



# PANORAMA DA TRIAGEM NEONATAL DE DEFICIÊNCIA PRIMÁRIA DE CARNITINA: EFICÁCIA E LIMITAÇÕES

AUTORES: Amanda Marcassa<sup>1</sup>, Isabela Malerba Pinheiro<sup>1</sup>, Mateus Monteiro Sampaio<sup>1</sup> e Flávia Linhares Martins<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais Campus Poços de Caldas

## INTRODUÇÃO:

A deficiência primária de carnitina (DPC) é um distúrbio raro do transporte da carnitina, com prevalência variável. Inicialmente assintomática, pode evoluir para cardiomiopatia e encefalopatia. A suplementação precoce previne desfechos adversos.

## OBJETIVO:

Avaliar os efeitos da triagem neonatal (TN) na detecção precoce da deficiência primária de carnitina em recém-nascidos, considerando eficácia positiva ou negativa, e analisar suas repercussões no prognóstico infantil e na saúde materna.

## METODOLOGIA:

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, com busca conduzida nas bases de dados SciELO, LILACS, PubMed, utilizando os descritores: "primary carnitine deficiency", "newborn screening" e "neonatal screening", combinados com os operadores booleanos AND e OR, respectivamente. A seleção dos estudos foi realizada em etapas: leitura dos títulos, resumos e, posteriormente, dos textos completos, sendo selecionados artigos publicados nos últimos 10 anos.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO:

Após análise detida, cinco estudos foram incluídos. Os estudos apresentaram resultados conflitantes quanto à eficácia e ao custo-benefício da inclusão da DPC em rotinas nacionais de triagem neonatal. Em populações de alta prevalência, a triagem mostrou-se efetiva na identificação precoce de casos, permitindo tratamento simples e de reduzido custo com suplementação de L-carnitina, o que previne eventos graves e morte súbita. Nessas localidades, a inclusão do exame é indicada, especialmente quando associada a estratégias como repetição da coleta após o segundo mês de vida ou o uso concomitante de painéis genéticos direcionados. Por outro lado, em contextos de baixa prevalência, a triagem apresentou baixa sensibilidade, alto número de falsos-positivos e detecção frequente de mães assintomáticas, aumentando custos e incertezas sem benefícios clínicos robustos.

Esses achados estimularam posições contrárias à inclusão universal, sobretudo quando baseada exclusivamente em espectrometria de massas em tandem. Revisões internacionais reforçam essa dualidade: enquanto alguns países mantêm a DPC nos painéis de triagem neonatal, outros a removem, destacando que o custo-efetividade se atrela diretamente à incidência local e à instituição de algoritmos mais complexos. Nesses algoritmos, a análise bioquímica inicial seria seguida por testes de variantes de *SLC22A5*, o que aumenta a precisão diagnóstica.

## CONCLUSÃO:

Considerando o exposto, os dados sugerem que a inclusão da DPC em programas de TN deve ser considerada principalmente em regiões de maior prevalência, associada, quando possível, a protocolos de segunda etapa, a fim de equilibrar eficácia, custo-benefício e impacto sobre a morbimortalidade. No tocante ao Brasil e, mais especificamente, ao estado de Minas Gerais, que inclui a DPC em seu programa de triagem desde 2021, 5 crianças se encontram em acompanhamento especializado para a condição desde o início da triagem, o que sugere eficiência no rastreio e, importantemente, no seguimento. O acompanhamento longitudinal é de relevância ímpar, uma vez que a triagem neonatal representa apenas a etapa inicial do diagnóstico. É imprescindível que crianças com DPC e suas famílias sejam encaminhadas a serviços de referência para seguimento sistemático, com exames complementares e, quando indicado, painéis genéticos. Tal abordagem assegura manejo integral e continuado, repercutindo positivamente na qualidade de vida dessa população.

## REFERÊNCIAS:

- LEFÈVRE, C. R. et al. Newborn screening of primary carnitine deficiency: An overview of worldwide practices and pitfalls to define an algorithm before expansion of newborn screening in France. *International Journal of Neonatal Screening*, v. 9, n. 6, 2023.
- JI, X. et al. Primary carnitine deficiency: Estimation of prevalence in Chinese population and insights into newborn screening. *Frontiers in Genetics*, v. 14, e1304458, 2023. DOI: 10.3389/fgene.2023.1304458.
- ZHOU, J., LI, G., ZENG, Y. et al. Screening primary carnitine deficiency in 10 million Chinese newborns: a systematic review and meta-analysis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 19, p. 248, 2024.
- LIU, Y., ZHANG, W., HUANG, C. et al. Increased detection of primary carnitine deficiency through second-tier newborn genetic screening. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 16, p. 149, 2021.
- STEUFERWALD, U. et al. Neonatal screening for primary carnitine deficiency: Lessons learned from the Faroe Islands. *International Journal of Neonatal Screening*, v. 3, n. 1, 2017.