 DE MARÇO DE 2025. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Atrofia Muscular Espinhal 5q tipos 1 e 2.

7- DIREITOS DOS PACIENTES COM AME



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

A AME é uma doença rara que afeta severamente a capacidade motora dos pacientes. Assim, eles enfrentam inúmeros desafios diários, mas também têm direitos assegurados por leis específicas para Pessoas com Deficiência (PcD).

Pacientes com AME possuem direitos garantidos por lei, incluindo acesso a tratamentos, medicamentos, terapias, reabilitação e inclusão social além de benefícios previdenciários como o Benefício de Prestação Continuada BPC-LOAS, desde que comprovada a condição de deficiência e a situação de vulnerabilidade social da família; a aposentadoria por invalidez, nos casos que houver limitação funcional e impossibilidade de realizar atividades laborais e em alguns casos o auxílio-doença.

7.1- O BENEFÍCIO DE PRESTAÇÃO CONTINUADA – BPC

O BPC, previsto na Lei Orgânica da Assistência Social – LOAS, é a garantia de um salário mínimo por mês ao idoso com idade igual ou superior a 65 anos ou à pessoa com deficiência de qualquer idade. No caso da pessoa com deficiência, esta condição tem de ser capaz de lhe causar impedimentos de natureza física, mental, intelectual ou sensorial de longo prazo (com efeitos por pelo menos 2 anos), que a impossibilite de participar de forma plena e efetiva na sociedade, em igualdade de condições com as demais pessoas.

O BPC não é aposentadoria, para ter direito a ele, não é preciso ter contribuído para o INSS (Instituto Nacional do Seguro Social). Diferente dos benefícios previdenciários, o BPC não paga 13º salário e não concede pensão por morte.

Requisitos:

Para ter direito ao BPC, é necessário que a renda por pessoa do grupo familiar seja igual ou menor que 1/4 do salário-mínimo.

Além da renda de acordo com o requisito estabelecido, as pessoas com deficiência também passam por avaliação médica e social no INSS.

O beneficiário do BPC, assim como sua família, deve estar inscrito no Cadastro Único. Isso deve ser feito antes mesmo do benefício ser solicitado. Sem isso, ele não pode ter acesso ao BPC.

Como solicitar:

O requerimento do BPC é realizado nos canais de atendimento do INSS – pelo telefone 135 (ligação gratuita de telefone fixo) ou pelo site ou aplicativo de celular “Meu INSS”. Pode ser feito, também, nas Agências da Previdência Social (APS).



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

É necessário apresentar documentos pessoais (como RG e CPF), laudos médicos que comprovem a condição de deficiência, comprovantes de renda familiar e outros documentos que possam ser solicitados pelo INSS.

Após a entrega da documentação, o INSS realizará uma avaliação social e médica para verificar se o paciente com AME se enquadra nos critérios para recebimento do BPC.

Os beneficiários do BPC também recebem descontos nas tarifas de energia elétrica, pela Tarifa Social de Energia.

Informe-se no CRAS: o cidadão pode procurar o CRAS (Centro de Referência de Assistência Social) mais próximo da sua residência para esclarecer dúvidas sobre os critérios de acesso ao benefício e sobre sua renda familiar, além de receber orientação sobre cadastramento e como solicitar o BPC.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

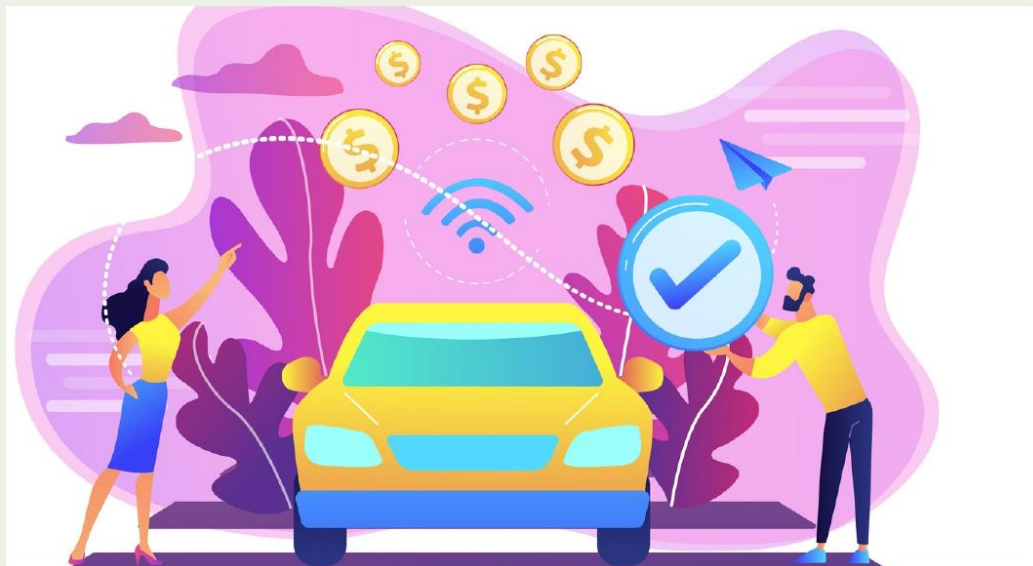
7.2-ISENÇÃO DE TRIBUTOS PARA PACIENTES COM AME

A) Pacientes com AME podem ter direito à isenção de alguns tributos na compra de veículos adaptados:

- IPI (Imposto sobre Produtos Industrializados): A isenção do IPI é concedida para a compra de veículos adaptados para pessoas com deficiência física.
- IOF (Imposto sobre Operações Financeiras): A isenção do IOF é aplicável para financiamento de veículos para pessoas com deficiência.
- ICMS (Imposto sobre Circulação de Mercadorias e Serviços): Alguns estados concedem isenção do ICMS na compra de veículos adaptados.

B) Isenção de IPVA (Imposto sobre a Propriedade de Veículos Automotores): A isenção do IPVA é outro benefício disponível para pessoas com deficiência, incluindo pacientes com AME. Cada estado possui suas regras específicas para a concessão deste benefício, sendo necessário consultar a legislação local.

C) Isenção de Imposto de Renda: Pacientes com AME que recebem aposentadoria, reforma ou pensão podem ter direito à isenção do Imposto de Renda sobre os rendimentos, conforme previsto na legislação federal.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

7.3-DIREITOS TRABALHISTAS

Pacientes com AME que estejam inseridos no mercado de trabalho têm garantidos alguns direitos específicos:

*Jornada de Trabalho-a legislação trabalhista prevê a possibilidade de redução da jornada de trabalho para pessoas com deficiência, sem a necessidade de redução salarial, visando garantir melhores condições de saúde e bem-estar para o trabalhador.

*Adaptação do Ambiente de Trabalho - empresas têm a obrigação de adaptar o ambiente de trabalho para atender às necessidades dos funcionários com deficiência. Isso inclui a modificação de instalações físicas e a disponibilização de equipamentos especiais.

*Estabilidade no Emprego-a Lei de Cotas (Lei nº 8.213/1991) garante a reserva de vagas para pessoas com deficiência nas empresas com 100 ou mais empregados. Além disso, a dispensa de um funcionário com deficiência só pode ocorrer após a contratação de outro trabalhador em condição semelhante



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

7.4-Outros direitos:



FONTE: IMAGENS FREEPIK.



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

- Acesso a escolas inclusivas para acolhê-la dentro das suas limitações, 5% do total de vagas deve ser destinado a pessoas portadoras de deficiência.
- Gratuidade ou descontos relevantes em transportes públicos.
- Utilizar vagas especiais em estacionamentos públicos e comerciais.
- Pagar metade do valor do ingresso em cinemas, cineclubes, teatros, espetáculos musicais e circenses e também eventos educativos e esportivos. Vale para paciente e acompanhante.

