

Manifesto Público dos Centros Especializados de Referência para a Atrofia Muscular Espinhal (CERAMEs); para o Avanço das Políticas Públicas em Triagem Neonatal para Atrofia Muscular Espinhal (AME) no Estado de São Paulo.

"Quem tem AME tem presa, porque Tempo é Neurônio"

São Paulo, 10 de julho de 2025

Contexto

O Estado de São Paulo (SP), reconhecido como um dos mais desenvolvidos da federação e com um dos maiores Índices de Desenvolvimento Humano (IDH) do país (1); historicamente tem liderado iniciativas de destaque na área de saúde pública, prevenção e cuidado integral dos pacientes com doenças raras. Pioneiro nesse campo, o estado destacou-se em sua parceria com a antiga APAE São Paulo (atual Instituto Jô Clemente) ao implementar em 1976 o "teste do pezinho" para detecção da fenilcetonúria (2), marco histórico na fundação do primeiro programa de Triagem Neonatal (TN) do país (3).

Posteriormente, com a publicação da Portaria GM/MS Nº 822/2001 que regulamentava a criação do atual Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) (4), o estado credenciou junto ao Ministério da Saúde, três Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTNs) para atender a implementação das seis condições incorporadas ao programa, sendo o Instituto Jô Clemente na capital, o SRTN de Campinas e o SRTN de Ribeirão Preto (5) garantindo assim cobertura da TN para toda sua população. Atualmente, esta infraestrutura permite atender mais de 500 mil bebês que nascem anualmente no estado, alcançando uma excelente cobertura de >90% (6), consolidando-se como um dos melhores exemplos de eficiência no âmbito nacional (7).

A Triagem Neonatal representa não apenas uma estratégia de saúde pública preventiva de alta relevância, mas também um impacto significativo na redução da mortalidade infantil e nas sequelas decorrentes de doenças detectáveis precocemente (2,3,5).

No ano de 2021 foi publicado a Lei Federal 14.154 (8), que aperfeiçoa o atual PNTN incorporando mais de 50 condições diferentes que podem ser diagnosticadas através do teste do pezinho, mostrando um avanço importantíssimo na prevenção de doenças tratáveis no âmbito do SUS. Ainda sem cronograma específico determinado pelo Ministério de Saúde, em depoimentos recentes; o Ministro da Saúde tem convidado a gestores Estaduais e Municipais para serem parceiros do Governo Federal na implementação e avanços desta importantíssima política pública (9). Fato que corrobora este posicionamento do Ministério da Saúde é a recente publicação da Portaria GM/MS nº 7.293/2025 (10), que altera as portarias precedentes e dispõe sobre a organização do PNTN. Por exemplo, no artigo 145-A dispõe como competência dos estados nos seus incisos I e II: "...coordenar e implantar o PNTN no âmbito do seu território... e "...cofinanciar e monitorar o PNTN em nível estadual...", reforçando o caráter colaborativo entre os diferentes entes da federação para viabilizar a expansão da Triagem Neonatal (9, 11).

Aqui reunidos, médicos neurologistas e neurologistas pediátricos que integram os Centros Especializados de Referência para a Atrofia Muscular Espinhal (CERAMEs) (12), também pioneiros ao estruturar junto com o estado uma rede interconectada e descentralizada para o cuidado integral de pacientes com Atrofia Muscular Espinhal (AME) (5); unimos nossas vozes para fazer um apelo urgente pelo avanço da Implementação da TN ampliada no Estado, com ênfase especial para a inclusão da Atrofia Muscular Espinhal (AME) entre as condições detectadas precocemente pelo teste do pezinho.

1. Uma doença que não pode esperar

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética rara, progressiva e devastadora que afeta os neurônios motores da medula espinhal, levando à fraqueza muscular grave e comprometimento vital de funções essenciais como a deglutição e respiração (13). Na sua forma mais grave, os pacientes desenvolvem sintomas antes dos 6 meses de idade e mais de 90% deles não sobrevivem ou necessitam de suporte ventilatório permanente até os 2 anos de idade se não tratados precocemente (13, 14).

A AME, depois da fibrose cística (doença que já está incluída no teste do pezinho do SUS) é responsável pelo acometimento da segunda causa mais comum de mortalidade relacionada à doença genética (15).

