



ESTADO DE SANTA CATARINA  
SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE  
GRUPO CONDUTOR DA REDE DE CUIDADOS À PESSOA COM DEFICIÊNCIA  
REGIONAL DA FOZ DO RIO ITAJAÍ (MACROFOZ)



Itajaí, 31 de março de 2023.

**OFÍCIO Nº 31 de MARÇO de 2023/GCPD**

**AO COSEMS**

O Grupo Condutor da Pessoa com Deficiência – GCPD está trabalhando, no momento, em torno das ações de prevenção das deficiências. Dados da Organização Mundial da Saúde (OMS) apontam que mais de 70% dos casos de deficiências podem ser evitados com medidas de prevenção. Uma ação prioritária é o **teste do pezinho ampliado** que surgiu da necessidade em detectar mais doenças (mais de 50 doenças), e que precisam do pronto-diagnóstico para que as **condutas adequadas** possam ser definidas. Se tais doenças não forem diagnosticadas precocemente, podem evoluir para a **morte do bebê** no primeiro ano de vida ou **gerar deficiências**.

A Lei nº 14.154, de maio de 2021, modifica o texto da Lei nº 8.069, de julho de 1990, garantindo a detecção de diferentes doenças raras a partir de cinco etapas de expansão:

- Em um primeiro momento, passa-se a investigar a **toxoplasmose congênita**, além de enfermidades já identificadas pelo teste do pezinho básico;
- Em um segundo estágio, identificam-se problemas com açúcares, aminoácidos, além do ciclo da ureia e gorduras, os ácidos graxos.
- A terceira etapa visa investigar **doenças que atingem o metabolismo**. Essas doenças, conhecidas como lisossômicas, são geralmente assintomáticas e evoluem progressivamente, afetando os ossos e o sistema nervoso central.

- O sistema imunológico é o foco da quarta etapa, que passa a englobar **imunodeficiências primárias** a fim de identificar disfunções no sistema imune, como doenças autoimunes e malignidades;

- A quinta e última etapa a ser implementada investiga a **atrofia muscular espinhal (AME)**, doença degenerativa que compromete os neurônios motores, responsáveis por ações vitais como a respiração e o movimento corporal.

Apesar da Lei nº 14.154, de maio de 2021, assegurar o teste do pezinho ampliado pelo SUS, ainda há uma **demora para a implementação**. As mudanças entraram em vigor 365 dias após a publicação da lei, ou seja, **maio de 2022**.

Sendo assim, considerando a grande relevância do **teste do pezinho ampliado** para as ações de prevenção das deficiências, o **Grupo Condutor da Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência** solicita a discussão da pauta nas **instâncias macroregionais e do Estado**.

Sem mais para o momento, nos colocamos à disposição para maiores informações e/ou esclarecimentos.

Atenciosamente.

Aline Nacer

Coordenadora Técnica GCPD

Macroregião da Foz do Rio Itajaí