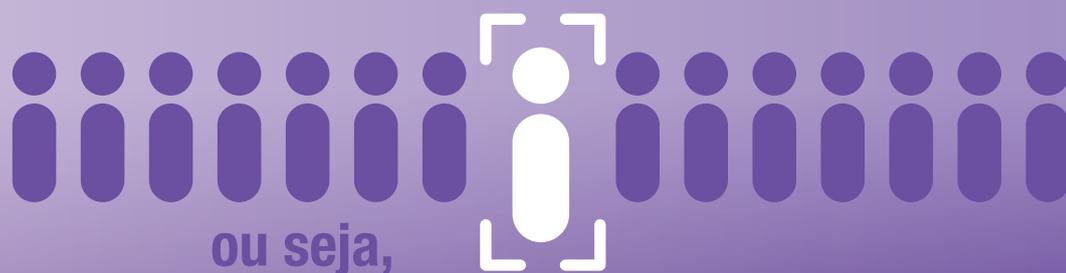




Dados da Organização Mundial da Saúde indicam que

cerca de **8%** da
população mundial
tenha algum tipo de
doença rara,



ou seja,

1 em cada 15 pessoas¹

28 de Fevereiro Dia Mundial da Doença Rara



Com o objetivo de **alertar sobre doenças classificadas por incidência, raridade, gravidade e diversidade.**



Celebrado em **70 países.**

No Brasil, no período entre 2012 e 2017, mais de 17 mil recém-nascidos foram diagnosticados com alguma das doenças detectáveis pelo Teste do Pezinho²⁻⁴



Os Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são distúrbios de natureza genética que geralmente correspondem a um defeito enzimático capaz de acarretar a interrupção de uma via metabólica.²⁻⁴



Uma forma de atuar preventivamente na identificação dessas doenças e evitar sequelas, como a deficiência mental, microcefalia, convulsões, comportamento autista, fibrosamento do pulmão, crises epiléticas, entre outras é a realização do Teste do Pezinho, garantida por lei, no Brasil, desde 1976 em todo o território Nacional.²⁻⁴



Atualmente, o teste do Pezinho BÁSICO é garantido pelo Sistema Único de Saúde e permite o diagnóstico de 6 doenças congênitas: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Anemia Falciforme (e demais Hemoglobinopatias), Deficiência da Biotinidase, Hiperplasia Adrenal Congênita e Fibrose Cística.²⁻⁴



Há ainda a opção pelos testes MAIS e SUPER que no total acrescentam o diagnóstico de mais 4 e 48 doenças, respectivamente, quando comparadas ao teste BÁSICO.²⁻⁴



A efetividade da triagem exige realização do exame em momento adequado: a coleta nunca deve ser feita num período inferior a 48 horas de amamentação e nunca superior a 30 dias, sendo o ideal entre o 3º e o 7º dia de vida.²⁻⁴



Guia prático de investigação para Erro Inato do Metabolismo: Os 12 sinais de alerta para o seu diagnóstico³

- 01** ▶ História de hipoglicemia recorrente em qualquer idade.
- 02** ▶ Acidose metabólica persistente ou acidose tubular renal.
- 03** ▶ Coma em recém-nascido, criança ou adulto sem causa (com ou sem hiperamonemia).
- 04** ▶ Anemia sem causa (não-hemolítica), neutropenia, plaquetopenia (pancitopenia): quadro de aplasia medular.
- 05** ▶ Odor estranho (pele ou urina): pés suados, biotério, adocicado, ácido.
- 06** ▶ Sepses sem fator de risco e coma, complicações que não se explicam por infecção com/sem lesões de pele.
- 07** ▶ Alteração ou insuficiência hepática sem causa.
- 08** ▶ Rabdomiólise recorrente, intolerância ao exercício e insuficiência renal e hepática após exercício.
- 09** ▶ Convulsões de difícil controle ou de início precoce.
- 10** ▶ Atraso do desenvolvimento ou deficiência intelectual com mais sintomas metabólicos (acidose, hipoglicemia, vômitos, déficit pondero-estatural).
- 11** ▶ Vômitos recorrentes e/ou crises de desidratação.
- 12** ▶ Colúria (urina amarelo alaranjada), colestase neonatal (já afastada atresia de vias biliares extra-hepática).

Adaptado de: Instituto Jô Clemente, 2019

Tabela 1. Erros inatos do metabolismo responsivos a terapia dietética^{5,7}

Doença	Defeito	Tratamento	Eficácia
Aminoacidopatias			
Fenilcetonúria	Fenilalanina hidroxilase	Restrição de Fenilalanina	+++++
Doença do xarope de bordo (Leucínose)	Decarboxilase 2- cetoácido de cadeia ramificada	Restrição de leucina, isoleucina, valina	++++
Homocistinúria	Cistationina-β-sintase	Restrição de metionina, suplementação com vitamina B6 e betaína	++++
Tirosinemia	Fumarilacetoacetase	Restrição de fenilalanina e tirosina, uso complementar do NTBC	++
Acidemias orgânicas			
Acidúria propiônica e metilmalônica	Propionil CoA carboxilase e Metilmalonil CoA carboxilase	Restrição de isoleucina, valina, metionina, treonina, suplementação de L-carnitina	++
Doença do metabolismo do carboidrato			
Galactosemia	GALT	Restrição de lactose e galactose	++++ (fígado, rins e olhos) + (cérebro, função ovariana)
Doença peroxissomal			
Adrenoleucodistrofia ligada ao X	Metabolismo de ácidos graxos de cadeia muito longa (VLCFA)	Mistura de ácidos graxos oleico e erúcido (4:1)	N/A