



Sociedade
Catarinense de
Pediatria

PL 279/19 - Dilig

Florianópolis, 08 de novembro de 2019.

Ilmo. Sr.
Deputado LAÉRCIO SCHUSTER
Primeiro Secretário

Prezado Senhor,

Com os cordiais cumprimentos, conforme solicitação, encaminhamos a manifestação da Sociedade Catarinense de Pediatria sobre o Projeto de Lei nº 0279.8/2019 que *"estabelece a realização do exame CPK em crianças recém-nascidas na rede pública estadual de saúde, com o fim de diagnosticar precocemente a Distrofia Muscular de Duchenne."*

Manifestamos nossos protestos de apreço e consideração.

Rosamaria Medeiros e Silva

Presidente da Sociedade Catarinense de Pediatria

Lido no Expediente	
105.ª Sessão de	12/11/19
Anexar a(o)	PL-279/19
Diligência	
Secretário	



Sociedade
Catarinense de
Pediatria

Manifestação da Sociedade Catarinense de Pediatria referente ao projeto de lei Nº 0279.8/2019

O projeto de lei nº 0279.8/2019 *“estabelece a realização do exame de sangue CPK em crianças recém-nascidas na rede pública estadual de saúde, com o fim de diagnosticar precocemente a Distrofia Muscular de Duchenne”*

Art 1º: É obrigatória a realização do exame de sangue CPK (Creatinofosfoquinase) em crianças recém-nascidas na rede pública estadual de saúde do Estado de Santa Catarina, com o fim de diagnosticar precocemente a Distrofia Muscular de Duchenne.

Sabe-se que a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma condição neuromuscular que se caracteriza por degeneração muscular progressiva e que leva à perda da locomoção, paralisia progressiva e óbito precoce. Estima-se que esta doença afete cerca de 1 caso para cada 3.500 meninos, sendo a condição neuromuscular hereditária e degenerativa mais comum que se tem conhecimento.

Além disso, estimativas apontam que o custo, por paciente afetado pela doença neuromuscular, esteja em torno de R\$ 400.000,00 (quatrocentos mil reais), anualmente, tornando-se uma das doenças de maior impacto orçamentário na saúde.

Dessa forma, iniciativas que contemplem o diagnóstico precoce da distrofia são de extrema relevância. Na grande maioria dos países, a idade média em que se estabelece o diagnóstico de Duchenne é de cinco anos de idade.



Sociedade
Catarinense de
Pediatria

Muitas vezes, no entanto, uma significativa parcela dos pacientes passa por uma verdadeira odisseia até que se chegue ao diagnóstico, oito ou nove anos após o início dos primeiros sintomas.

Esta demora representa um prejuízo enorme aos pacientes e seus familiares, visto que atrasa o início de uma abordagem interdisciplinar, que envolve fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, nutrição, psicologia e assistência médica em diversos níveis de complexidade. As intervenções visam promover, principalmente, suporte respiratório e cardíaco, proporcionando melhora na qualidade de vida dos pacientes com DMD.

A demora no diagnóstico também impede o aconselhamento genético, visto que, uma vez que a confirmação da Distrofia de Duchenne leva até uma década para ser feita, os progenitores podem ter vários filhos acometidos pela mesma doença neste intervalo de tempo, sem que seja oferecida a mínima chance para um adequado planejamento familiar.

Pelo exposto, justifica-se a importância de projetos que permitam o diagnóstico precoce da DMD como a triagem neonatal. Alguns questionamentos, no entanto, fazem-se pertinentes.

O projeto de lei, ora apresentado, baseia-se no diagnóstico precoce da DMD através da dosagem de CPK (Creatinofosfoquinase) no sangue de recém-nascidos.

