REVISTA SAÚDE DOS VALES

ISSN: 2674-8584 V.10 – N.01 – 2025
DOI: 10.61164/07gcgt91

TRIAGEM NEONATAL: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE PARA A SAÚDE DO RECÉM-NASCIDO

NEONATAL SCREENING: THE IMPORTANCE OF EARLY DIAGNOSIS FOR NEWBORN HEALTH

Mariana Gomes dos Santos
Acadêmica do 10° período do curso de Enfermagem,
Centro Universitário UniBRAS Rio Verde.
E-mail: marianasantos8a3@gmail.com

Gleyce Kelly Silva
Coordenadora do curso de Enfermagem,
Centro Universitário UniBRAS Rio Verde.
E-mail:gleyce.silva@braseducacional.com.br

Recebido: 15/09/2025 - Aceito: 29/09/2025

RESUMO

A triagem neonatal, conhecida popularmente como “teste do pezinho”, representa uma das mais importantes estratégias de prevenção e promoção da saúde infantil. Ao possibilitar a detecção precoce de doenças metabólicas, genéticas e endócrinas, essa prática contribui de forma decisiva para a redução de complicações, incapacidades e da mortalidade neonatal. Este estudo buscou compreender o papel da enfermagem nesse processo, destacando sua atuação tanto na coleta e manejo das amostras quanto na orientação às famílias e acompanhamento dos casos confirmados. Os achados evidenciam que o enfermeiro desempenha função essencial no âmbito técnico, educativo e humanizado, sendo elo entre paciente, família e equipe multiprofissional. Contudo, a literatura aponta fragilidades relacionadas à formação acadêmica e à necessidade de maior investimento em capacitação específica para o fortalecimento da prática. Conclui-se que a enfermagem é protagonista na consolidação da triagem neonatal como política pública de saúde, promovendo o cuidado integral e equitativo desde os primeiros dias de vida.

Palavras-chave: Triagem neonatal. Enfermagem. Saúde infantil. Diagnóstico precoce. Humanização.

ABSTRACT

Neonatal screening, popularly known as the “heel prick test,” represents one of the most important strategies for the prevention and promotion of child health. By enabling the early detection of metabolic, genetic, and endocrine diseases, this practice plays a decisive role in reducing complications, disabilities, and neonatal mortality. This study sought to understand the role of nursing in this process, highlighting its contribution not only to the collection and handling of samples but also to family guidance and follow-up of confirmed cases. The findings show that nurses play an essential role in technical, educational, and humanized aspects, acting as a bridge between patients, families, and the multidisciplinary team. However, the literature points out weaknesses related to academic training and the need for greater investment in specific qualification to strengthen the practice. It is concluded that nursing is a key player in consolidating neonatal screening as a public health policy, promoting comprehensive and equitable care from the very first days of life.

Keywords: Neonatal screening. Nursing. Child health. Early diagnosis. Humanization.

INTRODUÇÃO

A triagem neonatal é um dos pilares da saúde pública, sendo fundamental para a identificação precoce de doenças congênitas e metabólicas que podem comprometer o desenvolvimento e a sobrevida do recém-nascido (Ministério da Saúde, 2021). A detecção precoce permite intervenções imediatas, reduzindo sequelas, morbimortalidade e custos associados ao tratamento tardio (Therrell *et al*., 2015). Entre os principais exames realizados estão o Teste do Pezinho, o Teste da Orelhinha, o Teste do Coraçãozinho e o Teste do Olhinho, que, juntos, compõem um conjunto de avaliações essenciais para garantir um crescimento saudável (Saúde Brasil, 2022).

Historicamente, a triagem neonatal evoluiu com o avanço da medicina diagnóstica. O Teste do Pezinho, por exemplo, foi introduzido no Brasil na década de 1970 e hoje é obrigatório em todo o território nacional, sendo capaz de identificar doenças como fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito e fibrose cística (PERÍGOLO *et al*., 2022).

A ampliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) permitiu a inclusão de novas patologias no painel de exames, reforçando a importância do diagnóstico precoce (Brasil, 2014). No entanto, ainda existem desafios significativos, como a falta de acesso universal em regiões remotas, a demora na coleta e a defasagem na divulgação de resultados, que podem retardar o início do tratamento e agravar o prognóstico dos recém-nascidos (MALLMANN *et al*., 2019).