8-CENTROS DE REFERÊNCIA NO TRATAMENTO DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL EXISTENTES NO PAÍS.

Tabela 01. Estabelecimentos de saúde habilitados para tratamento de AME no SUS, agosto de 2025.

UF*	Região	Município	CNES**	Estabelecimento	Telefone (s)
BA	Nordeste	Salvador	4529	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE	(71) 3270-8300/8305
BA	Nordeste	Salvador	3816	Hospital Universitário Professor Edgard Santos - HUPES	(71) 3646-3400
BA	Nordeste	Salvador	2384779	Ambulatório Docente e Assistencial da Bahiana (ADAB) da Fundação Bahiana para Desenvolvimento das Ciências/Salvador/BA	(71) 3276-8200 (71) 2101-1900
CE	Nordeste	Fortaleza	2563681	Hospital Infantil Albert Sabin	(85) 3101-4193

CE	Nordeste	Fortaleza	2561492	Hospital Universitário Walter Cantídio	(85) 3366-8167 (85) 3366-8376
CE	Nordeste	Fortaleza	2497654	Hospital Geral de Fortaleza	(85) 3457-9261
DF	Centro-Oeste	Brasília	10537	Hospital Materno Infantil de Brasília - HMIB	(61) 3449-7743
DF	Centro-Oeste	Brasília	2649527	Hospital de Apoio de Brasília	(61) 2017-1259
ES	Sudeste	Vitória	11746	Hospital Santa Casa de Vitória	(27) 3212-7200
GO	Centro-Oeste	Anápolis	2437163	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Anápolis	(62) 3098-2525
GO	Centro-Oeste	Goiânia	2338734	Hospital Estadual Geral de Goiânia Dr Alberto Rassi	(62) 3209-9800

GO	Centro-Oeste	Goiânia	2673932	Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação DR. Henrique Santillo - CRER	(62) 3232-3232
MG	Sudeste	Belo Horizonte	26948	Hospital Infantil João Paulo II	(31) 3239-9000
MG	Sudeste	Juiz de Fora	2218798	Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora	(32) 4009-5131
MG	Sudeste	Belo Horizonte	27049	Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais	(31) 3307-9300
MG	Sudeste	Bom Despacho	2183455	Centro de Especialidades Multiprofissionais Dr. Gê	(37) 3521-3683
MG	Sudeste	Belo Horizonte	27022	Hospital Julia Kubitschek	(31) 3389-7803
PA	Norte	Belém	2694751	Hospital Universitário Bettina Ferro do Complexo Hospitalar da Universidade Federal do Pará	(91) 3201-7820

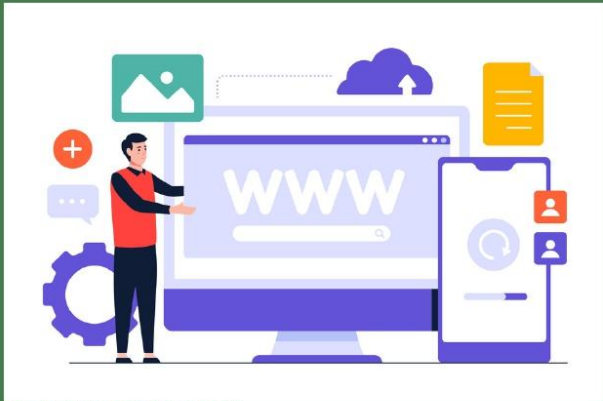
PB	Nordeste	João Pessoa	2929023	Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras	(83) 3213-7620
PE	Nordeste	Recife	434	Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira IMIP	(81) 2122-4100
PE	Nordeste	Recife	566	Hospital Maria Lucinda	(81) 3267-4200
PR	Sul	Curitiba	15563	Hospital Pequeno Príncipe de Curitiba	(41) 3310-1010
PR	Sul	Curitiba	2384299	Complexo Hospital de Clínicas - Universidade Federal do Paraná	(41) 3360-1800
PR	Sul	Curitiba	15644	Hospital Erasto Gaertner	(41) 3361-5000
RJ	Sudeste	Rio de Janeiro	2708353	Instituto Fernandes Figueira - IFF/Fiocruz	(21) 2554-1700 (21) 2558-6324

RJ	Sudeste	Rio de Janeiro	2296616	Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira da UFRJ	(21) 3938-4799
RS	Sul	Porto Alegre	2237601	Hospital de Clínicas de Porto Alegre	(51) 3359-8000
RS	Sul	Santa Maria	2244306	HUSM Hospital Universitário de Santa Maria	(55) 3213-1400
SC	Sul	Florianópolis	2691868	Hospital Infantil Joana de Gusmão	(48)3664-3200
SP	Sudeste	Campinas	2079798	Hospital de Clínicas da UNICAMP	(19) 3521-7530
SP	Sudeste	Ribeirão Preto	2082187	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto	(16) 3602-1000
SP	Sudeste	São José do Rio Preto	2077396	Hospital de Base de São José do Rio Preto	(17) 3201-5000
SP	Sudeste	Santo André	2789582	Ambulatório de Especialidade da FUABC/Faculdade de Medicina ABC/Santo André	(11) 4993-5400

*UF – Unidade Federativa

**CNES – Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde

9-SITES COM INFORMAÇÕES ÚTEIS E RELEVANTES SOBRE AME



FONTE: IMAGENS FREEPIK.

www.iname.org.br

INAME - Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal:

Uma organização nacional sem fins lucrativos que oferece assistência, capacitação e advocacy (processo que envolve a conscientização da sociedade e a mobilização de pessoas e organizações para que uma causa seja reconhecida e atenda às necessidades da coletividade) para pacientes com AME e suas famílias, desde o diagnóstico até o tratamento multidisciplinar. O INAME também realiza um projeto de levantamento de informações sobre a população com AME no Brasil, chamado "Projeto Quem Somos Nós".

www.abrame.org.br

ABRAME - Associação Brasileira de Atrofia Muscular Espinhal:

Uma associação que atua no apoio a pacientes e familiares com AME.

Instagram: @aame_amigosdaame

AAME – Amigos da Atrofia da Medula Espinhal:

Associação localizada no Rio de Janeiro que oferece suporte a pacientes com AME.

www.juntospelaame.com.br

Juntos Pela AME:

Uma iniciativa que reforça o compromisso com a comunidade AME, buscando soluções para suas necessidades de forma integral, além do tratamento farmacológico.

Instagram: @institutofernandoame

Instituto Fernando AME – Instituto Fernando Loper Vasconcellos:

Uma organização localizada no Paraná que oferece apoio a pacientes com AME.

www.vivairis.com

Instituto Viva Iris: Espaço Viva Íris Terapias Neuromotoras: Um instituto em Uberlândia Minas Gerais que oferece terapias neuromotoras para pacientes com AME.

www.donem.com.br

DONEM - Associação dos familiares e amigos dos portadores de doenças Neuromusculares:

Uma associação em Pernambuco que oferece suporte a pacientes com doenças neuromusculares, incluindo AME.

www.ameohenrique.com.br

O site foi criado buscando obter por doações ou por meios judiciais a “cura”, através do medicamento chamado ZOLGENSMA que hoje é fornecido pelo SUS. O site traz várias informações e links úteis voltados para AME.

REFERÊNCIAS

BIOGEN. A relevância da triagem neonatal na atrofia muscular espinhal (AME). Disponível em: <https://iname.org.br/biogen-policy-paper-sobre-triagem-neonatal/>. Acesso em: 02 out. 2025.

BRASIL. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2021/lei/l14154.htm. Acesso em: 02 out. 2025.

BRASIL. Lei nº 8.742, de 7 de dezembro de 1993. Lei Orgânica Da Assistência Social. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8742.htm. Acesso em: 02 out. 2025.

