



# RELATÓRIO PARA **SOCIEDADE**

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

**TRIAGEM NEONATAL POR ESPECTROMETRIA DE MASSAS EM TANDEM (MS/MS)  
para detecção da deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD)**

## **2022 Ministério da Saúde.**

É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte e que não seja para venda ou qualquer fim comercial.

A responsabilidade pelos direitos autorais de textos e imagens desta obra é do Ministério da Saúde. Elaboração, distribuição e informações

### **MINISTÉRIO DA SAÚDE**

Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde – SCTIE

Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde – DGITS

Coordenação-Geral de Gestão de Tecnologias em Saúde – CGGTS

Coordenação de Incorporação de Tecnologias – CITEC

Esplanada dos Ministérios, bloco G, Edifício Sede, 8º andar CEP: 70058-900 - Brasília/DF

Tel.: (61) 3315-2848

Site: [gov.br/conitec/pt-br](http://gov.br/conitec/pt-br)

E-mail: [conitec@saude.gov.br](mailto:conitec@saude.gov.br)

### **Elaboração do relatório**

Adriana Prates Sacramento

Andrija Oliveira Almeida

Clarice Moreira Portugal

Luiza Nogueira Losco

Mariana de Souza Fonseca

Melina Sampaio de Ramos Barros

### **Revisão técnica**

Andrea Brígida de Souza

Fernanda Moreira Moraes

Getulio Cassemiro de Souza Júnior

Gleyson Navarro Alves

José Octávio Beutel

Mariana Dartora

Marina Ongaratto Fauth

### **Layout e diagramação**

Clarice Macedo Falcão

Rômulo Barbosa Filho

### **Supervisão**

Vania Cristina Canuto Santos - Diretora DGITS/SCTIE/MS

# TRIAGEM NEONATAL POR ESPECTROMETRIA DE MASSAS EM TANDEM (MS/MS) para detecção da deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD)

## O que é a deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD)?

A deficiência da enzima acil-CoA desidrogenase (MCADD) é uma doença do metabolismo, adquirida de forma hereditária, que resulta na incapacidade do corpo em utilizar gordura como fonte de energia, principalmente durante os períodos de jejum e estresse metabólico.

As manifestações da doença geralmente começam no primeiro ano de vida, mas podem se apresentar em qualquer idade, bem como em decorrência de períodos de jejum ou de outras situações de estresse metabólico. Os sintomas mais comuns incluem diminuição recorrente dos níveis de açúcar no sangue, desânimo, vômitos, comprometimento agudo do fígado, convulsões, coma e morte súbita.

Em geral, o diagnóstico precoce da MCADD pode ser realizado por meio da triagem neonatal por espectrometria de massas em tandem (MS/MS).

A MCADD é comum na maioria dos países, principalmente na Europa, apresentando uma proporção de casos novos que oscila globalmente entre 1 para 10 mil nascidos vivos e 1 para 27 mil nascidos vivos. No Brasil, os estudos sugerem a existência de subdiagnóstico dessa condição de saúde.

## Como os pacientes com MCADD são tratados no SUS?

O tratamento para MCADD tem como principal objetivo a prevenção do desenvolvimento de deficiência intelectual, problemas neurológicos e morte súbita. A terapia consiste em fornecer a ingestão adequada de calorias e em evitar o jejum, as situações de catabolismo e os episódios infecciosos.

Por outro lado, considera-se que o diagnóstico precoce com auxílio da triagem neonatal por espectrometria de massas em Tandem (MS/MS) representa uma estratégia importante para a realização do tratamento oportuno e prevenção de óbitos e sequelas. Atualmente, a triagem neonatal com MS/MS está disponível no SUS no Distrito Federal, havendo programas específicos ou em fase de pesquisa em estados como São Paulo, Minas Gerais e Rio Grande do Sul.

