

## Avaliação da viabilidade de implantação de triagem neonatal para Distrofia Muscular de Duchenne no sistema público de saúde de um estado brasileiro.

**Autor(es):** Kelli Carneiro de Freitas Nakata; Luisa Daige Marques; Helder Cássio de Oliveira; Priscilla Perez da Silva Pereira; Ivana Cristina Alcântara

**Instituição:** Núcleo de Avaliação de Tecnologias em Saúde da Secretaria Estadual da Saúde de Mato Grosso

**Introdução:** A Distrofia Muscular de Duchenne é um distúrbio neuromuscular genético caracterizado pela perda progressiva da função muscular que pode levar ao uso de cadeira de rodas e cardiopatia. A ausência de sintomas clínicos específicos no primeiro ano de vida, associada a progressão sutil dos sintomas é responsável pelo diagnóstico tardio da doença. Indivíduos com essa distrofia possuem aumento significativo da creatina quinase sérica e, por este motivo, esse teste tem sido usado na triagem da doença. **Objetivo:** Avaliar a viabilidade de um programa de triagem neonatal, não obrigatória, para Distrofia Muscular de Duchenne, no sistema público de saúde de um estado brasileiro, utilizando o teste de creatina quinase. **Métodos:** uma revisão sistemática foi conduzida para avaliar a acurácia do teste de creatina quinase para a triagem neonatal da Distrofia Muscular de Duchenne. Para identificar a existência de tratamentos eficazes na fase pré clínica e avaliar se a triagem pode trazer implicações para as famílias utilizou-se a síntese de evidências. Adicionalmente foi realizada uma pesquisa de aceitação, por meio de entrevista, com uma amostra randomizada de pais de bebês cadastrados no Sistema Nacional de Triagem Neonatal. Uma análise de impacto orçamentário foi realizada para um horizonte temporal de cinco anos sob a perspectiva do pagador. Uma investigação de oportunidades e ameaças futuras foi conduzida envolvendo testes de triagem e terapias para a distrofia. Os estudos realizados foram apresentados e discutidos num painel de especialistas. **Resultados:** a revisão sistemática de acurácia diagnóstica incluiu 11 estudos de vida real ( $n=1.416.123$ ) e apontou para uma especificidade do teste próxima de 1; sensibilidade igual ou superior a 0,81 em 10/11 estudos. Uma curva ROC indicou que o teste tem um bom desempenho (Área sob a curva = 0,9980 e índice Q = 0,9846). Nenhuma terapia até o momento se mostrou eficaz na fase pré-sintomática, de forma a alterar o curso da doença. Não foram localizados estudos de eficácia de exercícios e fisioterapia para manejo da distrofia na fase pré-clínica. Com base em um único estudo, glicocorticoides, duas vezes por semana, foi bem tolerado em bebês e meninos jovens com a distrofia e pode resultar em melhora na escala de pontuação motora fina; entretanto essa evidência possui limitações importantes. A triagem neonatal não parece resultar em danos psicossociais significativos para famílias de crianças triadas. A avaliação de aceitabilidade demonstrou alta aceitação (94,5%). O custo por caso detectado foi R\$ 37.989,65/ano e o impacto orçamentário cumulativo de R\$ 664.863,38. **Conclusão:** Embora o teste de creatina quinase seja acurado para a triagem e apresente um baixo custo, o programa de triagem foi considerado não viável por questões logísticas; ausência de tratamento específico para indivíduos triados e identificação de teste de creatina quinase de dois monômeros B no monitoramento do horizonte tecnológico.