Iniciar o tratamento de forma precoce, especialmente nas fases iniciais ou até mesmo antes do aparecimento de sintomas neurológicos, pode transformar profundamente o prognóstico desses pacientes (16). O diagnóstico precoce realizado através de estratégias como a TN, desempenha um papel crucial nesse contexto (17). Diferentemente de muitas outras doenças listadas no PNTN, a AME conta com terapias modificadoras da doença, aprovadas por órgãos regulatórios e incorporadas pela CONITEC ao Sistema Único de Saúde (SUS) (18). Afortunadamente hoje, os avanços da ciência e da medicina permitem uma abordagem terapêutica sem precedentes, disponibilizando para os pacientes terapias inovadoras que aumentam de forma significativa a chance de interromper a progressão da doença (17, 19). Portanto, para uma condição tão grave e debilitante como a AME, é fundamental que o diagnóstico seja realizado com antecedência, antes que danos irreversíveis comprometam o paciente. Somente assim é possível garantir que esses avanços terapêuticos alcancem sua máxima eficácia, impactando positivamente a trajetória de vida dos pacientes (16, 17, 19).

2. A urgência de implementar a triagem neonatal

A Triagem Neonatal é uma das ferramentas mais eficazes no diagnóstico precoce de condições graves e potencialmente tratáveis (16, 17). Um estudo brasileiro recente que contou com a participação de profissionais do CERAME Unicamp, demonstrou que o país já dispõe da capacidade técnica necessária para implementar a detecção da AME por meio das amostras colhidas no papel de filtro do teste do pezinho utilizado no SUS (20). Globalmente, já são mais de 33 países que têm implementado ou estão em alguma fase de implementação da TN para AME (21).

Dentre outras experiências exitosas, encontramos dois exemplos de sucesso na incorporação da TN para AME em nosso país, os programas de triagem neonatal do Distrito Federal (DF) iniciado em 2023 (22) e o Estado de Minas Gerais (MG) em 2024

(23). Os resultados observados hoje em DF e MG têm se mostrado altamente significativos e esse sucesso não passou despercebido, incentivando outros estados a seguirem o exemplo e expandirem seus programas de TN para inclusão da detecção precoce da AME; tais como Mato Grosso do Sul (MS) (24), assim como os anúncios públicos recentes dos estados como Paraná (25, 26) e Pernambuco (27) que também manifestaram interesse em adotar iniciativas semelhantes, reforçando o avanço nacional neste importante aspecto da saúde pública.

São Paulo, também tem demonstrado grande preocupação e compromisso com a preparação de sua rede para a futura implementação da TN ampliada. A exemplo disso podemos mencionar a iniciativa liderada pelo Instituto Jô Clemente, em parceria com a Secretaria Municipal de Saúde (SMS) e a Secretaria Estadual de Saúde (SES) (28), que contempla um projeto piloto para TN de 192 mil crianças nascidas nas cidades de São Paulo, Campinas e região metropolitana. Os resultados estão sendo extremamente significativos e amplamente divulgados inclusive em canais e mídias sociais oficiais da SES (29).

3. Impacto positivo na sociedade e economia da saúde

Sem diagnóstico precoce, a AME frequentemente resulta em internações prolongadas, procedimentos médicos complexos e desafios físicos e emocionais intensos para as famílias (30). Um estudo australiano demonstra que por cada dólar investido na triagem são poupados 4 dólares em internações ou hospitalizações dos pacientes, importante para todo o sistema de saúde desafogando filas e liberando leitos para outras condições (31). Adicionalmente, TN reduz em 7X a evolução de comorbidades, mortalidade e necessidades de ventilação (16). Diversos estudos realizados ao redor do mundo já demonstraram a custo-efetividade da TN para a AME; evidenciando que os custos financeiros associados ao tratamento tardio da doença são significativamente superior ao investimento inicial necessário para a implementação da triagem neonatal (32-35).

Ao garantir um diagnóstico precoce, aceleramos a jornada do paciente para o acesso em protocolos clínicos e terapêuticos, podendo devolver mobilidade, autonomia e qualidade de vida, permitindo-lhes participar plenamente da sociedade e reduzirem a dependência de cuidados contínuos (36). Este é um investimento que salva vidas e promove dignidade.

4. A voz das crianças e famílias no direito à saúde

Um dos primeiros Direitos das Crianças é o acesso a saúde como estabelecido no artigo N° 4 do Estatuto da Criança e do Adolescente (37) e no artigo N° 6 da Constituição Federal (38). Junto com os controles pré-natais, a testagem neonatal são os primeiros direitos da criança sendo aplicados na prática. A TN permite exercer os direitos humanos fundamentais de equidade em saúde. Negar essa oportunidade é perpetuar desigualdades e condenar crianças ao sofrimento evitável. No Brasil, os princípios da Universalidade, Equidade, e Integralidade do Sistema Único de Saúde (SUS) (39) exige que façamos tudo ao nosso alcance para oferecer o melhor cuidado disponível, alinhado com os avanços científicos e tecnológicos.