BRASIL. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde – CONITEC. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas de Atrofia Muscular Espinhal AME 5q Tipos I e II. Brasília: Conitec, 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec/pt-br/assuntos/avaliacao-de-tecnologias-em-saude/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas>. Acesso em: 02 out. 2025.

Guia de discussão sobre Atrofia Muscular Espinhal (AME) no Brasil. Disponível em: <https://www.juntospelaame.com.br/pt-br/home/bebes-e-criancas/entender/sobre-a-ame/guia-de-discussao-sobre-ame-no-brasil-e-sua-importancia-para-a-sociedade-brasileira.html>. Acesso em: 20 ago. 25.

LUNN, M. R.; WANG, C. H. Spinal muscular atrophy. *Lancet*, London, v. 371, n. 9630, p. 2120-2133. DOI: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60921-6](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60921-6). Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18572081/>. Acesso em: 12 nov. 2024.

Ministério da Saúde. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/aconselhamento-genetico#:~:text=O%20AG%20%C3%A9%20um%20processo,doen%C3%A7a%20gen%C3%A9tica%20em%20uma%20fam%C3%ADlia>. Acesso em 20 ago. 25.

Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria Nº 822, de 06 de junho de 2001. Institui no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal / PNTN. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822_06_06_2001.html. Acesso em 26 nov. 2025.

Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria Nº 2.829, DE 14 DE DEZEMBRO DE 2012. Inclui a Fase IV no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), instituído pela Portaria nº 822/GM/MS, de 6 de junho de 2001. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt2829_14_12_2012.html. Acesso em 26 nov. 2025.

Ministério do Desenvolvimento e Assistência Social, Família e Combate à Fome. Disponível em: <https://www.gov.br/mds/pt-br/acoes-e-programas/suas/beneficios-assistenciais/beneficio-assistencial-ao-idoso-e-a-pessoa-com-deficiencia-bpc>. Acesso em 14 ago. 25.

NISHIO, H.; NIBA, E. T. E.; SAITO, T.; OKAMOTO, K.; TAKESHIMA, Y.; AWANO, H. Spinal Muscular Atrophy: The Past, Present, and Future of Diagnosis and Treatment. *International Journal of Molecular Sciences*, [S. l.], v. 24, n. 15, 11939, 2023. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijms241511939>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37569314/>. Acesso em: 03 fev. 2025.

TANIGUTI, N. A história da Triagem Neonatal no Brasil. Disponível em: <https://testedabochechinha.com.br/a-historia-da-triagem-neonatal-no-brasil/>. Acesso em: 02 set. 25.

5. 4 MATERIAL DIDÁTICO NO FORMATO DE FOLDER SOBRE DOENÇAS RARAS



**Universidade Federal
do Triângulo Mineiro**

Programa de Mestrado Profissional em
Inovações e Tecnologias

Disciplina de Direitos Autorais

Mestranda: Elaine de Jesus Pessoa
Prof.ª Dr.ª Ana Claudia Granato Malpass
Prof.ª Dr.ª Mariângela Torreglosa R. Cintra



Fonte: Imagem freepik

Causas e diagnóstico

Estima-se que 80% (oitenta por cento) destas enfermidades sejam decorrentes de fatores genéticos. As demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras.

O diagnóstico de doenças raras é difícil e demorado, muitas vezes os pacientes ficam meses ou até anos passando por inúmeros serviços de saúde, até que obtenham um diagnóstico definitivo.

Características das doenças raras

- Doenças raras são enfermidades geralmente crônicas e de baixa frequência na população em geral.
- Necessitam de cuidados contínuos e ações integradas, multidisciplinares e multiprofissionais.
- Apresentam-se, geralmente, com quadros de adoecimento progressivos, degenerativos e incapacitantes.
- Podem causar elevado sofrimento físico e psicossocial para os indivíduos e famílias.
- Têm necessidades assistenciais complexas em termos de diagnóstico, tratamento ou acompanhamento.
- Constituem um grupo numeroso e diverso de problemas de saúde.

Doenças raras

O que são doenças Raras?

No Brasil uma doença é considerada rara quando atinge até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas a cada 2 mil indivíduos.



Fonte: Imagem freepik

Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

Em 2014, o Ministério da Saúde instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprovou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS por meio da Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014 (consolidada no Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação Nº 2, de 28 de Setembro de 2017).

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo:

- Melhorar o acesso aos serviços de saúde e à informação;
- Reduzir a incapacidade causada por essas doenças;
- Contribuir para a melhoria da qualidade de vida das pessoas com doenças raras.

Informações

Maiores informações sobre doenças raras como estabelecimentos habilitados, procedimentos disponíveis e centros de referência, podem ser obtidas na página do Ministério da Saúde, acessando o QR code abaixo.



Informações retiradas do site do Ministério da Saúde, outubro 2024.



Fonte: Imagem adaptada de freepik

6 CONCLUSÃO

Observamos que apesar da Lei 15.154 de 26 de maio de 2021, que entrou em vigor em 2022, estipular a ampliação das doenças triadas de forma escalonada, no que se refere à AME houveram ainda poucos avanços, considerando-se que apenas dois estados realizam a triagem neonatal para AME. Estudos e intervenções a respeito da importância e urgência na ampliação da triagem neonatal para AME devem ser fortalecidas, incentivadas e ampliadas, visando contribuir para a melhoria da condição de saúde destes pacientes mediante o início do tratamento pré-sintomático como forma de evitar a degeneração dos neurônios.

Espera-se que os produtos gerados através dessa pesquisa possam contribuir levando informações sobre doenças raras e em especial sobre a AME ao público-alvo interessado.

REFERÊNCIAS

- AITH, F. M. A. O direito a saúde e a política nacional de atenção integral aos portadores de doenças raras no Brasil. **Jornal Brasileiro de Economia da Saúde: JBES**, São Paulo, v. 6, n. supl. 1, p. 4-12, 2014. Disponível em: <http://www.jbes.com.br/images/edicao-especial2014/jbes-especial01.pdf>. Acesso em: 10 out. 2024.
- AURELIANO, W. A. Trajetórias Terapêuticas Familiares: Doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciencia & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 23, n. 2, p. 369-380, fev. 2018. DOI: 10.1590/1413-81232018232.21832017. PMID: 29412395. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/jz3TPMVKdg4FbbRzNRKTSBq/abstract/?lang=pt>. Acesso em: 13 nov. 2024.
- BRASIL. Ministério da Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas de Atrofia Muscular Espinhal AME 5q Tipos I e II**. Brasília: MS, 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/pcdt/a/atrofia-muscular-espinhal-5q-tipos-1-e-2/view>. Acesso em: 17 nov. 2025.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. **Portaria N° 822, de 06 de junho de 2001**. Brasília: MS, 2001. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822_06_06_2001.html. Acesso em: 30 out. 2024.
- BRASIL. Ministério da Saúde. **Política de Saúde**. Brasília: MS, [2024]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/politica-de-saude>. Acesso em: 8 out. 2024.
- BRASIL. Ministério dos Direitos Humanos e da Cidadania. **Entendendo as doenças raras**. Brasília: gov.br, 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/mdh/pt-br/navegue-por-temas/pessoa-com-deficiencia/doencas-raras/entendendo-as-doencas-raras>. Acesso em: 24 set. 2024.
- CASTRO, A. M.; FERREIRA, S. A.; NUNES, A. P. N.; DE LIMA, K. C. S.; STARLING, A. L. P.; RODRIGUES, C. M. Teste do Pezinho: avaliação do conhecimento e importância para a saúde. **Research, Society and Development**, Vargem Grande Paulista, v. 11, n. 15, e536111537023, 2022. DOI: <http://dx.doi.org/10.33448/rsd-v11i15.37023>. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/365949161_Testes_do_Pezinho_avaliacao_do_conhecimento_e_importancia_para_a_saude#full-text. Acesso em: 12 nov. 2024.
- ECHER, I. C. Elaboração de manuais de orientação para o cuidado em saúde. **Revista Latino-Americana Enfermagem**, Ribeirão Preto, SP, v. 13, n. 5, p. 754-757, set./out. 2005. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rlae/a/6ZJ3s4DtMzZvSJn4JbpD3WB/abstract/?lang=pt>. Acesso em: 30 jan. 2025.
- EURORDIS - EUROPEAN ORGANIZATION FOR RARE DISEASE. **Rare Diseases: understanding this Public Health Priority**. Paris: Eurordis; 2005. Disponível em: https://www.eurordis.org/wp-content/uploads/2009/12/princeps_document-EN.pdf. Acesso em: 12 nov. 2024.