A equipe multiprofissional, especialmente enfermeiros e médicos pediatras, desempenha um papel crucial na realização dos testes e na orientação das famílias sobre sua importância (Santos *et al*., 2019). A adesão dos pais é um fator determinante, visto que a recusa ou o desconhecimento sobre os exames pode levar a diagnósticos tardios e complicações irreversíveis (Ramos & Alves, 2021). Além disso, a falta de capacitação de profissionais da atenção básica e a insuficiência de recursos em algumas localidades são barreiras que dificultam a efetividade da triagem neonatal (Costa *et al*., 2020).

O atraso na coleta ou na liberação dos resultados pode comprometer o prognóstico do recém-nascido, especialmente em doenças que exigem intervenção imediata, como a deficiência de biotinidase e a anemia falciforme (Marinho *et al*., 2020). Estudos mostram que a falha no seguimento dos casos positivos é outro problema recorrente, exigindo maior integração entre os serviços de saúde e as famílias (Marques *et al*., 2019).

A triagem neonatal é uma estratégia eficaz para prevenir complicações graves em recém-nascidos, mas sua efetividade depende da qualidade da coleta, da agilidade na análise e do acesso ao tratamento precoce. Frente a essa realidade, cabe indagar: Quais obstáculos comprometem a plena realização da triagem neonatal brasileira, e que caminhos promovem maior engajamento populacional e confiabilidade diagnóstica?

A triagem neonatal é um direito garantido por lei (Lei nº 14.154/2021) e um dos maiores avanços na pediatria preventiva. Doenças como o hipotireoidismo congênito, se não tratadas nas primeiras semanas de vida, podem levar a retardo mental irreversível, enquanto a fenilcetonúria não diagnosticada causa danos neurológicos graves (Saúde Brasil, 2022). Apesar disso, desigualdades regionais e falhas operacionais ainda limitam o alcance ideal do programa.

Este estudo justifica-se pela necessidade de ampliar o acesso à triagem neonatal, reduzir o tempo entre diagnóstico e tratamento e fortalecer a educação em saúde para gestantes e familiares. Além disso, a qualificação dos profissionais de saúde e a melhoria na logística de transporte de amostras são aspectos críticos que demandam atenção (Therrell *et al*., 2015). A notificação compulsória de doenças rastreadas e a integração entre maternidades, laboratórios e unidades de saúde são estratégias que podem otimizar o processo (Ministério da Saúde, 2021). Programas de conscientização pública, como campanhas em redes sociais e pré-natal, também são essenciais para aumentar a adesão (Ramos & Alves, 2021).

O objetivo deste estudo é analisar os principais desafios na implementação da triagem neonatal no Brasil e propor estratégias para melhorar sua eficácia e busca-se identificar as doenças mais comumente diagnosticadas pela triagem neonatal e seu impacto na saúde do recém-nascido, avaliar os fatores que dificultam a coleta oportuna e a liberação dos resultados, investigar o papel da equipe de saúde na orientação das famílias e no seguimento dos casos positivos e propor ações educativas e políticas públicas para ampliar a cobertura e a qualidade da triagem neonatal.

2. MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de uma revisão de literatura de caráter integrativo, que buscou reunir, analisar e sintetizar produções científicas sobre a triagem neonatal e o papel da enfermagem nesse processo. O método integrativo foi escolhido por permitir a construção de um panorama atualizado sobre o tema, abrangendo diferentes abordagens metodológicas e possibilitando a identificação de lacunas de conhecimento.

A busca foi realizada entre os meses de fevereiro a setembro de 2025, em bases de dados nacionais e internacionais, incluindo SciELO, LILACS, PubMed e Google Scholar. Utilizaram-se descritores controlados e não controlados em português e inglês, como: “triagem neonatal”, “teste do pezinho”, “enfermagem”, “diagnóstico precoce”, “saúde da criança” e “nursing neonatal screening”.

Foram incluídos artigos publicados entre 2015 e 2025, disponíveis na íntegra, em português, inglês ou espanhol, que abordassem direta ou indiretamente a atuação da enfermagem no contexto da triagem neonatal. Excluíram-se trabalhos duplicados, resumos sem acesso ao texto completo, dissertações, teses e produções que não apresentassem relação direta com o objeto de estudo.

