

# Viabilidade da implantação da triagem neonatal para distrofia muscular de Duchenne no estado de Mato Grosso

EIXO 1: SUSTENTABILIDADE NOS SISTEMAS DE SAÚDE

**Autores:** Kelli Carneiro de Freitas Nakata; Luisa Daige Marques; Helder Cassio de Oliveira; Priscilla Perez da Silva Pereira

**Introdução:** A Distrofia Muscular de Duchenne é uma doença neuromuscular mais frequente no sexo masculino, com incidência mundial de 3,6 casos por 100.000 pessoas (IC 95%; 2,8-4,5), com aproximadamente 700 novos casos por ano no Brasil. O objetivo deste estudo foi avaliar a viabilidade de um programa de triagem neonatal não obrigatória para Distrofia Muscular de Duchenne no estado de Mato Grosso.

**Métodos:** Uma revisão sistemática avaliou a precisão do teste de creatina quinase (CK) sérica para a triagem proposta. Sínteses de evidências buscaram identificar o tratamento disponível. A aceitação do teste foi determinada por meio de entrevistas com 600 pais no Estado do Mato Grosso. Foi realizado impacto orçamentário e monitoramento do horizonte tecnológico. E, por fim um painel de especialistas discutiu os resultados.

**Resultados:** A revisão sistemática incluiu 11 estudos de vida real e dez estudos foram sumarizados em uma curva ROC, resultando em uma área sob a curva de 0,9980 e índice Q = 0,9846, indicando bom desempenho do teste de creatina quinase sérica para a triagem neonatal de Duchenne. Apenas um estudo com 25 crianças, de zero a 30 meses, não randomizado, sem cegamento, fase 2, com seguimento de um ano encontrou que a prednisolona 5mg poderiam modificar a história natural da doença ou retardar sua progressão em indivíduos triados para Duchenne. Quatro estudos observacionais indicaram que realização da triagem neonatal para Duchenne parece não resultar em danos psicossociais significativos para as famílias rastreadas e no estado do Mato Grosso a possibilidade da realização do teste foi bem aceita pelos pais (94,5%). A análise de impacto orçamentário estimou uma população elegível de 27.165 meninos/ano, a análise de sensibilidade por cenários estimou, para um cenário otimista um impacto de R\$ 53.835,60 no primeiro ano, podendo chegar a R\$ 125.616,39 no quinto ano. Já o cenário menos otimista apontava impacto de R\$ 109.724,87 inicial e R\$ 256.024,69 quinto ano. No monitoramento do horizonte tecnológico encontrou-se um teste rápido de CK-MM, que embora ainda não possua registro sanitário no Brasil, não exige coleta de sangue periférico permitindo sua utilização no mesmo momento da coleta de exames de triagem neonatal já implantada no Brasil. O painel de especialistas julgou o teste de creatina quinase sérica inviável para o estado do Mato Grosso.

**Discussões e conclusões:** Conclui-se que apesar da tecnologia avaliada ser precisa e de baixo custo para triagem de Duchenne há importantes fatores que pesam negativamente para sua implantação no Estado do Mato Grosso: a) não possui tratamento disponível na fase pré-clínica e conseqüentemente falta de perspectiva de benefício clínico claro para o indivíduo rastreado; b) necessita de coleta de sangue periférico em recém-nascidos para além dos testes de triagem neonatal já implementados; c) demanda logística complexa em todos os municípios do estado - coleta, armazenamento, transporte, processamento da amostra e sistema de informação; d) a ausência de serviço contratado no estado para realização de biópsia muscular – teste padrão-ouro teria que ser suprimida, bem como a falta de um estabelecimento de saúde qualificado como serviço de referência em doenças raras; e) identificação de um teste de triagem de sangue capilar no horizonte tecnológico; f) custo de oportunidade.

**Palavras-chave:** Distrofia Muscular de Duchenne; Triagem neonatal; Estudos de viabilidade; Avaliação da saúde