



Trabalhos Científicos

Título: Importância Do Teste Do Pezinho Ampliado Para O Diagnóstico De Doenças Raras

Autores: JULIANA APARECIDA REZENDE (UNIATENAS), MARIA EUGÊNIA COSTA CASAGRANDE (UNIATENAS), GEISA CAROLINA SOARES CARDOSO (UNIATENAS), SATYLLA CHAVES DE PAULA (UNIATENAS), ANA LUIZA MENDES DIAS (UNIATENAS), NATHÁLIA DE CARDOSO BARROS SILVA (UNIATENAS), GUSTAVO ALVES MEDEIROS (UNIATENAS), JEAN CARLOS MARTINS DA SILVA (UNIATENAS), GUSTAVO HENRIQUE PEDROSO (UNIATENAS), BÁRBARA PAIM PEREIRA BARBOSA (UNIATENAS), FABRIZIO GERMAN FERNANDINI TORRES (UNIATENAS), MICHELLE LORRANE BEZERRA HIPÓLITO (UNIATENAS), DYOVANNA RISLLEY CESAR ALMEIDA (UNIATENAS), LUCCA VINICIUS MAIA MARQUES (UNIATENAS), LUNA GONÇALVES GIATI (UNIATENAS), GUILHERME MARTINS DE SOUZA LOPES (UNESP)

Resumo: INTRODUÇÃO: Doença rara segundo o ministério da saúde é aquela que abrange 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos. Esse tipo de doença, em sua maioria é de origem genética, que podem ser identificadas através do teste do pezinho ampliado. OBJETIVO: Este artigo tem por objetivo demonstrar a importância da disponibilidade do teste do pezinho ampliado no SUS para o diagnóstico de doenças raras. METODOLOGIA: Realizou-se uma revisão de literatura integrativa, utilizando artigos científicos recentes, no intuito de atingir o objetivo proposto, com busca de palavras chaves, tais como: teste do pezinho ampliado, doenças raras, triagem neonatal. RESULTADOS: Atualmente o SUS oferece o teste do pezinho simples em que deve ser realizada a coleta de sangue do calcanhar do bebê entre o segundo e o quinto dia de nascimento, com a finalidade de diagnosticar doenças genéticas, metabólicas e infecciosas, tais como, fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística, deficiência de biotinidase, anemia falciforme e hiperplasia adrenal congênita. Visando o diagnóstico precoce de doenças raras, que atualmente no Brasil o número de portadores ultrapassa 13 milhões, foi proposta uma lei em que visa à ampliação do teste do pezinho, que atualmente só existe disponível na rede privada, o que dificulta o acesso a maioria da população, seja por falta de condições financeiras ou por não considerar a importância desse teste. Em torno de 75% das doenças raras, manifestam-se no início da vida e acometem crianças de até cinco anos de idade. Geralmente são doenças progressivas, degenerativas que podem cursar com morte e por serem raras, o diagnóstico e o tratamento ainda são uma dificuldade enfrentada pelos pacientes. A ampliação do teste possibilita o diagnóstico de mais de 50 doenças, além disso, o investimento para incorporação na rede pública se torna irrelevante se comparado ao custo do tratamento. CONCLUSÃO: O presente trabalho traz consigo a importância da ampliação do teste do pezinho para saúde pública no Brasil, demonstrando a necessidade da identificação precoce de doenças raras para minimizar as dificuldades no diagnóstico e tratamento. _x000D_ _x000D_ _x000D_