GOVONI, A.; GAGLIARDI, D.; COMI, G. P.; CORTI, S. Time Is Motor Neuron: Therapeutic Window and Its Correlation with Pathogenetic Mechanisms in Spinal Muscular Atrophy. **Molecular neurobiology**, v. 55, n. 8, 6307-6318. DOI: <https://doi.org/10.1007/s12035-017-0831-9>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29294245/>. Acesso em: 6 jan. 2025.

Guia de discussão sobre Atrofia Muscular Espinhal (AME) no Brasil. Juntos pela AME, 2024. Disponível em: <https://www.juntospelaame.com.br/pt-br/home/jovens-e-adultos/entender/sobre-a-ame/guia-de-discussao-sobre-ame-no-brasil-e-sua-importancia-para-a-sociedade-brasileira.html>. Acesso em: 12 nov. 2024.

KRETZSCHMAR, A. K. M.; TEIXEIRA, E.; GALATO, D.; SILVA, E. N. Judicialização do Zolgensma no Ministério da Saúde: custos e perfil clínico dos pacientes. **Revista Saúde Pública**, São Paulo, v. 58, n. 36, 2024. DOI: <https://doi.org/10.11606/s1518-8787.2024058005899>. Disponível em: <https://rsp.fsp.usp.br/artigo/judicializacao-do-zolgensma-no-ministerio-da-saude-custos-e-perfil-clinico-dos-pacientes/>. Acesso em: 23 jan. 2025.

LEAL, C. I. S.; FIGUEIREDO, P. N. Inovação tecnológica no Brasil: desafios e insumos para políticas públicas. **Revista de Administração Pública**, v. 55, n. 3, p. 512-537. DOI: <https://doi.org/10.1590/0034-761220200583>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rap/a/th4kPMNYksKFkZDwSdWs7Zj/>. Acesso em: 23 jan. 2025.

LEFEBVRE, S.; BÜRGLEN, L.; REBOULLET, S.; CLERMONT, O.; BURLET, P.; VIOLLET, L. *et al.* Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. **Cell**, [S.l.], v. 80, n. 1, p. 155-165. DOI: [https://doi.org/10.1016/0092-8674\(95\)90460-3](https://doi.org/10.1016/0092-8674(95)90460-3). Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/7813012/>. Acesso em: 23 jan. 2025.

LUNN, M. R.; WANG, C. H. Spinal muscular atrophy. **Lancet**, London, v. 371, n. 9630, p. 2120-2133. DOI: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60921-6](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60921-6). Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18572081/>. Acesso em: 12 nov. 2024.

NISHIO, H.; NIBA, E. T. E.; SAITO, T.; OKAMOTO, K.; TAKESHIMA, Y.; AWANO, H. Spinal Muscular Atrophy: The Past, Present, and Future of Diagnosis and Treatment. **International Journal of Molecular Sciences**, [S. l.], v. 24, n. 15, 11939, 2023. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijms241511939>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37569314/>. Acesso em: 3 fev. 2025.

NOVAES, H. M. D.; SOÁREZ, P. C. de. Doenças raras, drogas órfãs e as políticas para avaliação e incorporação de tecnologias nos sistemas de saúde. **Sociologias**, Porto Alegre, ano 21, n. 51, p. 332-364, maio/ago 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/soc/a/fqy8YHkBhtFsD7sQzFrVjrh/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 12 nov. 2024.

OECD. **Manual de Oslo**: diretrizes para a coleta e interpretação de dados sobre inovação tecnológica. 4. ed. Paris: OECD Publishing, 2018. Disponível em: <https://www.gov.br/agu/pt-br/composicao/cgu/cgu/modelos/cti/consulta/manual-de-oslo-ocde-4a-edicao-2018.pdf/view>. Acesso em: 12 nov. 2024.

TAVARES, V. L. R.; MENDONÇA, R. H.; TOLEDO, M. S.; HADACHI, S. M.; GRINDLER, C. M.; ZANOTELI, E. *et al.* Integrated Approaches and Practical Recommendations in Patient Care Identified with 5q Spinal Muscular Atrophy through Newborn Screening. **Genes**, Basel, v. 15, n. 7, p. 858, jun. 2024. DOI: 10.3390/genes15070858. PMID: 39062637; PMCID: PMC11276409. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39062637/>. Acesso em: 30 out. 2024.

UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO. Biblioteca Central. **Manual de apresentação de trabalhos acadêmicos baseado nas normas de documentação da ABNT**. 5. ed. Uberaba, MG: UFTM, 2025. 139 f. Disponível em: <https://uftm.edu.br/biblioteca>. Acesso em: 12 nov. 2025.

VELIKANOVA, R.; VAN DER SCHANS, S.; BISCHOF, M.; VAN OLDEN, R. W.; POSTMA, M.; BOERSMA, C. Cost-Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in The Netherlands. **Value in health: The Journal of the International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research**, [S. l.], v. 25, n. 10, p. 1696-1704. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jval.2022.06.010>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35963838/>. Acesso em: 10 nov. 2024.

VERHAART, I. E. C.; ROBERTSON, A.; WILSON, I. J.; AARTSMA-RUS, A.; CAMERON, S.; JONES, C. C. *et al.* Prevalência, incidência e frequência de portadores de atrofia muscular espinhal ligada ao 5q: uma revisão da literatura. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, [S. l.], v. 12, n. 124, 2017. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0671-8>. Disponível em: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-017-0671-8>. Acesso em: 24 jan. 2025.

ZANOTELI, E.; ARAUJO, A. P. Q. C.; BECKER, M. M.; FORTES, C. P. D. D.; FRANÇA, M. C., Jr; MACHADO-COSTA, M. C.; et al. Consenso da Academia Brasileira de Neurologia para diagnóstico, aconselhamento genético e uso de terapias modificadoras na atrofia muscular espinhal 5q. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 82(1), 1–18. <https://doi.org/10.1055/s-0044-1779503>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38316428/>. Acesso em: 12 nov. 2024.

APÊNDICE A-TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO – PARA JUIZ



Ministério da Educação
Universidade Federal do Triângulo Mineiro

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO – PARA JUIZ

(Decreto 93.933 de 14/01/1987, Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde)

Prezado (a) Senhor (a)

Convidamos V. Sa. para participar voluntariamente do estudo: **“Triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal – AME no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS: panorama, desafios e impacto social”**.

O presente estudo será realizado com o levantamento de informações através do Sistema Eletrônico de Informações ao Cidadão (e-SIC) /Fala Brasil e/ou e-mail, junto aos 29 Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN's) existentes no país e fará um levantamento de quais destes SRTN's já implantaram a triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal - AME, prevista na Lei 14.154 de 2021.

O propósito deste termo é validar o instrumento de coleta de dados constante no estudo. Sua colaboração consiste em analisar os instrumentos quanto à clareza, facilidade da leitura, compreensão e utilidade, bem como a pertinência das questões em relação ao tema.

