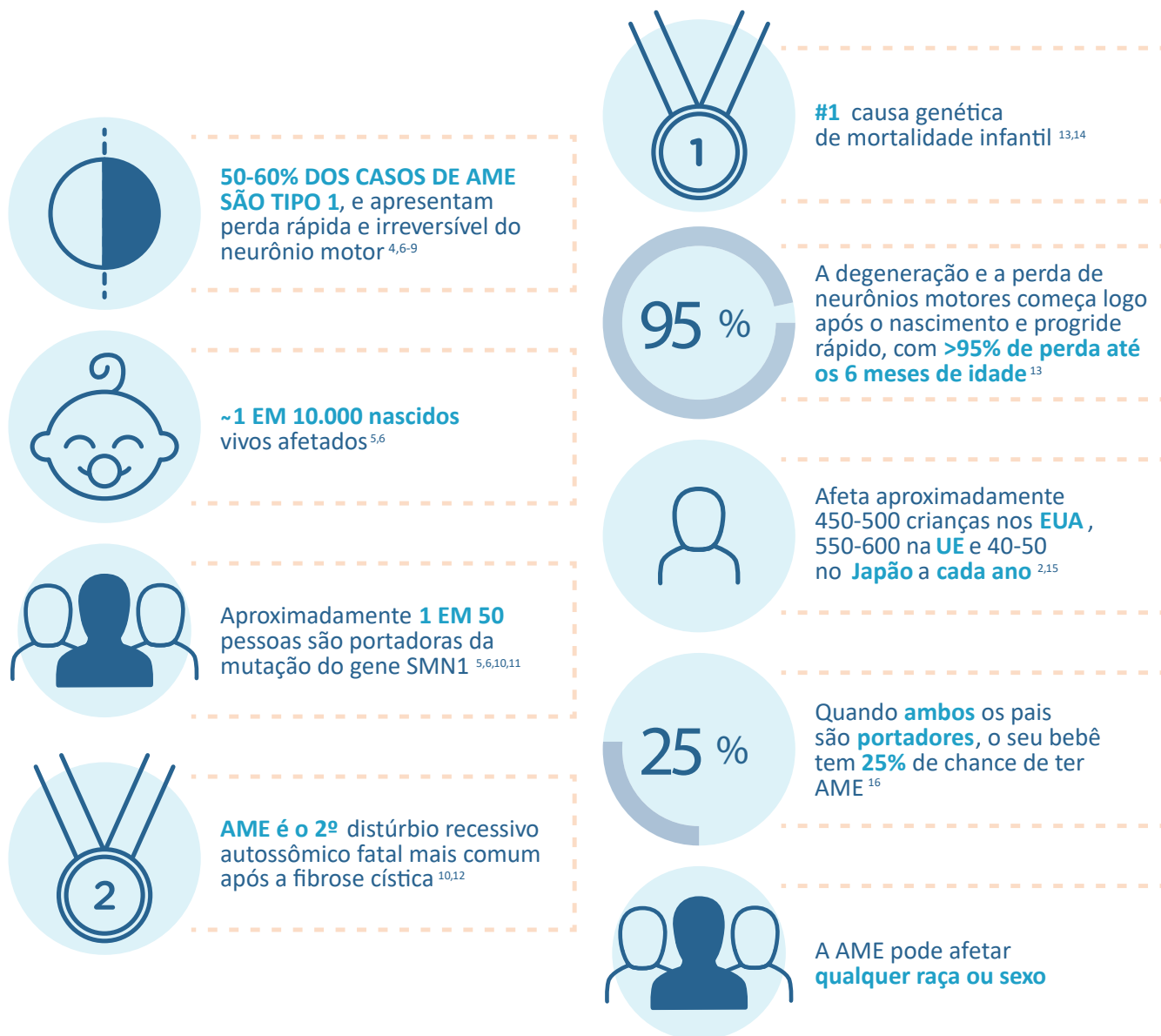


TRIAGEM NEONATAL

ESTE É O MOMENTO PARA TRIAGEM NEONATAL DE ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME) ¹⁻³

AME é a principal causa genética de mortalidade infantil, com um histórico natural claramente definido ^{4,5}



