

Teste de triagem neonatal: expandir ou não expandir?

Farah Seedat^I, Sian Taylor-Phillips^{II}

^I Mestre, estudante de doutorado, Departamento de Ciências Médicas, Warwick Medical School, Universidade de Warwick, Coventry, UK.

^{II} Doutora, Professora Assistente, Departamento de Ciências Médicas, Warwick Medical School, Universidade de Warwick, Coventry, UK.

Como citar este artigo:

Sedat F, Taylor-Phillips S. Newborn blood spot screening: to expand or not to expand? Rev Bras Enferm. 2015;68(5):491-2. DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/0034-7167.2015680501i>

“A principal restrição sobre o que podemos detectar no teste de triagem neonatal está rapidamente se tornando o que escolhemos detectar em vez daquilo que nos é limitado por razão de viabilidade técnica ou custo”⁽¹⁾.

Os avanços tecnológicos estão conferindo ao mundo médico uma oportunidade de aumentar o número de patologias para as quais os recém-nascidos são testados. A espectrometria de massa em tandem (também conhecida como MS-MS) nos dá a possibilidade de fazer uma triagem para uma vasta gama de doenças em larga escala. A MS-MS é uma técnica confiável que permite que pequenas moléculas nas amostras de soro ou de sangue total sejam medidas em uma única etapa. Conseqüentemente, é possível testar mais de 50 patologias em poucas gotas de sangue em um teste de triagem neonatal. Sem dúvida, aumentar o número de doenças para as quais um recém-nascido é testado usando MS-MS é rápido, preciso e barato. No entanto, há dois lados na questão e danos que esse aumento pode provocar, dentre os quais um crescimento de falsos positivos, sobre-diagnósticos e tratamento excessivo.

Decidir quais doenças o teste de triagem neonatal deve incluir não é uma tarefa objetiva e exige uma análise cuidadosa de seus benefícios e prejuízos antes que isso seja recomendado para uma população. É necessário ponderar sobre questões como quais são os benefícios e prejuízos de se informar aos pais sobre uma doença do filho para a qual não há tratamento ou controle, ou qual a utilidade de saberem sua suscetibilidade genética à uma doença que apenas será relevante em 15 a 20 anos. A Warwick Medical School examinou recentemente as implicações éticas de expandir o teste de triagem neonatal em uma rápida resenha, e descobriu que há questões importantes a serem consideradas para se decidir como avaliar os benefícios e prejuízos de fazê-lo⁽¹⁾.

Uma questão chave que surgiu nessa resenha foi o tipo de evidência exigido para se decidir realizar testes para certas doenças na triagem neonatal. Particularmente, os acadêmicos questionaram se é necessário colher evidências de estudos clínicos randomizados (ECR) para avaliar benefícios e prejuízos. Os que afirmam que evidências de ECR são necessárias alegam que esse método é menos tendencioso e mais exato para avaliar o equilíbrio entre benefícios e prejuízos do teste. Por outro lado, os defensores da expansão do teste apontam para o fato de que a maioria das doenças para as quais ele é recomendado são raras. Doenças raras sofrem de falta de evidências em razão de falta de financiamento. Além disso, realizar um ECR para doenças raras não é factível – e provavelmente impossível – devido às grandes amostras e longos acompanhamentos necessários. Conseqüentemente, eles defendem que evidências alternativas já bastam, embora não esteja claro quais evidências são essas⁽¹⁾. Ambos os argumentos levantam importantes questões sobre como tomar decisões baseadas em evidências, e buscam-se desesperadamente soluções para preencher essas lacunas eficazmente.

Outra questão do debate é a definição do benefício a ser avaliado para o teste de triagem neonatal. Por um lado, salienta-se que os benefícios devem se restringir a questões de mortalidade e morbidade diretas para o recém-nascido. Por outro, os defensores da extensão do teste mencionam benefícios que vão além do fator clínico ao recém-nascido, extensivos aos familiares e à sociedade. Um exemplo de benefício social seria o ganho em termos de pesquisa e conhecimento adquiridos. Um benefício familiar seria a redução da “odisseia do diagnóstico”, a longa jornada de investigações e encaminhamentos antes de se chegar a um diagnóstico. Os opositores sustentam que, pelo fato de muitas doenças não terem um tratamento eficaz, a odisseia do diagnóstico pode

simplesmente virar uma “odisseia do tratamento”. Não obstante, os defensores afirmam que a detecção precoce ainda pode fornecer apoio e cuidados paliativos que aumentam a qualidade de vida. Ter um diagnóstico pode também trazer benefícios psicológicos para que os pais planejem o futuro da criança e tenham expectativas de saúde realistas para ela. Por outro lado, o teste e o diagnóstico precoce pode reduzir o período sem diagnóstico no qual as famílias criam laços afetivos. Um outro benefício identificado pelos defensores da expansão é que a família pode obter informações sobre riscos reprodutivos, diante das quais pode decidir buscar aconselhamento genético e planejamento familiar. Porém, sem o perfeito consentimento parental, os pais que não desejam ter esta informação sobre riscos podem vir a recebê-la⁽¹⁾.

Essas vantagens não são, evidentemente, benefícios diretos ao recém-nascido, e um benefício clínico reduzido ou quase nulo torna o consentimento informado eficaz ainda mais importante em um contexto onde tal consentimento já é difícil. Os pais teriam que compreender as informações sobre um enorme número de doenças, logo após o nascimento, quando os testes são oferecidos apenas como outro procedimento pós-natal qualquer. Consequentemente, uma escolha verdadeiramente informada pode não ser possível⁽¹⁾.

Estender o benefício do teste além da redução da mortalidade e morbidade pode também ter consequências negativas indesejáveis, tais como o aumento de falsos positivos e resultados indeterminados, elevando sobre-diagnósticos e excesso de tratamento, e reduzindo a confiança no teste e no sistema de saúde. Inclusive quando há excesso de tratamento, no caso de falso positivo, os pais podem permanecer demasiadamente alertas e superproteger a criança, mesmo após a hipótese de a doença ser descartada. Por fim, o estado de portador de uma doença pode impactar negativamente a psicologia de uma criança, diminuindo sua autoestima e causando estigmatização, por exemplo⁽¹⁾.

Esta breve nota destacou algumas complexidades éticas (mas não todas) que a resenha rápida descobriu estarem associadas à expansão do alcance do teste de triagem neonatal. Os pontos de discussão identificados sob várias perspectivas na literatura precisam ser mais profundamente pesquisados, de forma que possamos definir métodos de evidência alternativos, porém robustos, para avaliar os benefícios e prejuízos do teste, bem como chegar a um acordo sobre o escopo das definições de tais benefícios e prejuízos. Os danos do teste e a dificuldade em obter um verdadeiro consentimento informado devem ser cuidadosamente analisados. Os países devem ter precaução ao definir os benefícios e prejuízos, bem como as evidências que levarão em conta logo no início da avaliação sobre quais doenças devem ser incluídas no teste de triagem neonatal. Como as consequências de certas doenças são devastadoras, devemos caminhar cautelosamente antes de mudar o caminho do teste. Em nossa intenção de lidar bem com os avanços tecnológicos, não devemos desencadear involuntariamente prejuízos sérios à população.

REFERÊNCIAS

1. Taylor-Phillips S, Boardman F, Seedat F, et al. The Ethical, Social and Legal Issues with Expanding the Newborn Blood Spot Test. Coventry (UK): Warwick Medical School; 2014.