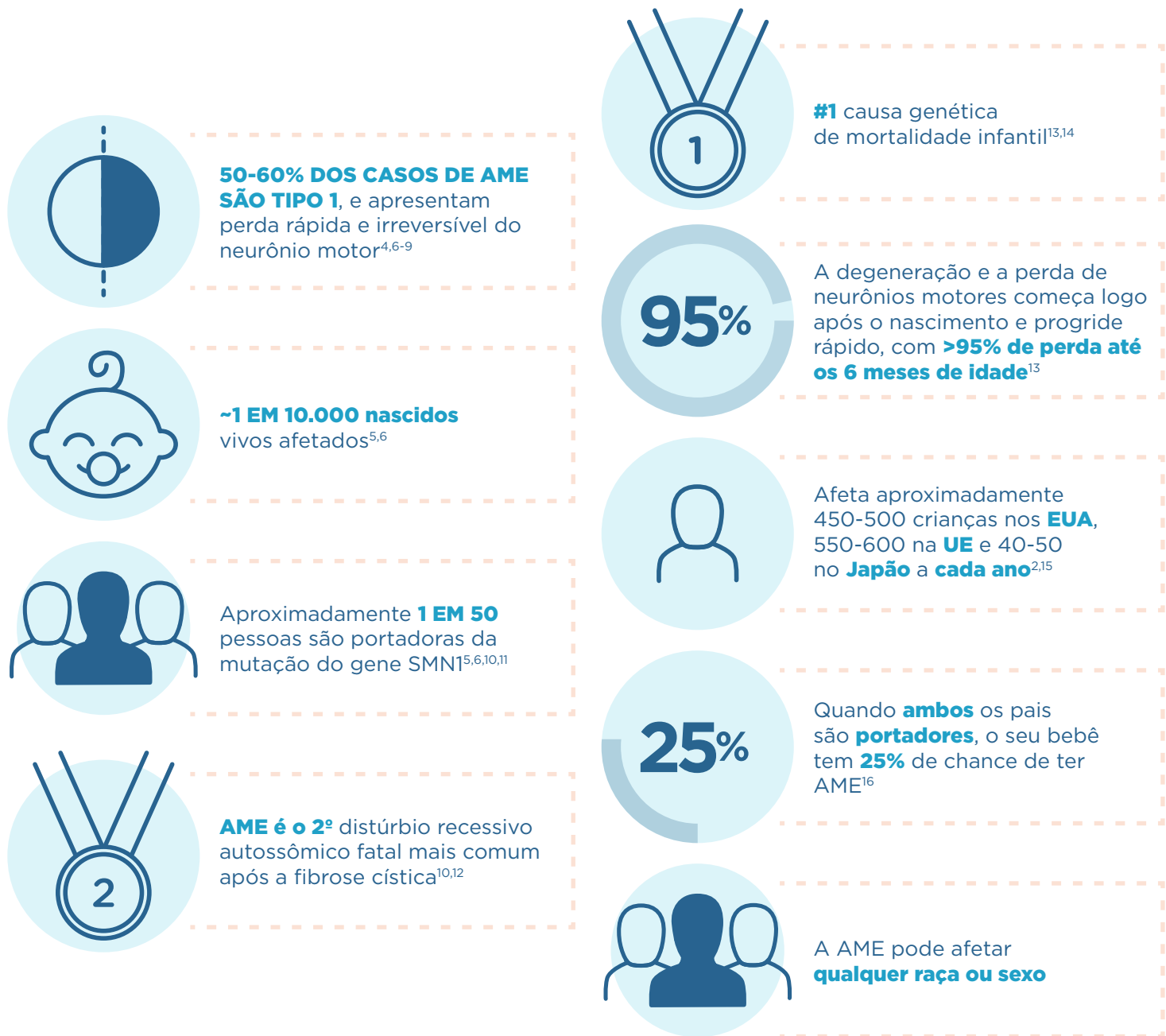


# TRIAGEM NEONATAL

## ESTE É O MOMENTO PARA TRIAGEM NEONATAL DE ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)<sup>1-3</sup>

AME é a principal causa genética de mortalidade infantil, com um histórico natural claramente definido<sup>4,5</sup>



### AME Tipo 1

- Diagnóstico precoce e tratamento são críticos para evitar a degeneração rápida e progressiva<sup>4</sup>.