5. Nosso compromisso como profissionais de saúde

Como médicos especialistas representantes dos CERAMEs, responsáveis pelo cuidado de crianças com doenças neuromusculares como a AME, temos o compromisso ético de lutar pelo diagnóstico precoce e intervenção adequada de doenças potencialmente tratáveis. São Paulo, mais uma vez é privilegiada por ser o único estado onde os SRTNs e os CERAMEs não ficam centralizados apenas na capital, trazendo melhor interconexão e uma rede de cuidado integral para os pacientes que porventura precisem deslocar, considerando um estado de 250 mil Km².

Estamos trabalhando de forma interconectada e se encontra atualmente altamente capacitada para receber e acompanhar esse paciente com indicadores de qualidades mundiais. Temos diversas publicações e trabalhos mostrando a capacitação constante e pronta disponibilidade para sempre auxiliar ao paciente de uma doença, onde o tempo conta, e conta muito! O projeto piloto sem dúvidas trouxe muitos benefícios. A rede se encontra mais fortalecida que nunca e muitos pacientes paulistanos puderam ter suas vidas mudadas. Porém, a inequidade se apresentou por momentos, num estado que nascem aproximadamente 50 pacientes por ano, os CERAMES de Botucatu e SRRJ não têm recebido nenhum paciente sintomático via regulação no ano de 2025; mostrando uma grande necessidade médica não atendida de prevenção e diagnóstico precoce da doença.

A preocupação se estende também, para o município de São Paulo e Campinas, embora já tiveram a possibilidade de identificar precocemente 12 pacientes, o projeto piloto irá finalizar e os futuros nascimentos de crianças paulistas não terão mais a possibilidade de serem testados para esta doença genética, que têm uma taxa de portadores muito alta de 1/50 e incidência de 1:10.000 nascidos vivos **(20, 50)**.

Gostaríamos de deixar aqui nosso compromisso e disponibilidade para trabalharmos juntos e buscarmos possibilidades para não deixar de dar as crianças o direito já manifestado no ECA e na Lei 14.154. Depois dos resultados exitosos observados em projetos pilotos, da publicação estudos robustos de custo-efetividade e tendo a disponibilidade de tratamentos incorporados no SUS; não podemos permitir que a falta de triagem neonatal seja uma barreira para o atendimento integral de nossos pacientes. Estamos preparados para apoiar as autoridades, oferecer nossa expertise e contribuir para a implementação efetiva deste programa.

Conclusão e Chamado à Ação

Assim, demandamos ao Governo do Estado de São Paulo, às autoridades de saúde pública e às entidades médicas e científicas que priorizem a inclusão da triagem neonatal de AME. Cada dia de atraso representa vidas impactadas negativamente, possibilidades perdidas e sofrimento evitável.

São Paulo tem a oportunidade de criar um marco de referência para toda a nação ao adotar esse avanço essencial na triagem neonatal. Façamos história juntos, colocando as crianças e suas famílias no centro de nossas políticas de saúde.

***Por um futuro em que nenhuma criança seja negligenciada.
Por vidas transformadas desde os primeiros dias de vida.***

Prof. Dr. Edmar Zanoteli (CRM 68120)

Professor Associado do Departamento de Neurologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Chefe do Ambulatório de Atrofia Muscular Espinhal do Hospital das Clínicas do HC-FMUSP

Prof. Dr. Acary Souza Bulle Oliveira (CRM 42703)

Chefe do Ambulatório de Doenças Neuromusculares da Disciplina de Neurologia e Neurocirurgia da Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP)

Prof. Dr. Marcondes Cavalcanti França Junior (CRM 102490)

Professor Livre-docente do Departamento de Neurologia da Faculdade de Ciências Médicas - UNICAMP. Chefe do ambulatório de Doenças Neuromusculares do HC-UNICAMP.

Prof. Dr. Wilson Marques Jr. (CRM 46441)

Professor Titular de Neurologia da FMRP-USP, chefe do Departamento de Neurociências e de Doenças Neuromusculares.

Dra. Maria da Penha Ananias Morita (CRM 52623)

Médica do Ambulatório de Doenças Neuromusculares da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (MPAM)



Dr. Paulo Breinis (CRM 58208)

Médico coordenador da Disciplina de Neurologia Infantil da Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo. Médico Assistente do Departamento de Pediatria da FMABC, coordenador do Ambulatório de Doenças Raras.