Esclarecemos que é assegurado total sigilo sobre a sua identidade e que você tem o direito de deixar de participar da pesquisa em qualquer momento, sem que isso lhe traga qualquer prejuízo. Poderá solicitar esclarecimentos quando sentir necessidade e sua resposta será respeitosamente utilizada na adequação dos instrumentos bem como em estudos e eventos científicos da área da saúde, sem restrições de prazos e citações, desde a presente data. Caso concorde em participar, é preciso assinar este termo, que se encontra em duas vias, uma delas é sua e a outra da pesquisadora.

Informamos que este tipo de estudo pode implicar em risco de desconforto com relação ao cansaço para análise dos instrumentos e tempo gasto em tal atividade. O referido risco será minimizado permitindo o tempo necessário para analisar os instrumentos da pesquisa. Em caso de manutenção do desconforto, a análise poderá ser interrompida sem acarretar ônus ou prejuízo para sua vida pessoal/profissional.

Informamos que sua participação nesta pesquisa não gerará nenhum tipo de gasto e, por ser uma atividade voluntária não haverá nenhum tipo de remuneração para participar da mesma.

Declaramos a garantia dos seus direitos abaixo relacionados:

- Direito de receber respostas a qualquer pergunta ou dúvida sobre as questões;
- Direito de não ser identificado, tendo minha privacidade preservada;
- Direito à liberdade de recusar a participar ou retirar meu consentimento em qualquer fase da pesquisa, sem penalização alguma e sem prejuízo;

Antecipadamente agradecemos e colocamo-nos à disposição para quaisquer esclarecimentos.

Profa. Dra. Mariangela Torreglosa Ruiz Cintra – Coordenadora do Projeto
E-mail: mariangela.cintra@uftm.edu.br
(17) 99711-6366

Consentimento de participação:

Eu _____

RG ou CPF _____, concordo em participar, voluntariamente, do estudo
“Triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal – AME no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS: panorama, desafios e impacto social”. Estudo realizado no Programa de Mestrado Profissional em Inovações e Tecnologias da Universidade Federal do Triângulo Mineiro, sob responsabilidade da pesquisadora Profa. Dra. Mariangela Torreglosa Ruiz Cintra.

Data: ____/____/____

Assinatura do participante

APÊNDICE B – Convite enviado aos juízes

Participação como juiz em questionário de projeto de pesquisa



External

Caixa de entrada x

**ELAINE DE JESUS PESSOA** <elaine.pessoa@uftm.edu.br>

27 de mar. de 2025, 13:56



para Roseane, Cco:luismarcosfj@gmail.com

Boa tarde,

Venho por meio deste convidar Vossa Senhoria para participar como juiz no projeto de pesquisa intitulado: **"Triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal – AME no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS: panorama, desafios e impacto social"**, a ser desenvolvido no Programa de Mestrado Profissional em Inovações e Tecnologias da UFTM.

O projeto em questão tem como objetivo traçar um panorama atual do diagnóstico e acompanhamento da Atrofia Muscular Espinhal (AME) junto aos Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN) do Brasil no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS.

Para isso, convidamos três profissionais da área de saúde, especialistas em Genética/Aconselhamento Genético, que não façam parte da pesquisa e que atendam aos seguintes critérios: 1-ter experiência profissional de, pelo menos, cinco anos; 2-atuar na área de pesquisa e/ou ensino.

Esse questionário será enviado aos 29 Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN's) existentes no país, via Sistema Eletrônico de Informações ao Cidadão (e-SIC)/Fala Brasil e fará um levantamento de quais destes SRTN's já implantaram a triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal-AME, prevista na Lei 14.154 de 2021. O questionário abordará questões que permitam realizar um levantamento dos SRTN's que já implementaram o rastreamento de AME no teste do pezinho pelo Sistema Único de Saúde e, entre aqueles que ainda não adotaram a medida, permitam a identificação das principais dificuldades enfrentadas nesta implementação.

Para tanto solicito que avalie a clareza e pertinência do conteúdo do questionário. Peço que avalie cada uma das variáveis quanto à pertinência e clareza dos enunciados.

Para a análise segue o questionário e termo de consentimento para sua participação.

Solicitamos que, se possível, a avaliação do questionário seja devolvida até a data de 02 de abril de 2025.

Agradecemos sua disponibilidade e auxílio para nossa pesquisa.

Profa. Dra. Mariangela Torreglosa Ruiz Cintra

Elaine de Jesus Pessoa

APÊNDICE C – Questionário para coleta de dados



MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO – UFTM
Programa de Mestrado Profissional em Inovações e Tecnologias – PMPIT

Projeto de Pesquisa: Triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal – AME no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS: panorama, desafios e impacto social.

O questionário abordará as seguintes questões:

1. O Serviço de Referência de Triagem Neonatal já realiza a triagem para Atrofia Muscular Espinhal (AME)?
2. Em caso negativo, quais são as principais dificuldades enfrentadas para a implementação da triagem?
 - () falta de recursos financeiros.
 - () questões organizacionais.
 - () falta de equipamentos.
 - () falta de apoio governamental.
 - () falta de recursos humanos.
 - () outras. Especificar: _____.
3. Em caso afirmativo, desde quando o serviço realiza a triagem para AME?
4. Quantos casos foram diagnosticados, a cada ano, desde o início da triagem?
5. Após o diagnóstico, os pais são encaminhados para apoio psicológico?
6. Os pacientes e/ou famílias são encaminhados ao Serviço de Aconselhamento genético?
7. Após o Aconselhamento Genético, é realizada alguma intervenção? Se sim, qual (is) é (são) realizada (s)?
8. O Serviço de Referência de Triagem Neonatal oferece algum tipo de tratamento para a AME? Em caso afirmativo, quais são as opções de tratamento disponíveis e oferecidas aos pacientes?
9. A decisão terapêutica é norteadada por algum protocolo? Qual?
10. Dos casos diagnosticados, quantos estão em acompanhamento ambulatorial?

Fonte: elaboração própria, 2025.

ANEXO A – APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal (AME) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS): panorama, desafios e impacto social

Pesquisador: Mariangela Torreglosa Ruiz Cintra

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 88007825.9.0000.5154

Instituição Proponente: Universidade Federal do Triângulo Mineiro

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 7.589.185

Apresentação do Projeto:

As informações elencadas nos campos *Apresentação do Projeto*, *Objetivo da Pesquisa* e *Avaliação dos Riscos e Benefícios* foram retiradas do arquivo *Informações Básicas da Pesquisa (PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO)*, de 22/04/2025) e do Projeto Detalhado (*ProjetoCEP.odt*, de 16/04/2025).

Segundo os pesquisadores:

"1) INTRODUÇÃO

A Organização para Cooperação e Desenvolvimento Econômico (OCDE) através do Manual de Oslo, fornece diretrizes para coleta e interpretação de dados sobre inovação, definindo-a como: *Uma inovação é um produto ou processo novo ou aprimorado (ou uma combinação deles) que difere significativamente dos produtos ou processos anteriores da unidade e que foi disponibilizado a usuários potenciais (produto) ou colocado em uso pela unidade (processo)* (OCDE, 2018).

Assim a inovação pode ser definida como a criação de algo novo ou a melhoria de algo existente através do desenvolvimento de novas ideias, produtos, serviços ou métodos que agreguem valor ou ofereçam soluções para demandas existentes ou em potencial (Figueiredo, 2015 apud Leal; Figueiredo, 2021).

Endereço: Av. Getúlio Guaritá, nº 159, Casa das Comissões

Bairro: Abadia

CEP: 38.025-440

UF: MG

Município: UBERABA

Telefone: (34)3700-6803

E-mail: cep@uftm.edu.br



UNIVERSIDADE FEDERAL DO
TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)



Continuação do Parecer: 7.589.185

A inovação envolve a agregação de valor a ideias e sua implementação prática, tendo como objetivo aumento da produtividade e respostas a problemas, demandas, necessidades e desafios existentes e potenciais da sociedade, sendo, portanto, de grande relevância para gestores públicos enfrentarem questões técnicas, econômicas e sociais no país através da inovação no serviço público (Leal; Figueiredo, 2021).

