



INSTITUTO
Jô Clemente

Pioneirismo, Ciência e Inclusão da Pessoa
com Deficiência Intelectual, Transtorno do
Espectro Autista (TEA) e Doenças Raras

Ampliação da Triagem Neonatal e fortalecimento do diagnóstico precoce de doenças raras no Sistema Único de Saúde

/// Propósito e Pilares de atuação



Propósito

Promover a autonomia e a inclusão das pessoas com **Deficiência Intelectual, Transtorno do Espectro Autista (TEA) e Doenças Raras** na sociedade e contribuir para a prevenção e promoção da saúde.



Prevenção e Promoção da Saúde

- Laboratório Teste do Pezinho – Triagem Neonatal
- Ambulatório de Triagem Neonatal
- Divina Dieta
- Ambulatório de Diagnóstico
- Estimulação e Habilitação
- Longevidade
- Centro de Neurodesenvolvimento e Reabilitação



Inclusão Social

- Educação Inclusiva
- Inclusão Profissional



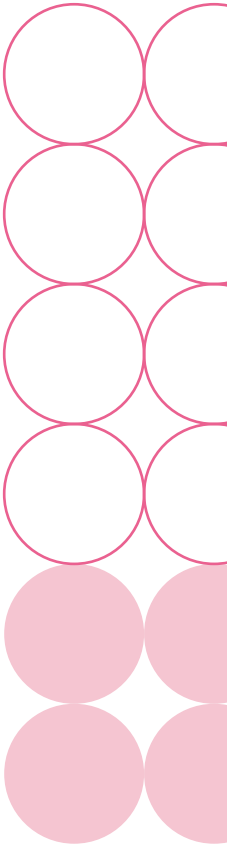
Defesa e Garantia de Direitos

- Advocacy
- Autodefensoria
- Programa Jurídico Social
- Centro de Apoio Técnico (CAT)
- Membros ECOSOC - ONU

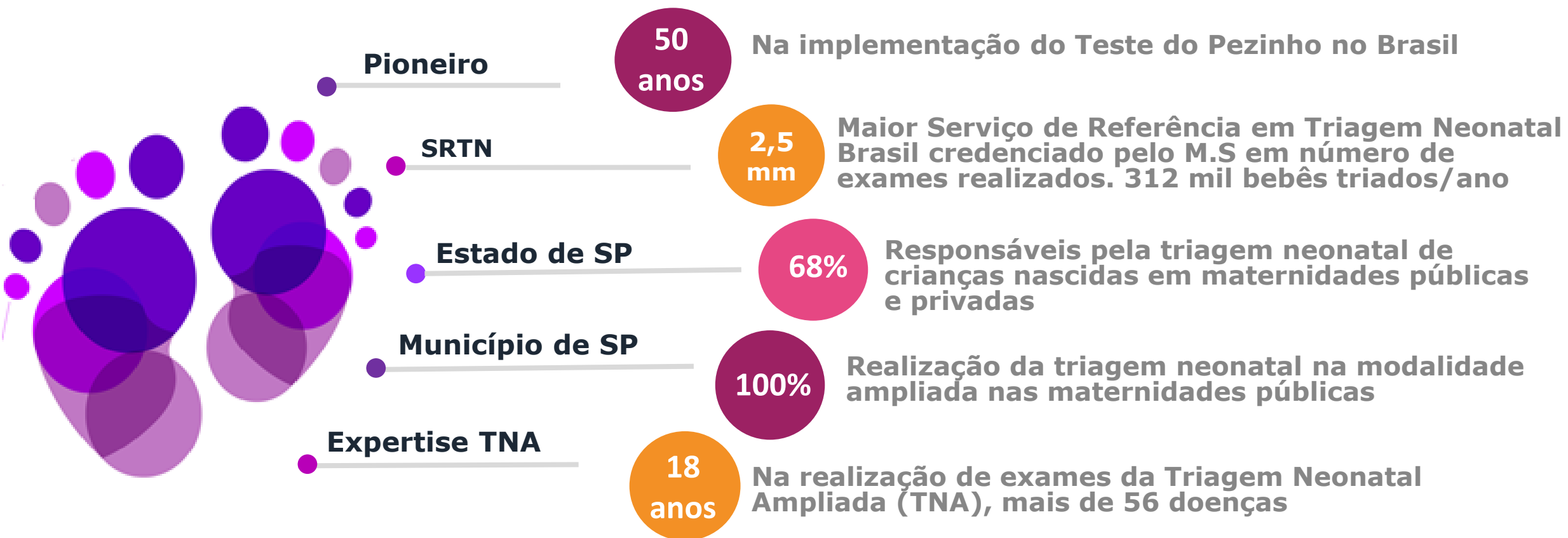


Ciência e Inovação

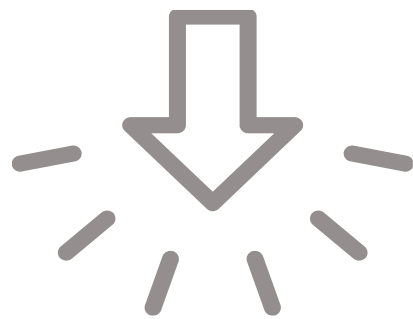
- Ensino
- Pesquisa
- Inovação
- Instituto Sede de Pesquisa pela FAPESP