Dr. Lucas Barbosa Napolitano de Moraes (CRM 183641)

Médico Neuropediatra do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Botucatu (HCFMB-UNESP)

Referências:

1. IBGE. Ano referência: 2021. <https://cidades.ibge.gov.br/brasil/sp/pesquisa/37/0?tipo=ranking> (Acessado em Junho/2025).
2. Schmidt, B., et al. NEWBORN SCREENING FOR PKU IN SÃO PAULO — BRASIL - *Pediatr Res* **33**, 661 (1993). <https://doi.org/10.1203/00006450-199306000-00037>
3. Protocolo da Triagem Neonatal SES-SE. https://www.saude.sp.gov.br/recursos/ses/agenda/2013/fase_4_protocolo_da_triagem_neonatal_06_11_13.pdf (Acessado em Junho/2025).
4. Portaria GM/MS Nº 822, Junho/2001. https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822_06_06_2001.html
5. Serviços de Referência de Triagem Neonatal. Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo. <https://www.saude.sp.gov.br/ses/perfil/profissional-da-saude/areas-tecnicas-da-sessp/doencas-raras/servicos-de-referencia-de-doencas-raras> (Acessado em Junho/2025).
6. Triagem Neonatal. Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo. <https://www.saude.sp.gov.br/ses/perfil/profissional-da-saude/areas-tecnicas-da-sessp/doencas-raras/triagem-neonatal> (Acessado em Junho/2025).
7. Indicadores da Triagem Neonatal no Brasil. Ministério da Saúde. <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/triagem-neonatal/indicadores-da-triagem-neonatal> (Acessado em Junho/2025).
8. LEI Nº 14.154, DE 26 DE MAIO DE 2021. https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2021/lei/14154.htm
9. Trecho extraído do recado compartilhado pelo Ministro da Saúde, Alexandre Padilha para o Instituto Jô Clemente na celebração do Dia Nacional do Teste do Pezinho (6 de Junho). <https://www.youtube.com/watch?v=WgqEJvVRphc> (Acessado em Junho/2025).
10. Portaria GM/MS nº 7.293, de 26 de junho de 2025, Disponível em: [Portaria GM/MS Nº 7.293, DE 26 DE junho DE 2025 - Portaria GM/MS Nº 7.293, DE 26 DE junho DE 2025 - DOU - Imprensa Nacional](https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/triagem-neonatal/indicadores-da-triagem-neonatal)
11. Ministro da Saúde apresenta planejamento e prioridades da pasta: REUNIÃO CONJUNTA. Comissões de Previdência, Assis. Social, Infância, Adolescência e Família; Saúde. <https://www.camara.leg.br/evento-legislativo/76742> (Acessado em Junho/2025).
12. Diário Oficial do Estado de São Paulo. Secretaria da Saúde. Resolução SS 89 de 20 Setembro de 2019. https://ses.sp.bvs.br/wp-content/uploads/2021/09/E_R-SS-89_200919.pdf (Acessado em Junho/2025).