Dentro desse âmbito de inovação no serviço público, o mestrado profissional nos permite contribuir agregando inovação/melhorias na prestação de serviços voltados para a sociedade. Sendo assim, o presente projeto de pesquisa traçará um panorama atual do diagnóstico e acompanhamento da Atrofia Muscular Espinhal (AME) junto aos Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN) no Brasil, além de elaborar um manual informativo a respeito da doença.

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) faz parte de um grupo de doenças consideradas raras, as quais são definidas como uma condição de saúde que afeta um número reduzido de pessoas em comparação com outras doenças comuns na população geral se consideradas individualmente, entretanto, por existirem mais de 7000 diferentes doenças, aproximadamente 8% da população mundial apresenta uma doença rara. Estas doenças são crônicas, acarretam deficiências variadas, têm grande morbimortalidade e a maioria tem etiologia genética (Eurordis, 2005).

Segundo a definição dada pela Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014 do Ministério da Saúde, são consideradas doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas a cada 2 mil indivíduos (Brasil, 2022).

Em geral, estas doenças são crônicas, progressivas, degenerativas e incapacitantes, e por muitas vezes colocam a vida em risco. A grande maioria das doenças raras já identificadas tem origem em alterações genéticas, outras seriam doenças infecciosas, autoimunes e algumas variações de câncer consideradas raras (Novaes; Soárez, 2019).

No Brasil, calcula-se que exista entre 13 e 15 milhões de pessoas com algum tipo de doença rara. Dessa forma, apesar de raras em conjunto as mesmas apresentam alto impacto epidemiológico (Aureliano, 2018).

Em 2014, o Ministério da Saúde instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIDR) e aprovou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS, por meio da Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014 (consolidada no Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação Nº 2, de 28 de setembro de 2017). A PNAIDR tem como objetivo melhorar o acesso aos serviços de saúde e à

Endereço: Av. Getúlio Guaritá, nº 159, Casa das Comissões

Bairro: Abadia

CEP: 38.025-440

UF: MG

Município: UBERABA

Telefone: (34)3700-6803

E-mail: cep@uftm.edu.br



Continuação do Parecer: 7.589.185

informação; contribuir para a melhoria da qualidade de vida dos portadores e reduzir a incapacidade causada por essas doenças (Brasil, 2024).

Em seu Art. 4º, a PNAIDR definiu como objetivos a redução da mortalidade, da morbimortalidade, das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos (Aith, 2014).

A PNAIDR prevê a habilitação de serviços de referência, com o objetivo de oferecer diagnósticos mais precisos e rápidos, possibilitando o início de tratamentos mais eficazes para oferecer melhor qualidade de vida aos doentes. Para isso, ações e procedimentos deverão ser criados no Sistema Único de Saúde (SUS), entre elas a ampliação da lista de medicamentos oferecidos, exames de DNA e aconselhamento genético (Aureliano, 2018).

Dentre as doenças raras a AME é um distúrbio neuromuscular degenerativo genético, decorrente de mutações e/ou deleções no gene SMN1 (do inglês: survival motor neuron 1), localizado em 5q13, que codifica a proteína de sobrevivência do neurônio motor. A degeneração progressiva dos neurônios motores da medula espinhal e do tronco cerebral, responsáveis por conduzir impulsos nervosos para os músculos causam fraqueza e atrofia dos músculos esqueléticos comprometendo os movimentos (Lefebvre, 1995).

Apesar de rara a AME 5 q é a principal causa genética de mortalidade infantil e a segunda doença neuromuscular mais frequente na infância (Lunn; Wang, 2008; Govoni, 2018).

A AME possui uma prevalência estimada de 1:2 por 100.000 pessoas e uma incidência de 8 por 100.000 nascidos vivos, considerando todos os tipos de AME (Verhart, 2017).

A AME pode ser classificada em cinco subtipos, sendo esses do tipo 0 ao IV, que diferem de acordo com a função motora máxima alcançada e idade de início dos sintomas. O diagnóstico de AME é molecular, no entanto, é a avaliação clínica que define o subtipo da doença. O subtipo 0 é a forma mais grave com início no período pré-natal e desenvolvimento de problemas respiratórios graves após o nascimento; tipo I conhecido como doença de Werdnig e Hoffmann, uma forma grave com início antes dos 6 meses de idade e incapacidade de sentar-se sem apoio; tipo II conhecido como doença de Dubowitz, trata-se de uma forma intermediária com início antes dos 18 meses de idade e capacidade de sentar-se sem ajuda, mas não de ficar de pé ou andar; tipo III ou doença de Kugelberg e Weller, uma forma leve com início após os 18 meses de idade e capacidade de ficar de pé e andar sem ajuda e tipo IV a forma mais leve com início após os 30 anos de idade (Arnold, 2015 apud Nishio et al., 2023).

Embora a AME seja uma doença crônica, o desenvolvimento de novas medicações pode mudar

Endereço: Av. Getúlio Guaritá, nº 159, Casa das Comissões

Bairro: Abadia

CEP: 38.025-440

UF: MG

Município: UBERABA

Telefone: (34)3700-6803

E-mail: cep@uftm.edu.br



UNIVERSIDADE FEDERAL DO
TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)



Continuação do Parecer: 7.589.185

a vida dos pacientes. Assim, a detecção precoce com triagem neonatal e o tratamento precoce com novos medicamentos disponíveis se tornarão o padrão de tratamento para AME. No entanto, deve-se considerar que os benefícios da triagem neonatal e do tratamento precoce da AME são limitados a recém-nascidos, e que muitas questões permanecem sem solução quando se trata de crianças com mais idade e adultos que vivem com AME (Nishio et al., 2023).

Para obtenção de resultados benéficos no tratamento de AME grave tipo 1, as terapias devem ser iniciadas bem antes da perda/dano dos neurônios motores, e os resultados atuais dos ensaios terapêuticos sugerem que a terapia deve ser administrada, quando possível, dentro de uma semana após o nascimento (Govoni, 2018).

Em relação ao rastreamento da doença em recém-nascidos, no Brasil, em 2001 foi criado o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio da Portaria GM/MS nº 822 de 06 de junho de 2001, que engloba um conjunto de ações preventivas responsável por identificar precocemente doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas. A Portaria de criação do PNTN estabelece que as Secretarias de Saúde dos Estados e do Distrito Federal devem cadastrar Serviços de Referência em Triagem Neonatal/Acompanhamento e Tratamento de Doenças Congênitas para a cobertura e acesso de sua população à realização da triagem neonatal, confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento dos pacientes triados (Brasil, 2001).

O Teste do Pezinho (TP) é um exame laboratorial incluso no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) e tem como finalidade identificar condições genéticas, congênitas e infecciosas, através da coleta de sangue feita no calcanhar do recém-nascido, esta identificação se dá antes da manifestação de sintomas, o que permite iniciar o tratamento precocemente com vistas a diminuir ou eliminar sequelas associadas à doença (Castro et al., 2022).

O Teste do Pezinho realizado na triagem neonatal incluía triagem obrigatória para seis doenças: fenilcetonúria (PKU), hipotireoidismo congênito (HC), hemoglobinopatias, fibrose cística (FC), hiperplasia adrenal congênita (HAC) e deficiência de biotinidase. O SUS oferta o exame em uma rede de coleta que conta com 24.177 pontos estabelecidos em postos e maternidades espalhadas por todo o Brasil. Atualmente, no Brasil, mais de 80% dos recém-nascidos são triados por meio do Serviço de Referência de Triagem Neonatal (SRTN), apesar de algumas diferenças regionais serem observadas (Tavares, 2024).