## **Procedimento analisado: triagem neonatal por espectrometria de massas em Tandem (MS/MS) em sangue seco, colhido em papel filtro**

A solicitação da incorporação no SUS da triagem neonatal por espectrometria de massas em Tandem (MS/MS) para detecção da deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD) foi uma demanda da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde do Ministério da Saúde (SAES/MS).

O teste MS/MS é uma técnica utilizada para identificação e dosagem de moléculas biológicas, a exemplo de proteínas e gorduras, a fim de determinar a concentração de elementos específicos em sangue seco e identificar doenças do metabolismo, como a MCADD.

Os estudos evidenciaram maior frequência de morte súbita ou por complicações da doença, e de internações hospitalares decorrentes da doença ou de suas complicações no grupo de indivíduos com suspeita clínica ou com manifestações clínicas de MCADD, ou seja, que não realizou a triagem neonatal por MS/MS. Além disso, também há indicação da eficácia e da eficiência da intervenção, considerando a incidência de complicações ou condições resultantes da doença, independentemente da necessidade de admissão hospitalar.

Na avaliação econômica, a triagem neonatal por MS/MS apresentou-se mais custo-efetiva do que a estratégia de não triar a MCADD, apresentando uma relação entre o custo adicional e o benefício adicional obtido de R\$ 24,99 por ano de vida ajustado pela qualidade. Considerando a inclusão da triagem de fenilcetonúria na mesma metodologia utilizada para a triagem de MCADD ao longo de cinco anos, estima-se que a incorporação da triagem neonatal por MS/MS pode representar uma economia média anual adicional de R\$ 13 milhões para o SUS.

### **Recomendação inicial da Conitec**

A Conitec recomendou inicialmente a incorporação no SUS da triagem neonatal por espectrometria de massas em tandem (MS/MS) para detecção da deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD). Esse tema foi discutido durante a 113ª Reunião Ordinária da Comissão, realizada nos dias 5 e 6 de outubro de 2022. Na ocasião, o Plenário considerou que a detecção precoce por triagem neonatal da MCADD é eficaz, segura e custo-efetiva, estando de acordo com os critérios estabelecidos na Lei Nº 14.154, de 26 de maio de 2021, que dispõe sobre a ampliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN).

O assunto esteve disponível na Consulta Pública nº 70, durante 20 dias, no período de 25/10/2022 a 14/11/2022, para receber contribuições da sociedade (opiniões, sugestões e críticas) sobre o tema.

## Resultado da consulta pública

O tema foi colocado em consulta pública realizada entre os dias 25/10/2022 e 14/11/2022. Foram recebidas dez contribuições, sendo quatro técnico-científicas e seis sobre experiência e opinião. Todos os participantes concordaram com a recomendação preliminar da Conitec de incorporar a triagem neonatal por espectrometria de massas em tandem (MS/MS) para detecção da deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD) no SUS.

Nas contribuições técnicas, foram ressaltados benefícios clínicos da triagem neonatal para MCADD, bem como questionamentos acerca do custo da tecnologia e do impacto orçamentário. No entanto, não foram adicionados novos elementos à avaliação econômica. Diante do exposto, o Plenário da Conitec considerou que os resultados da consulta pública não alteraram o entendimento preliminar da Comissão e a recomendação preliminar de incorporação foi mantida.

## Recomendação final da Conitec

A Conitec, durante a 12ª Reunião Ordinária, realizada no dia 29 de novembro de 2022, recomendou a incorporação, no SUS, da triagem neonatal por espectrometria de massas em tandem (MS/MS) para detecção da deficiência de acilCoA desidrogenase de cadeia média (MCADD).

## Decisão final

Com base na recomendação da Conitec, a Secretária de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde do Ministério da Saúde, no uso de suas atribuições legais, decidiu pela incorporação, no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS, a triagem neonatal por espectrometria de massas em tandem (MS/MS) para detecção da deficiência de acilCoA desidrogenase de cadeia média (MCADD).

O relatório técnico completo de recomendação da Conitec está disponível [aqui](#)