A dosagem de enzimas musculares é a técnica laboratorial disponível mais específica para avaliação de dano muscular. Por ordem de especificidade, apresentam-se a CPK, a aldolase, as transaminases e a lactato desidrogenase (LDH). A análise em separado destes exames têm pouco valor diagnóstico, uma vez que estão presentes em outros tecidos como fígado, miocárdio e cérebro,



Sociedade
Catarinense de
Pediatria

além do músculo estriado. Note-se, no entanto, que apenas quando levadas em consideração em seu conjunto e associadas a um quadro clínico compatível com doença muscular, podem ser consideradas confiáveis.

Além disso, existem vários fatores de interferência que podem provocar resultados falsos, como aqueles relacionados com a coleta e processamento da amostra.

Sabe-se, ainda, que níveis elevados de CPK não são exclusivamente encontrados na DMD, podendo estar relacionados até mesmo a traumas de parto (nesses casos, os níveis estão transitoriamente elevados) e a outras distrofias musculares congênitas. Uma vez que se encontre níveis elevados desta enzima em um recém-nascido através da triagem neonatal, este caso necessitará, obrigatoriamente, de uma confirmação diagnóstica.

Some-se a isso a política de “Boas Práticas de Atenção Parto e Nascimento”, prevista em Portaria Nº 371 de 7 de maio de 2014 (Institui diretrizes para a organização integral e humanizada ao recém-nascido no Sistema Único de Saúde) que não contempla a coleta de sangue do recém-nascido para o diagnóstico precoce de doenças que podem ser diagnosticadas através de acompanhamento atento de puericultura.

Entende-se que, para o diagnóstico definitivo de Distrofia Muscular de Duchenne, são necessários exames complementares de investigação neurogenética bastante complexos, como biópsia muscular, imunohistoquímica e sequenciamento dos genes. Resta saber se o Sistema Único de Saúde disponibilizará acesso a esses exames de confirmação diagnóstica.

Finalmente, uma vez diagnosticada a DMD, assim como qualquer outra forma de distrofia muscular, a condição necessita de acompanhamento por



Sociedade
Catarinense de
Pediatria

equipe interdisciplinar altamente especializada. Tais equipes dificilmente são encontradas fora dos grandes centros do País, e não se encontram à disposição da população geral.

Desta forma, a Sociedade Catarinense de Pediatria clama por uma reflexão mais adequada quanto ao projeto de lei em questão e, se coloca à disposição para maiores esclarecimentos.

Referências bibliográficas:

- 1) Bayley KL, Laing NG. Is newborn screening for Duchenne muscular dystrophy ethically justifiable? *Future Neurology*.2012;7(4):363-365.
- 2) Kerruish N, Robertson S. Newborn screening: new developments, new dilemmas. *J. Med. Ethics*.2005;31:393-398.
- 3) Bradley DM, Parsons EP, Clarke AJ. Experience with screening newborns for Duchenne muscular dystrophy in Wales. *BMJ*.1993;306(6874):357-360.
- 4) Mendell JR, Shilling C, Leslie ND *et al*.Evidence based path to newborn screening for Duchenne muscular dystrophy. *Ann.Neurol*.2012;71(3), 304-313.
- 5) BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Institui diretrizes para a organização integral e humanizada ao recém-nascido no Sistema Único de Saúde, 2014.



Sociedade
Catarinense de
Pediatria

Florianópolis, 08 de novembro de 2019

Rosamaria Medeiros e Silva

Médica pediatra

CRM / SC 3177

Presidente da Sociedade Catarinense de Pediatria

Médico neuropediatra

CRM / SC 11.401

Presidente do Departamento Científico de Neurologia da Sociedade Catarinense de Pediatria

Membro do Departamento Científico de Neurologia da Sociedade Brasileira de Pediatria

Lissandra da Silva Mafra Andujar

Médica pediatra neonatologista

CRM / SC 6721

Presidente do Departamento Científico de Neonatologia da Sociedade Catarinense de Pediatria

Sociedade Catarinense de Pediatria
Rodovia SC 401 Km 04, 3854 | CEP 88032-005
Saco Grande | Florianópolis SC
(48)3231-0344
www.scp.org.br email: scp@scp.org.br