Em 2021, houve a aprovação da lei federal 14.154 de 26 de maio de 2021, estabelecendo a ampliação dos exames realizados no teste do pezinho, que deverão ser implementados

Endereço: Av. Getúlio Guaritá, nº 159, Casa das Comissões

Bairro: Abadia

CEP: 38.025-440

UF: MG

Município: UBERABA

Telefone: (34)3700-6803

E-mail: cep@uftm.edu.br



Continuação do Parecer: 7.589.185

gradualmente, em cinco fases para (1) toxoplasmose congênita, (2) galactosemias, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e distúrbios da β -oxidação de ácidos graxos, (3) doenças lisossômicas, (4) imunodeficiências primárias e (5) AME, além das seis doenças já rastreadas no teste básico já implantado (Tavares, 2024).

A lei entrou em vigor em maio de 2022 e, com isso, passou a incluir novos 14 grupos de doenças. Com a expansão do teste será possível diagnosticar precocemente até 53 doenças, incluindo a atrofia muscular espinhal. Entretanto, essa expansão ainda está em andamento.

Atualmente, o Brasil conta com 29 Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), representados na Figura 1, habilitados pelo Ministério da Saúde, em todos os estados e no Distrito Federal, sendo que o estado de São Paulo possui três SRTNs. Estes serviços contam com médicos especialistas e equipe multidisciplinar para atender a todas as crianças diagnosticadas com as doenças do escopo do PNTN (Tavares, 2024).

Apesar de não existir cura para a AME atualmente existem três fármacos disponíveis para tratamento, todos registrados pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa): Spinraza® (nusinersena), Everysti® (risdiplam) e Zolgensma® (onasemnogene abeparvoveque). A Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (Conitec) do Ministério da Saúde, recomendou a incorporação desses medicamentos no Sistema Único de Saúde (SUS). Em todas as decisões, a Conitec avaliou os estudos publicados e estabeleceu alguns critérios para a disponibilização gratuita dos medicamentos. A padronização de qualquer medicamento para fornecimento no sistema público é baseada em análises técnico-científicas a partir das melhores evidências disponíveis, incluindo eficácia, segurança, custo-efetividade e impacto orçamentário, não havendo uma hierarquia entre elas. Ou seja, dependendo dos resultados e da qualidade das evidências, os tomadores de decisão podem dar mais ênfase por um tipo delas do que os demais (Kretzschmar et al., 2024).

Além da abordagem farmacológica, o tratamento da AME envolve terapias de suporte que incluem avaliações de necessidades nutricionais e alimentares, função respiratória, sono, atividades da vida diária e tratamentos ortopédicos (Arnold; Kassir; Kissel, 2015 apud Nishio et al., 2023).

O diagnóstico precoce propiciaria uma intervenção multidisciplinar mais célere e com melhores resultados em termos de qualidade de vida, prevenindo e evitando maiores complicações da doença, reduzindo assim, até mesmo o custo dos cuidados médicos (Govoni, 2018).

Os estudos demonstram que a identificação precoce dos pacientes, combinado a disponibilidade de tratamentos voltados para a doença, trazem benefícios aos pacientes e suas

Endereço: Av. Getúlio Guaritá, nº 159, Casa das Comissões

Bairro: Abadia

CEP: 38.025-440

UF: MG

Município: UBERABA

Telefone: (34)3700-6803

E-mail: cep@uftm.edu.br



Continuação do Parecer: 7.589.185

famílias, bem como aos órgãos governamentais. Embora a triagem e o tratamento estejam associados a um investimento, esses custos adicionais foram compensados por economias que ocorrem com a identificação precoce e o tratamento pré-sintomático destes pacientes com AME. Ou seja, através de um comparativo entre os custos de manutenção de um paciente com AME, observa-se uma diferença significativa nos pacientes que receberam tratamento na fase pré-sintomática e tiveram seus resultados de saúde melhorados ao longo da vida e aqueles que não tiveram acesso ao tratamento. As análises de cenário comprovam essa conclusão uma vez que a maioria dos cenários resultou em economia de custos (Velikanova et al., 2022)."

"6) MÉTODO(S) A SER(EM) UTILIZADO(S)

Trata-se de um estudo descritivo com coleta de dados por meio do envio de questionário através do Sistema Eletrônico de Informações ao Cidadão (e-SIC)/Fala Brasil. Um questionário será encaminhado a todos os coordenadores dos 29 Serviços de Referência de Triagem Neonatal do país.

Este projeto será submetido para a avaliação junto ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Universidade Federal do Triângulo Mineiro com pedido de dispensa do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, visto que tratará de dados de domínio público.

Todos os dados serão coletados por um instrumento de pesquisa desenvolvido pelos pesquisadores, que passará por avaliação de especialistas. Para atuar como juízes, serão convidados três profissionais da área de saúde, especialistas em Genética/Aconselhamento Genético, que não participem do estudo e atendam aos seguintes critérios: possuir experiência profissional mínima de cinco anos e atuar na área de pesquisa e/ou ensino. Os juízes avaliarão a clareza e a pertinência do conteúdo do questionário, analisando cada variável e respondendo com as opções "sim" ou "não" para ambos os critérios.

O questionário será acompanhado de um termo explicativo, detalhando os objetivos do estudo e as atividades solicitadas aos juízes. Serão consideradas validadas as questões que obtiverem um índice de concordância igual ou superior a 70% em relação à pertinência e clareza. Após a validação, o instrumento será enviado aos coordenadores dos 29 Serviços de Referência de Triagem Neonatal do país por meio do Sistema Eletrônico de Informações ao Cidadão (e-SIC)/ Fala Brasil. O questionário abordará as seguintes questões:

1. O Serviço de Referência de Triagem Neonatal já realiza a triagem para Atrofia Muscular Espinhal (AME)?

Endereço: Av. Getúlio Guaritá, nº 159, Casa das Comissões

Bairro: Abadia

CEP: 38.025-440

UF: MG

Município: UBERABA

Telefone: (34)3700-6803

E-mail: cep@uftm.edu.br



Continuação do Parecer: 7.589.185

2. Em caso negativo, quais são as principais dificuldades enfrentadas para a implementação da triagem?

- () falta de recursos financeiros.
- () questões organizacionais.
- () falta de equipamentos.
- () falta de apoio governamental.
- () falta de recursos humanos.
- () outras. Especificar: _____.

3. Em caso afirmativo, desde quando o serviço realiza a triagem para AME?

4. Quantos casos foram diagnosticados, a cada ano, desde o início da triagem?

5. Após o diagnóstico, os pais são encaminhados para apoio psicológico?

6. Os pacientes e/ou famílias são encaminhados ao Serviço de Aconselhamento Genético?

7. Após o Aconselhamento Genético, é realizada alguma intervenção? Se sim, qual(is) é(são) realizada(s)?

8. O Serviço de Referência de Triagem Neonatal oferece algum tipo de tratamento para a AME? Em caso afirmativo, quais são as opções de tratamento disponíveis e oferecidas aos pacientes?

9. A decisão terapêutica é norteada por algum protocolo? Qual?

10. Dos casos diagnosticados, quantos estão em acompanhamento ambulatorial?"

"7) CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO DOS PARTICIPANTES

7.1 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO

Serão participantes do presente estudo todos os 29 Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN) existentes no Brasil, os quais realizam a triagem neonatal pelo Sistema Único de Saúde-SUS.

7.2 CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO

Laboratórios particulares de triagem neonatal que não seja um dos 29 Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN) existentes no Brasil, credenciados pelo Sistema Único de Saúde-SUS."