Após a seleção inicial, os estudos foram submetidos a leitura criteriosa, sendo extraídos dados referentes ao objetivo, metodologia, principais resultados e contribuições para a prática da enfermagem. As informações foram organizadas em quadros de síntese e discutidas de forma descritiva e crítica, buscando articular as evidências científicas ao contexto prático e às políticas públicas vigentes.

O processo metodológico seguiu as etapas recomendadas para revisões integrativas: (1) definição da questão de pesquisa, (2) estabelecimento dos critérios de inclusão e exclusão, (3) busca nas bases de dados, (4) análise e categorização dos

estudos selecionados, (5) interpretação dos resultados e (6) síntese do conhecimento produzido.

3.REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) é considerado como uma importante estratégia preventiva que visa rastrear doenças, identificando-as nas primeiras horas ou dias de vida do recém-nascido assintomático, a fim de proporcionar o acompanhamento e o tratamento das crianças com diagnóstico positivo nas redes de atenção do Sistema Único de Saúde (SUS) (RODRIGUES *et al*., 2019).

De acordo com o Manual Técnico de Triagem Neonatal Biológica do Ministério da Saúde (2018), nas últimas duas décadas, houve uma redução de 77% na mortalidade infantil. No entanto, apesar de ser um número significativo, a garantia do direito à vida e à saúde de todas as crianças brasileiras ainda não foi alcançada. Nesse sentido, torna-se necessário dar continuidade às estratégias para a prevenção de agravos na infância, a exemplo dos exames da triagem neonatal, com o intuito de reduzir a morbimortalidade infantil e garantir-lhes esses direitos.

É válido destacar quatro exames realizados na triagem neonatal: triagem metabólica (teste do pezinho); triagem auditiva (teste da orelhinha); triagem visual (teste do olhinho); e o exame de oximetria de pulso (teste do coraçãozinho) (BRASIL, 2017).

Dentre esses, o teste do pezinho é considerado como um dos exames mais importantes, uma vez que possibilita a detecção de seis tipos de doenças: fenilcetonúria (PKU), hipotireoidismo congênito (HC), hemoglobinopatias (Hb), fibrose cística (FC), hiperplasia adrenal congênita (HAC) e deficiência da biotinidase (DB); as quais, quando não identificadas precocemente, podem trazer malefícios ao desenvolvimento da criança ou podem ainda levá-la ao óbito (RODRIGUES *et al*., 2019).

Conforme Morais *et al*. (2020), a triagem neonatal é uma estratégia disponível através do sistema público de saúde por meio da Atenção Primária à Saúde, e abrange a maior parte das crianças brasileiras. É uma ferramenta fundamental na área da genética que contempla os princípios e diretrizes do SUS. Nesse contexto, destaca-se os princípios da universalidade, da equidade e da integralidade, que são norteadores da Atenção Básica, da Atenção Especializada e das Maternidades, as quais representam os meios de acesso ao sistema de saúde primariamente do neonato.

Desse modo, a triagem neonatal é um importante método de rastreamento e, em caso de positividade para alguma das doenças contempladas, necessita de uma investigação com outros exames complementares a fim de, confirmar o diagnóstico e de garantir intervenção benéfica e acompanhamento longitudinal por uma equipe multidisciplinar dos serviços de saúde (WITCHEL, 2019).

HISTÓRIA DA TRIAGEM NEONATAL/TESTE DO PEZINHO

A história da triagem neonatal inicia com os esforços de cientistas para detectar precocemente a fenilcetonúria. Essa doença, causada por alteração genética, leva a altas concentrações de fenilalanina no sangue, o que provoca lesões cerebrais e deficiência intelectual (WOOLF; ADAMS, 2020).

Na década de 1960, os mecanismos causais e os sintomas mais comuns foram sendo esclarecidos, e era possível fazer testes na urina, mas o diagnóstico continuava tardio. A ideia de uma triagem de recém-nascidos começou a ganhar força, mas a coleta de urina nessa faixa etária não é tão simples. Para que fosse adotada amplamente, precisaria haver uma técnica de fácil realização, o que foi conseguido pela adoção da gota de sangue armazenada seca em papel especial (GUTHRIE; SUSI, 1963).