### Triagem Neonatal

- Pode ser a solução mais eficaz para acabar com a odisséia de diagnóstico de AME<sup>11</sup>.
- Pode detectar pacientes afetados pela AME antes do início dos sintomas e possibilitar uma intervenção terapêutica precoce<sup>17</sup>.

## Estudos piloto

A **triagem neonatal para AME é praticável**<sup>18</sup>, de acordo com dados de estudos do **New York State Screening Program**<sup>17</sup> e do **National Taiwan University Hospital**.

### VIÁVEL<sup>17,18</sup>



**>124.000**

recém-nascidos examinados em dois estudos analisados por pares

**3-6 dias**

de resposta para a maioria das amostras

**USD\$0,70-\$3**/teste

### PRECISO<sup>17,18</sup>



Após os ensaios primário e secundário:

0 falsos positivos relatados<sup>17,18</sup>

0 falsos negativos relatados<sup>17,18</sup>

**100%** de sensibilidade<sup>17</sup>

### BENÉFICO<sup>17,18</sup>



Oportunidade para **tratamento oportuno**

Possui uma **maior influência** nos desfechos

### RECOMENDADO<sup>18</sup>



“Nós acreditamos que a AME deve ser considerada para ser adicionada ao painel de triagem neonatal uniforme recomendado”

## Conclusão

AME pode ser confiavelmente examinada com alta especificidade e sensibilidade, com um alto rendimento, custo razoável e dentro de um tempo de resposta aceitável<sup>18</sup>.

**Referências bibliográficas:** 1. Federal Advisory Committees (2018). Recommended Uniform Screening Panel. Disponível em: <https://www.hrsa.gov/sites/default/files/hrsa/advisorv-committees/heritable-disorders/rusp/rusp-uniform-screening-panel.pdf> Data de acesso: Fevereiro de 2019. 2. Dados em arquivo AveXis. 3. German Federal Joint Committee (G-BA) (2018). Neugeborenen-Screening soll um lebensrettenden Test auf Spinale Muskelatrophie erweitert werden. Disponível em: <http://www.initiative-sma.de/>. Data de acesso: Fevereiro de 2019. 4. Glascock J, et al. J Neuromusc. Dis. 2018;5:145-58. 5. Farrar MA and Kieran MC. Neurotherapeutics 2015;12:290-302. 6. Ogino S, et al. Eur J Hum Genet 2004;12:1015-23. 7. Swoboda KJ, et al. Ann. Neurol. 2005;57(5):704-12. 8. Kolb SJ, et al. Ann Neurol 2017;82(6):883-91. 9. Govoni A, et al. Mol Neurobiol 2018;55(8):6307-18. 10. Armstrong EP, et al. J Med Econ. 2016;19:822-6. 11. Lin CW, et al. Ped Neurol. 2015;53:293-300. 12. D'Amico A, et al. Orphanet J Rare Dis 2011;6:71. 13. Anderton RS and Mastaglia FL. Advances and challenges in developing a therapy for spinal muscular atrophy. Expert Rev Neurother. 2015;15(8):895-908. 14. Farrar MA, Park SB, Vucic S, et al. Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. Ann Neurol. 2017;81(3):355-368. 15. J Neurol. 2017 Jul;264(7):1465-1473. 16. National Organization for Rare Disorders (NORD). Spinal Muscular Atrophy <http://rarediseases.org/rarediseases/spinal-muscularatrophy/>. Acessado em 9 de outubro de 2018. 17. Chien Y-H, et al. J Pediatr. 2017;190:124-129. 18. Kraszewski JN et al. Genet Med. 2018;20(6):608-613.



**Novartis Biociências S.A.**  
Setor Farma - Av. Prof. Vicente Rao, 90  
São Paulo, SP - CEP 04636-000  
[www.novartis.com.br](http://www.novartis.com.br)  
[www.portal.novartis.com.br](http://www.portal.novartis.com.br)

**SIC - Serviço de Informação ao Cliente**  
0800 888 3003  
[sic.novartis@novartis.com](mailto:sic.novartis@novartis.com)