Endereço: Av. Getúlio Guaritá, nº 159, Casa das Comissões

Bairro: Abadia

CEP: 38.025-440

UF: MG

Município: UBERABA

Telefone: (34)3700-6803

E-mail: cep@uftm.edu.br



Continuação do Parecer: 7.589.185

Objetivo da Pesquisa:

Segundo os pesquisadores:

"3) OBJETIVO(S)

O objetivo geral do projeto será traçar um panorama atual do diagnóstico e acompanhamento da Atrofia Muscular Espinhal (AME) junto aos Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN) no Brasil."

"Quanto aos objetivos específicos, o presente projeto busca:

- a) Realizar um levantamento dos SRTNs que já implementaram o rastreamento de AME no teste do pezinho pelo Sistema Único de Saúde e, entre aqueles que ainda não adotaram a medida, identificar as principais dificuldades enfrentadas;
- b) Elaborar um manual informativo sobre a doença, tratamentos disponíveis, incluindo detalhes sobre centros de referência, associações de pacientes, legislações específicas e direitos desses pacientes."

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Segundo os pesquisadores:

"8) RISCOS E BENEFÍCIOS ENVOLVIDOS NA EXECUÇÃO DA PESQUISA

Devido às características da pesquisa os riscos envolvidos serão mínimos. Como todos os dados questionados são de domínio público e não terão nomes ou dados sensíveis de nenhum paciente, não haverá a necessidade de codificação dos dados. Além disso, os dados obtidos pelo estudo serão arquivados digitalmente por 5 anos e ficarão aos cuidados da pesquisadora assistente. Após o período, os dados serão excluídos."

"Como benefício, destaca-se a realização do levantamento de quais Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN) existentes no país já implantaram a triagem neonatal para AME, diante da importância da mesma para os pacientes. E ainda fazer um levantamento das principais dificuldades enfrentadas na realização desta implementação."

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Trata-se de um estudo descritivo com coleta de dados por meio do envio de questionário através do Sistema Eletrônico de Informações ao Cidadão (e-SIC)/Fala Brasil. Um questionário será encaminhado a todos os coordenadores dos 29 Serviços de Referência de Triagem

Endereço: Av. Getúlio Guaritá, nº 159, Casa das Comissões

Bairro: Abadia

CEP: 38.025-440

UF: MG

Município: UBERABA

Telefone: (34)3700-6803

E-mail: cep@uftm.edu.br



Continuação do Parecer: 7.589.185

Neonatal do país. Todos os dados serão coletados por um instrumento de pesquisa desenvolvido pelos pesquisadores, que passará por avaliação de especialistas. Para atuar como juízes, serão convidados três profissionais da área de saúde, especialistas em Genética/Aconselhamento Genético, que não participem do estudo e atendam aos seguintes critérios: possuir experiência profissional mínima de cinco anos e atuar na área de pesquisa e/ou ensino. Os juízes avaliarão a clareza e a pertinência do conteúdo do questionário, analisando cada variável e respondendo com as opções "sim" ou "não" para ambos os critérios.

O questionário será acompanhado de um termo explicativo, detalhando os objetivos do estudo e as atividades solicitadas aos juízes. Serão consideradas validadas as questões que obtiverem um índice de concordância igual ou superior a 70% em relação à pertinência e clareza. Após a validação, o instrumento será enviado aos coordenadores dos 29 Serviços de Referência de Triagem Neonatal do país por meio do Sistema Eletrônico de Informações ao Cidadão (e-SIC)/ Fala Brasil.

O questionário consta de informações sobre a existência de serviço de triagem e o seu funcionamento, as dificuldades para implementação e/ou manutenção e as possibilidades de tratamento com suas nuances particulares.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Os termos obrigatórios foram apresentados adequadamente.

Recomendações:

Não há.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

De acordo com as atribuições definidas na Resolução CNS 466/12 e Norma Operacional 001/2013, o Colegiado do CEP-UFTM manifesta-se pela aprovação do protocolo de pesquisa proposto, situação definida em reunião do dia 23/05/2025.

O CEP-UFTM informa que de acordo com as orientações da CONEP, o pesquisador deve notificar na página da Plataforma Brasil, o início do projeto. A partir desta data de aprovação, é necessário o envio de relatórios parciais (semestrais), assim como também é obrigatória, a apresentação do relatório final, quando do término do estudo.

Considerações Finais a critério do CEP:

Aprovado em reunião de Colegiado do CEP-UFTM realizada em 23/05/2025.

Endereço: Av. Getúlio Guaritá, nº 159, Casa das Comissões
Bairro: Abadia **CEP:** 38.025-440
UF: MG **Município:** UBERABA
Telefone: (34)3700-6803 **E-mail:** cep@uftm.edu.br



Continuação do Parecer: 7.589.185

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_2533809.pdf	22/04/2025 09:23:43		Aceito
Folha de Rosto	folhaDeRosto16042025.pdf	22/04/2025 09:22:51	Mariangela Torreglosa Ruiz Cintra	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	memorandoTCLE.pdf	16/04/2025 20:59:58	Mariangela Torreglosa Ruiz Cintra	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	ProjetoCEP.odt	16/04/2025 20:59:44	Mariangela Torreglosa Ruiz Cintra	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

UBERABA, 23 de Maio de 2025

Assinado por:

Vitoria Helena Maciel Coelho
(Coordenador(a))

Endereço: Av. Getúlio Guaritá, nº 159, Casa das Comissões

Bairro: Abadia

CEP: 38.025-440

UF: MG

Município: UBERABA

Telefone: (34)3700-6803

E-mail: cep@uftm.edu.br

ANEXO B – Protocolo de registro do Manual Informativo sobre Atrofia Muscular Espinhal (AME) na Biblioteca Nacional

Registrar ou Averbar Direitos Autorais		
N.º do Protocolo da Solicitação	Data de Início	Data Limite
000984.0391055/2025	04/12/2025	03/01/2026
CPF	Nome	
012.472.826-00	ELAINE DE JESUS PESSOA	
E-mail	Tipo de Solicitação	
elaine.pessoa@uftm.edu.br	Registro de obra ou Averbação	
Formulário de Requerimento para registro ou averbação 		
Tipo de solicitação		A OBRA intelectual é
☒ Requerimento para registro		☐ Não publicada
Informações sobre a obra intelectual		
Título da Obra		
MANUAL INFORMATIVO ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL		

ANEXO C – Protocolo de registro do folder sobre Doenças raras na Biblioteca Nacional

Registrar ou Averbar Direitos Autorais		
N.º do Protocolo da Solicitação	Data de Início	Data Limite
000984.0380270/2025	17/11/2025	17/12/2025

CPF	Nome
012.472.826-00	ELAINE DE JESUS PESSOA
E-mail	Tipo de Solicitação
elaine.pessoa@uftm.edu.br	Registro de obra ou Averbação

Formulário de Requerimento para registro ou averbação ^

Tipo de solicitação	A OBRA intelectual é
☒ Requerimento para registro	☐ Não publicada

Informações sobre a obra intelectual

Título da Obra
DOENÇAS RARAS
Gênero da Obra
Cartaz/folder/panfleto
Nº total de páginas da Obra
6

ANEXO D – Protocolo de submissão de artigo científico

← → ↺ 📄 ampliaeditora.com.br/painel/?dashboard ☆ 🗂️ 👤 ⋮

📄 Todos os favoritos

Bem-vindo de volta Ana Claudia Granato Malpass 🇺🇸 🇧🇷 🇪🇸

[Painel de Controle](#) [+ Nova Submissão](#) [Meu perfil](#) [Sair](#)

Minhas submissões

Show 10 Search:

entries

ID	TÍTULO	AValiação	ESTADO	PREFERÊNCIA	DATA DE SUBMISSÃO	AÇÃO
2870	PANORAMA DA TRIAGEM NEONATAL PARA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME) NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE (SUS)	Sem avaliações.	Aguardando designação		4 de fevereiro de 2026 10:16	1 Ver

Showing 1 to 1 of 1 entries Previous 1 Next