



Publicado em 10/03/2026 - 11:46

Tratamento referencial em São Caetano garante infância sem limitações a criança com doença rara

Redação



Brincar, estudar, assistir aos desenhos favoritos. Rotina normal para uma criança saudável de 10 anos, como a Beatriz Santos Souza. Diagnosticada com fenilcetonúria, ela é a única paciente com a doença em tratamento na rede municipal de Saúde de São Caetano do Sul.

A fenilcetonúria é uma doença rara que pode causar deficiência intelectual grave, entre outros sintomas. O diagnóstico precoce e o tratamento adequado são fundamentais para evitar o agravamento do quadro.

No caso de Beatriz, o diagnóstico foi feito aos 13 dias de vida, após a realização do teste do pezinho. Por conta da alteração genética que impede a transformação da fenilalanina em tirosina, ela tem de seguir uma dieta rigorosa por toda a vida, o que inclui baixíssima ingestão de proteína e a suplementação por fórmula com aminoácidos, vitaminas e minerais.

Após a família se mudar para São Caetano, Beatriz começou a fazer o tratamento no CTNEN (Centro de Triagem Neonatal e Estimulação Neurosensorial), há cerca de 1 ano, e, posteriormente, na USCA (Unidade de Saúde da Criança e do Adolescente). É lá que ela realiza todo o acompanhamento que precisa, com equipe multidisciplinar formada por nutricionista e endocrinologista, entre outros profissionais.

“O tratamento está fluindo muito bem, graças a Deus. As médicas, enfermeiras e toda a equipe estão sempre disponíveis para o que precisamos, nos atendendo muito bem”, avalia Bianca Ohana dos Santos, mãe de Beatriz. A família mora no Bairro Nova Gerty.

Beatriz passou em consulta com o endocrinopediatra Igor Neves no início de março. Com todo o cuidado recebido, ela segue se desenvolvendo normalmente, sem qualquer sinal de agravamento da doença. Beatriz é aluna do 5º ano da EMEF (Escola Municipal de Ensino Fundamental) Oswaldo Samuel Massei.

USCA

A USCA é uma unidade especial de atendimento que abrange os cuidados e atendimentos especializados a doenças crônicas com diferentes complexidades, incluindo endocrinopediatria, pneumopediatria, gastropediatria, nefropediatria, hebiatria, cardiopediatria e hematopediatria. Com as reestruturações dos atendimentos ambulatoriais das especialidades pediátricas, passou a atender também crianças com o teste do pezinho alterado.

Assim, com o acompanhamento diferenciado, garante a otimização e qualidade de vida para estes pacientes, menor busca aos serviços de urgência e aprendizado escolar perto do ideal

<https://fuabc.org.br/noticias/tratamento-referencial-em-sao-caetano-garante-infancia-sem-limitacoes-a-crianca-com-doenca-rara/>

Veículo: Online -> Portal -> Portal Fundação do ABC

Seção: São Caetano