AME Tipo 1

- Diagnóstico precoce e tratamento são críticos para evitar a degeneração rápida e progressiva. ⁴

Triagem Neonatal

- Pode ser a solução mais eficaz para acabar com a odisséia de diagnóstico de AME. ¹¹
- Pode detectar pacientes afetados pela AME antes do início dos sintomas e possibilitar uma intervenção terapêutica precoce. ¹⁷

Estudos piloto

A triagem neonatal para AME é praticável¹⁸, de acordo com dados de estudos do New York State Screening Program¹⁷ e do National Taiwan University Hospital.

VIÁVEL^{17,18}



>124.000 recém-nascidos examinados em dois estudos analisados por pares

3–6 dias de resposta para a maioria das amostras

USD\$0,70–\$3 /teste

PRECISO^{17,18}



Após os ensaios primário e secundário:

0 falsos positivos relatados^{17,18}

0 falsos negativos relatados^{17,18}

100% de sensibilidade¹⁷

BENÉFICO^{17,18}



Oportunidade para tratamento oportuno

Possui uma maior influência nos desfechos

RECOMENDADO¹⁸



“Nós acreditamos que a AME deve ser considerada para ser adicionada ao painel de triagem neonatal uniforme recomendado”

Conclusão

AME pode ser confiavelmente examinada com alta especificidade e sensibilidade, com um alto rendimento, custo razoável e dentro de um tempo de resposta aceitável¹⁸.

Referências bibliográficas: 1. Federal Advisory Committees (2018). Recommended Uniform Screening Panel. Disponível em: <https://www.hrsa.gov/sites/default/files/hrsa/advisory-committees/heritable-disorders/rusp/rusp-uniform-screening-panel.pdf> Data de acesso: Fevereiro de 2019. 2. Dados em arquivo AveXis. 3. German Federal Joint Committee (G-BA) (2018). Neugeborenen-Screening soll um lebensrettenden Test auf Spinale Muskelatrophie erweitert werden. Disponível em: <http://www.initiative-sma.de/>. Data de acesso: Fevereiro de 2019. 4. Gluscock J, et al. J Neuromusc. Dis. 2018;5:145-58. 5. Farrar MA and Kieran MC. Neurotherapeutics 2015;12:290-302. 6. Ogino S, et al. Eur J Hum Genet 2004;12:1015-23. 7. Swoboda KJ, et al. Ann. Neurol. 2005;57(5):704-12. 8. Kolb SJ, et al. Ann Neurol 2017;82(6):883-91. 9. Govoni A, et al. Mol Neurobiol 2018;55(8):6307-18. 10. Armstrong EP, et al. J Med Econ. 2016;19:822-6. 11. Lin CW, et al. Ped Neurol. 2015;53:293-300. 12. D'Amico A, et al. Orphanet J Rare Dis 2011;6:71. 13. Anderton RS and Mastaglia FL. Advances and challenges in developing a therapy for spinal muscular atrophy. Expert Rev Neurother. 2015;15(8):895-908. 14. Farrar MA, Park SB, Vucic S, et al. Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. Ann Neurol. 2017;81(3):355-368. 15. J Neurol. 2017 Jul;264(7):1465-1473. 16. National Organization for Rare Disorders (NORD). Spinal Muscular Atrophy <http://rarediseases.org/rarediseases/spinal-muscularatrophy/>. Acessado em 9 de outubro de 2018. 17. Chien Y-H, et al. J Pediatr. 2017;190:124–129. 18. Kraszewski JN et al. Genet Med. 2018;20(6):608–613.



Novartis Biociências S.A.
Setor farma - Av. Prof. Vicente Rao, 90
São Paulo, SP - CEP 04636-000
www.novartis.com
www.portal.novartis.com.br

SIC - Serviço de Informação ao Cliente
0800 888 3003
sic.novartis@novartis.com

BR-05535

Material destinado ao público leigo. Data de produção: maio/2019. 2019 - © - Direitos reservados – Novartis Biociências S/A – Proibida a reprodução total ou parcial sem autorização do titular.