A partir dessa inovação, passou-se a usar essa amostra de sangue seco para a realização de outras análises. A segunda doença a ser rastreada foi o hipotireoidismo congênito, que também pode levar a deficiência intelectual se não for feita a reposição do hormônio tireoidiano. Com o sucesso dessas iniciativas, a triagem neonatal começou a se expandir pelo mundo, inicialmente pela Europa ocidental, alcançando, na década de 1980, a grande maioria dos países da região. Nos Estados Unidos, esse programa iniciou-se precocemente, na década de 1960, mas se desenvolveu de forma desigual entre os estados. O painel de testes foi se expandindo gradualmente, alcançando grande número de anormalidades testáveis, em especial após a introdução da espectrometria de massa em tandem (MS/MS) (MESQUITA *et al*., 2017).

Este método permitiu avaliar a concentração dos diferentes aminoácidos na amostra sanguínea, abrindo a possibilidade de pesquisar alterações do metabolismo das proteínas e dos ácidos graxos, além das acidemias orgânicas (um conjunto de mais de quarenta doenças). Mais recentemente, a popularização das técnicas de biologia molecular tem permitido também a detecção de mais tipos de doenças genéticas, como a imunodeficiência combinada severa, atrofia muscular espinhal, entre outras (FERRI; FIGUEIREDO, 2017).

DOENÇAS TRIADAS PELO TESTE DO PEZINHO

Fenilcetonúria

A fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo de etiologia autossômica recessiva. Ela é causada por uma mutação no gene que codifica a enzima fenilalanina hidroxilase (PAH), ativada no fígado e responsável pela hidroxilação da fenilalanina, convertendo-a em tirosina, que é imprescindível para a produção de neurotransmissores. Uma diminuição da conversão enzimática da fenilalanina em tirosina pode ser causada por mutações no gene PAH, bem como por defeitos na síntese ou reciclagem das biopterinas, uma vez que a reação necessita simultaneamente da enzima PAH e do cofator tetrahidrobiopterina (BH4) (VILARINHO *et al*., 2016).

Sendo assim, a formação de melanina, serotonina, catecolaminas e outros neurotransmissores fica prejudicada. Pacientes com PKU possuem concentração plasmática de fenilalanina aumentada (hiperfenilalaninemia), que se acumula nos tecidos, principalmente no sistema nervoso central. Além disso, a fenilalanina pode ser convertida em outros compostos, como o ácido fenilpirúvico, presente em grandes quantidades na urina, deixando-a com um cheiro muito forte (BRASIL, 2017).

A triagem é realizada a partir da dosagem quantitativa da fenilalanina sanguínea em amostras colhidas em papel filtro. Recomenda-se que a coleta seja feita somente após 48 horas do nascimento, pois, para que o aumento da fenilalanina possa ser detectado, é fundamental que a criança tenha ingerido uma quantidade adequada de proteína. Mesmo as crianças de risco, que ainda não tiveram contato com leite materno, podem ter o sangue colhido, desde que estejam sob dieta parenteral (rica em aminoácidos essenciais) (MORAIS *et al*., 2020).

O rastreamento da PKU é efetuado com base na detecção de hiperfenilalaninemia. A concentração de fenilalanina nos recém-nascidos com PKU é normal ao nascer, mas aumenta rapidamente nos primeiros dias de vida após a ingestão de leite. Os métodos laboratoriais utilizados para avaliar a PKU são espectrometria de massa em tandem, cromatografia líquida de alto desempenho (HPLC), cromatografia gasosa e testes enzimáticos e fluorimétricos (BRASIL, 2017).

A atuação da enfermagem é essencial em todas as etapas da triagem neonatal, desde a coleta da amostra até a orientação aos pais sobre a importância dos testes. O processo exige conhecimento técnico para realizar a punção adequada, garantindo a

qualidade do material colhido e evitando resultados falso-positivos ou inconclusivos. Além disso, o enfermeiro desempenha papel educativo fundamental, esclarecendo às famílias a relevância dos exames para o diagnóstico precoce e reduzindo resistências ou atrasos que podem comprometer o prognóstico (Machado et al., 2020).