/// IJC no Contexto da Triagem Neonatal



INDICADORES DE IMPACTO SOCIAL



TOTAL

29.252 *Pessoas atendidas*

335.638 *Atendimentos*

PREVENÇÃO
E PROMOÇÃO
DA SAÚDE

LABORATÓRIO
TESTE DO PEZINHO

311.387

Bebês triados

2.535.303

Exames realizados

AMBULATÓRIO
DE TRIAGEM NEONATAL

6.593

Pessoas atendidas

22.372

Consultas realizadas





Importância da Triagem Neonatal Biológica

Teste do Pezinho



Diagnóstico precoce de doenças graves e raras tratáveis:

Genéticas, metabólicas, enzimáticas, infecciosas e da imunidade



Tratamento adequado em tempo oportuno:

Antes do início dos sinais e sintomas, reduzindo ou evitando deficiências, sequelas e até mesmo o óbito



Coleta:

Realizada através de algumas gotas de sangue do calcanhar do bebê após 48 hs de vida. Tempo ideal entre 3º ao 5º dia de vida.



/// Cenário da Triagem Neonatal – Teste do Pezinho



Em 2021 foi sancionada a **Lei Federal Nº 14.154** que aperfeiçoa o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), **ampliando de 6 para 53 doenças**.

A regulamentação será elaborada pelo Ministério da Saúde e sua implementação se dará de forma escalonada. **Até o momento não houve avanço** na implementação da etapa 2 em diante.

*Fenilcetonúria

Hipotireoidismo Congênito

Doenças Falciformes e Hemoglobinopatias

Fibrose Cística

Deficiência de Biotinidase

Hiperplasia Adrenal Congênita

Teste básicos*
(6 doenças) +
**Toxoplasmose
congênita**

**Doenças
Lisossômicas**

**Atrofia
Muscular
Espinal - AME**

ETAPA 1

ETAPA 2

ETAPA 3

ETAPA 4

ETAPA 5

**-Galactosemias
-Aminoacidopatias
-Distúrbios do ciclo da ureia
-Distúrbios da betaoxidação
dos ácidos graxos**

**Imunodeficiências
Primárias**

Cenário da Triagem Neonatal – Teste do Pezinho



Em **junho de 2025** foi publicada a **Portaria GM/MS Nº 7.293** que aprimora o Programa Nacional de Triagem Neonatal – PNTN no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS.

Linhas Gerais:

- ✓ § 3º Os gestores estaduais, municipais e do Distrito Federal poderão ampliar o escopo das doenças a serem triadas no teste do pezinho em suas respectivas unidades federativas;
- ✓ Os testes serão disponibilizados com implementação no PNTN de forma escalonada, nos termos do disposto no art. 10 da Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (ECA);
- ✓ Segue a mesma padronização de doenças e etapas preconizadas na Lei 14.174 de 2021;
- ✓ Contempla a contratação pelo Ministério da Saúde do serviço de logística de transporte de insumos e amostras no âmbito do PNTN ;
- ✓ Institui a Rede Nacional de Laboratórios Especializados em Triagem Neonatal.

Em **24/02/2026** o Ministério da Saúde publicou **Portaria SAES/MS n.3.838** designando representantes para compor a Câmara Técnica de Assessoramento em Triagem Neonatal.

Objetivo da Triagem Neonatal – Teste do Pezinho



A Triagem Neonatal não é apenas um exame !

É um **grande programa** que garante que toda a **linha do cuidado** seja executada no tempo adequado de prevenção.

É uma verdadeira **corrida contra o tempo**, que contribui para a redução de deficiências, sequelas e óbitos, favorecendo a melhoria da qualidade de vida.



- Capacitação técnica para profissionais:** médicos, enfermeiros, nutricionistas
- Procedimento de Coleta:** assegurar a qualidade da amostra
- Envio de materiais:** garantir estabilidade e tempo

- Recebimento e cadastro das amostras:** controle das amostras encaminhadas
- Análise técnica / laboratorial:** equipamentos especializados de última geração, equipe multiprofissional qualificada, testes de proficiência e certificação de qualidade

- Reconvocação:** menor tempo possível para exames confirmatórios e consultas

- Realização de exames:** confirmatórios
- Consultoria médica:** assessorar os médicos da linha de cuidados e garantir a idade da criança na 1. consulta
- Aconselhamento genético:** para as doenças genéticas

- Rede de assistência nos Centros de Referência:** exames especializados para seguimento (moleculares/genéticos), equipes multiprofissionais qualificadas,, garantia dos medicamentos dispensados e manipulados, fórmulas, PCDT, transplantes e TMO