13. Mercuri E, *et al.* Spinal muscular atrophy. *Nat Rev Dis Primers.* 2022;8(1)52. doi: 10.1038/s41572-022-00380-8.
14. Finkel RS, *et al.* Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. *Neurology.* 2014;83(9):810-817. doi: 10.1212/WNL.0000000000000741.
15. Burr P, Reddivari AKR. Spinal Muscle Atrophy. 2023 Jul 17. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. PMID: 32809522.
16. Kariyawasam DS, *et al.* Newborn screening for spinal muscular atrophy in Australia: a non-randomised cohort study. *Lancet Child Adolesc Health.* 2023 Mar;7(3):159-170. doi: 10.1016/S2352-4642(22)00342-X.
17. Becker MM, *et al.* Why should a 5q spinal muscular atrophy neonatal screening program be started? *Arq Neuropsiquiatr.* 2024 Oct;82(10):1-9. doi: 10.1055/s-0044-1791201.
18. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Atrofia Muscular Espinhal 5q tipos 1 e 2. PORTARIA CONJUNTA SAES/SECTICS Nº 3, DE 20 DE MARÇO DE 2025.
19. 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. *Arq Neuropsiquiatr.* 2024 Jan;82(1):1-18. doi: 10.1055/s-0044-1779503.
20. Oliveira Netto AB, *et al.* Neonatal screening for spinal muscular atrophy: A pilot study in Brazil. *Genet Mol Biol.* 2023 Dec 11;46(3 Suppl 1):e20230126. doi: 10.1590/1678-4685-GMB-2023-0126.
21. Vrščaj E, *et al.* Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide in 2023. *J Neuromuscul Dis.* 2024 Nov;11(6):1180-1189. doi: 10.1177/22143602241288095.
22. Implementação do Teste do Pezinho para Atrofia Muscular Espinhal (AME) na Triagem Neonatal ampliada do Distrito Federal. Apresentação Oral. X Congresso da SBTEIM, III Encontro de Serviços de Referência em Triagem Neonatal. ID 112. 20 de junho de 2025. https://cbteim.com.br/trabalhos_aprovados_details.asp?cod=112
23. CIB-SUS/MG nº 4.458, de 22 de novembro de 2023. <https://portal-antigo.saude.mg.gov.br/images/documentos/RESOLU%C3%87%C3%83O%20SES%209143%20-%20PDF.pdf> (Acessado em Junho/2025).
24. RESOLUÇÃO SES-MS Nº 381, DE 22 DE MAIO DE 2025. https://www.spdo.ms.gov.br/diariodoe/Index/Download/DO11846_03_06_2025 (pag 35)
25. Audiência Pública realizado no Auditório Legislativo (15 de abril de 2025). <https://www.assembleia.pr.leg.br/comunicacao/noticias/debate-sobre-doencas-raras-no-parana-reforca-urgencia-por-diagnostico-precoce>
26. Debate sobre doenças raras no Paraná reforça urgência por diagnóstico precoce. <https://oparana.com.br/politica/debate-sobre-doencas-raras-no-parana-reforca-urgencia-por-diagnostico-precoce/>
27. Anúncio realizado no Evento: Dia Nacional do Teste do Pezinho (06/Junho) no Auditório da SES-PE. <https://portal.saude.pe.gov.br/ses-pe-reforca-importancia-do-teste-do-pezinho-como-parte-do-cuidado-integral-ao-recem-nascido/> (Acessado em Junho/2025).
28. Romanelli Tavares VL, *et al.* Integrated Approaches and Practical Recommendations in Patient Care Identified with 5q Spinal Muscular Atrophy through Newborn Screening. *Genes (Basel).* 2024 Jun 29;15(7):858. doi: 10.3390/genes15070858.
29. Video Publicação nas Redes Oficiais da SES-SP: O diagnóstico precoce pode mudar vidas! <https://www.instagram.com/reel/DGoNxrDy2ki/?igsh=MWo0cGt6OWIrdjk4dw%3D%3D> (Acessado em Junho/2025).
30. Toro W, *et al.* Health Care Resource Utilization and Costs for Patients with Spinal Muscular Atrophy: Findings from a Retrospective US Claims Database Analysis. *Adv Ther.* 2023 Oct;40(10):4589-4605. doi: 10.1007/s12325-023-02621-y.
31. Ian R. Woodcock, *et al.* Poster: International Congress on Neuromuscular Diseases, 25–29 Oct/2024, Perth, Australia <https://www.medicalcongressposters.com//Default.aspx?doc=39ee6>
32. Velikanova R, *et al.* Cost-Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in The Netherlands. *Value Health.* 2022 Oct;25(10):1696-1704. doi: 10.1016/j.jval.2022.06.010.
33. Weidlich D, *et al.* Cost-Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in England. *Neurol Ther.* 2023 Aug;12(4):1205-1220. doi: 10.1007/s40120-023-00489-2.
34. Ghetti G, *et al.* Cost-Effectiveness Analysis of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in Italy. *Clin Drug Investig.* 2024 Sep;44(9):687-701. doi: 10.1007/s40261-024-01386-8.
35. Hata A, *et al.* Cost-utility analysis of newborn screening for spinal muscular atrophy in Japan. *J Med Econ.* 2025 Dec;28(1):44-53. doi: 10.1080/13696998.2024.2439734.

36. Dangouloff T, *et al.* Financial cost and quality of life of patients with spinal muscular atrophy identified by symptoms or newborn screening. *Dev Med Child Neurol.* 2023 Jan;65(1):67-77. doi: 10.1111/dmcn.15286.
37. Estatuto da Criança e do Adolescente. Presidência da República. Casa Civil. https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8069.htm#:~:text=Art.%204%C2%BA%20%C3%89%20dever%20da,e%20%C3%A0%20conviv%C3%Aancia%20familiar%20e
38. CONSTITUIÇÃO DA REPÚBLICA FEDERATIVA DO BRASIL DE 1988. Presidência da República. Casa Civil. https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.htm
39. Sistema Único de Saúde (SUS). <https://www.gov.br/saude/pt-br/sus>
40. Smith M, Calabro V, Chong B, Gardiner N, Cowie S, du Sart D. Population screening and cascade testing for carriers of SMA. *Eur J Hum Genet.* 2007 Jul;15(7):759-66. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201821.