



n. 96

publicado em maio/2018

# RELATÓRIO PARA SOCIEDADE

informações sobre recomendações de incorporação  
de medicamentos e outras tecnologias no SUS

*TRIAGEM NEONATAL PARA GALACTOSEMIA*

**CONITEC** Comissão Nacional de  
Incorporação de  
Tecnologias no SUS



# RELATÓRIO PARA SOCIEDADE

Este relatório é uma versão resumida do relatório técnico da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC e foi elaborado numa linguagem simples, de fácil compreensão, para estimular a participação da sociedade no processo de avaliação de tecnologias em saúde que antecede a incorporação, exclusão ou alteração de medicamentos, produtos e procedimentos utilizados no SUS.

Todas as recomendações da CONITEC são submetidas à consulta pública pelo prazo de 20 dias. Após analisar as contribuições recebidas na consulta pública, a CONITEC emite a recomendação final, que pode ser a favor ou contra a incorporação/exclusão/alteração da tecnologia analisada.

A recomendação da CONITEC é, então, encaminhada ao Secretário de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos do Ministério da Saúde, que decide sobre quais medicamentos, produtos e procedimentos serão disponibilizados no SUS.

Para saber mais sobre a CONITEC, acesse <[conitec.gov.br](http://conitec.gov.br)>

## Galactosemia clássica

A galactose é um tipo de açúcar do sangue. A galactosemia clássica ou deficiência de galactose-1-fosfato uridil transferase ocorre pela dificuldade que o organismo encontra em transformar a galactose em glicose, causando falhas na atividade de enzimas do corpo responsáveis por esse processo, levando ao acúmulo de açúcar no sangue e tecidos. Os recém-nascidos com galactosemia clássica tendem a mostrar dificuldades de alimentação e apresentam manifestações tóxicas gerais durante as primeiras semanas de vida (vômitos e diarreia, perda de peso, pele e olhos amarelados, inchaço do fígado e acúmulo de água na barriga). Se a galactose não for retirada da dieta, os sintomas da intoxicação podem evoluir e dar origem a complicações com risco de vida, como cirrose, problemas no fígado ou morte causadas por infecções intestinais ou urinárias.

## Como o SUS trata os pacientes com galactosemia clássica

O SUS possui o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), no qual disponibiliza o “teste do pezinho”, para identificar e prevenir doenças hereditárias ou adquiridas mesmo antes do nascimento. O teste para a detecção de galactosemias ainda não encontra-se no PNTN. Nos casos em que a doença é detectada, o tratamento é feito com a restrição de alimentos que contenham lactose ou galactose.

## Tecnologia analisada: triagem neonatal para galactosemia

A Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos (SCTIE), solicitou à CONITEC a incorporação de Triagem neonatal para galactosemia para o tratamento galactosemia clássica.

O objetivo do rastreamento de rotina em recém-nascidos (“teste do pezinho”, PNTN) é identificar casos de galactosemia antes do início da ocorrência de sintomas graves, prevenir a mortalidade e minimizar as incapacidades de longo prazo. Porém não há evidências científicas sólidas para estabelecer a adequação da rotina de testagem para galactosemia no PNTN. Atualmente, a inclusão de galactosemia nos painéis de triagem baseia-se principalmente na opinião de especialistas e varia amplamente entre os países. No Brasil, alguns centros de referência em Doenças Raras ofertam e realizam a triagem neonatal com perfil ampliado, incluindo o teste para galactosemia de igual modo causando grave preocupação à igualdade de acesso.

A CONITEC analisou os estudos apresentados pelo demandante que avaliavam as evidências científicas sobre eficácia, segurança, custo-efetividade e impacto orçamentário de triagem neonatal para galactosemia. Os estudos relataram de forma consistente que a maioria dos pacientes apresentou ocorrência de sintomas compatíveis com a doença antes do diagnóstico. Agravos e incapacidades de longo prazo não possuem ligações expressivas com a idade do diagnóstico, o início da restrição dietética ou a conformidade rigorosa com a dieta.

Os custos adicionais envolvidos na implementação de um programa de triagem baseado na população devem ser levados em consideração na tomada de decisões. Para uma melhor compreensão das vantagens do programa de Triagem Neonatal, é importante elaborar estudos prospectivos (que acompanham pacientes ao longo do tempo observando a partir do tempo presente em diante) comparando populações rastreadas e não rastreadas.



## Recomendação inicial da CONITEC

Os membros do Plenário da CONITEC, presentes na 66ª reunião ordinária, realizada em 10 de maio de 2018, em função da insuficiência da evidência existente para estabelecer a adequação do rastreamento para galactosemia em recém-nascidos, recomendaram inicialmente pela não incorporação do teste de galactosemia ao Programa Nacional de Triagem Neonatal do SUS.

O assunto está agora em consulta pública para receber contribuições da sociedade (opiniões, sugestões e críticas) sobre o tema. Para participar, preencha o formulário eletrônico disponível em:

<<http://conitec.gov.br/consultas-publicas>>

O relatório técnico completo de recomendação da CONITEC está disponível em:

<[http://conitec.gov.br/images/Consultas/2018/Relatorio\\_Galactosemia\\_TriagemNeonatal\\_CP25\\_2018.pdf](http://conitec.gov.br/images/Consultas/2018/Relatorio_Galactosemia_TriagemNeonatal_CP25_2018.pdf)>



<http://conitec.gov.br>    twitter: @conitec\_gov    app: conitec

**CONITEC** Comissão Nacional de  
Incorporação de  
Tecnologias no SUS