Implantação TNA no Município de São Paulo em Dez 2020



No. Crianças = 7.800/mês

No. De doenças

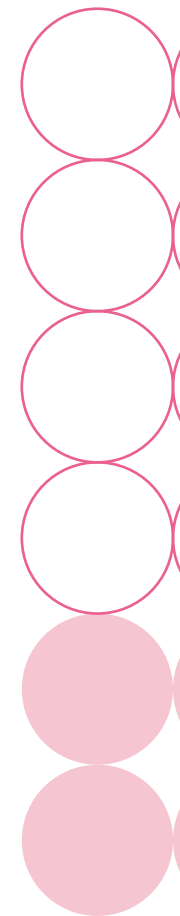
Doenças

No. Crianças = 7.800/mês	No. De doenças	Doenças
TN Ampliada	TN Básica (já disponibilizada)	06 *
	AAAC - TANDEM	38 Perfil de Aminoácidos e Acilcarnitinas
	GAOS e GALT	02 Galactose Total e Galactose 1-Fosfato Uridiltransferase
	G6PD	01 Glicose 6-Fosfato
	TOXOPLASMOSE	01 Toxoplasmose
	SCID E AGAMA	02 Imunodeficiência Combinada Grave e Agamaglobulinemias

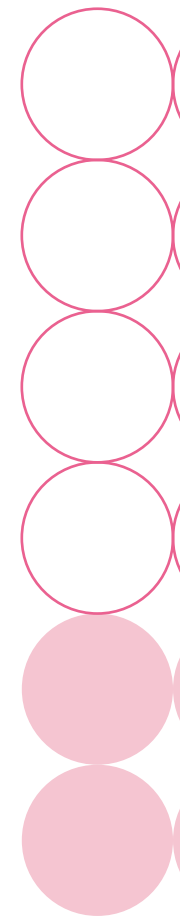
* Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Anemia Falciforme, Def. Biotinidase, Hiperplasia Adrenal Congênita e Fibrose Cística

Exames Confirmatórios

Aconselhamento Genético



- ✓ **Estatuto da Criança e do Adolescente – ECA** (direito garantido - Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990);
- ✓ **Marco legal da Primeira Infância**
Lei Federal n. 13.257/16 que no artigo 1º “estabelece princípios e diretrizes para a formulação e implementação de políticas públicas para a primeira infância em **atenção a especificidade e à relevância dos primeiros anos de vida no desenvolvimento infantil...**”;
- ✓ **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR)**, instituída pela Portaria nº 199/2014 do Ministério da Saúde;
- ✓ **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR)**, instituída pela Portaria nº 199/2014 do Ministério da Saúde;
- ✓ **Plano Municipal pela Primeira Infância** (Meta: Reduzir a taxa de mortalidade infantil); **Política do município de São Paulo** para atenção integral às pessoas com **doenças raras**, estabelecida pela Lei nº 17.083/2019.



/// Benefícios da Implantação da Triagem Ampliada



Impacto na Saúde Infantil

Permite a identificação precoce de um número maior de doenças graves e raras **tratáveis**

Reduz internações, sequelas permanentes e mortalidade infantil.

Benefícios para o Sistema de Saúde

Impacta **positivamente** o sistema de saúde, permite a intervenção antes do aparecimento de sintomas graves.

Reduz significativamente a necessidade de atendimentos emergenciais, hospitalizações prolongadas e tratamentos custosos.

Previne deficiências e melhora a qualidade de vida das crianças diagnosticadas, fortalecendo a **Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras** – Portaria n. 199/2014.

Desenvolvimento e Qualidade de Vida

Ao ser diagnosticado precocemente, garante que as crianças tenham um **desenvolvimento** adequado

Essencial para permitir **melhores** perspectivas de saúde, educação e inclusão social

A prevenção de complicações reduz o impacto da doença na vida adulta, beneficiando o sistema como um todo e alivia o impacto emocional e financeiro sobre as **famílias**.

/// Viabilidade e Sustentabilidade



- ✓ Investir na ampliação da triagem neonatal é uma **medida eficiente e economicamente sustentável a longo prazo.**
- ✓ Apesar do custo inicial para a implementação da versão ampliada, os **benefícios financeiros decorrentes da redução de tratamentos de doenças em estágios avançados** são significativos.
- ✓ Existem **estudos internacionais e nacionais** que comprovam o **custo-efetividade** da triagem neonatal biológica.
- ✓ Cases de sucesso: o Estado de **Minas Gerais, Distrito Federal e município de São Paulo** já implementaram a triagem ampliada.
- ✓ Uma população infantil mais saudável contribuirá para a **qualidade de vida** do binômio criança e família e de um **estado mais produtivo e com menos custos com saúde no futuro.**

Daniella Lins Neves
Gerente Serviços de Saúde
+55 11 5080 7089
daniella.neves@ijc.org.br

www.ijc.org.br

Obrigada!