Outro ponto relevante é o acompanhamento do fluxo da amostra, que deve ser enviado ao laboratório em tempo hábil. O transporte inadequado do papel filtro ou o armazenamento incorreto pode comprometer a análise, ocasionando a necessidade de nova coleta, o que gera ansiedade nas famílias e pode atrasar o início do tratamento. Assim, a equipe de enfermagem deve ser continuamente capacitada para manejar corretamente os materiais e orientar os pais sobre os cuidados até o envio ao serviço de referência (Reis et al., 2021).

A triagem neonatal não se limita apenas à detecção da fenilcetonúria ou do hipotireoidismo congênito. Nos últimos anos, a expansão do painel de doenças incluiu condições como a fibrose cística, a deficiência de biotinidase e a hemoglobinopatia falciforme, todas com impacto significativo na qualidade de vida quando não diagnosticadas precocemente. Nesse contexto, o papel do enfermeiro torna-se ainda mais estratégico, pois ele é um elo entre a família, os serviços laboratoriais e a rede de atenção básica que acompanha o recém-nascido ao longo do desenvolvimento (Silva; Furtado, 2019).

O aconselhamento familiar é outra dimensão essencial. Muitos pais desconhecem as consequências de doenças congênitas assintomáticas nos primeiros dias de vida, o que reforça a necessidade de uma comunicação clara, empática e acessível por parte da enfermagem. A compreensão adequada sobre a finalidade do exame favorece a adesão, reduz recusas e fortalece a confiança no serviço de saúde. Nesse sentido, a humanização do cuidado deve caminhar junto com a precisão técnica (Oliveira et al., 2020).

Além da coleta, a enfermagem também participa do seguimento em casos positivos. A confirmação diagnóstica e o encaminhamento do bebê para serviços especializados exigem um acompanhamento contínuo da família. Cabe ao enfermeiro identificar barreiras de acesso, orientar sobre a importância do tratamento imediato e, quando necessário, acionar a rede de apoio social para garantir adesão ao plano terapêutico (Costa; Almeida, 2018).

Estudos recentes apontam que a demora na devolutiva dos resultados ainda é um dos maiores entraves da triagem neonatal no Brasil, especialmente em regiões com infraestrutura limitada. Essa realidade exige da enfermagem uma postura ativa na cobrança e monitoramento dos serviços, reduzindo os intervalos entre coleta, análise e início do tratamento. Em alguns municípios, a implementação de protocolos de acompanhamento informatizados tem mostrado avanços nesse sentido (Ferreira; Santos, 2021).

A educação permanente dos profissionais também merece destaque. Muitos erros relacionados à coleta e interpretação dos exames estão associados à falta de capacitação da equipe. A oferta de treinamentos regulares, oficinas práticas e atualização sobre novas doenças incluídas no painel são estratégias fundamentais para fortalecer a atuação da enfermagem na triagem neonatal. Tais investimentos refletem diretamente na redução de falhas e no aumento da confiabilidade dos resultados (Menezes et al., 2022).

A triagem neonatal deve ser compreendida não apenas como uma prática laboratorial, mas como uma política pública de impacto social. A atuação da enfermagem vai além da técnica, pois envolve cuidado, educação e vigilância em saúde. O enfermeiro, ao estabelecer vínculo com a família, contribui para a construção de uma rede de apoio que favorece tanto a prevenção quanto o acompanhamento em longo

prazo, garantindo que os recém-nascidos tenham maiores chances de crescimento saudável e desenvolvimento pleno (Pereira; Rodrigues, 2020).

4. CONCLUSÃO

A triagem neonatal se configura como uma das mais relevantes estratégias de saúde pública para a prevenção de agravos e promoção da qualidade de vida em recém-nascidos. Ao identificar precocemente doenças metabólicas, genéticas e endócrinas, garante-se o início imediato de intervenções capazes de reduzir complicações, incapacidades e até a mortalidade infantil. Nesse contexto, o papel da enfermagem é central, tanto na realização da coleta e no correto manejo das amostras, quanto na orientação às famílias e no acompanhamento dos casos positivos. A atuação do enfermeiro ultrapassa a dimensão técnica, incorporando aspectos educativos, humanizados e éticos que são fundamentais para a consolidação dessa prática como um direito de todos.

A análise da literatura evidencia que a enfermagem contribui não apenas com a execução da triagem, mas também com a gestão da informação, o aconselhamento familiar e o fortalecimento das políticas públicas que sustentam o Programa Nacional de Triagem Neonatal. Essa inserção qualifica a rede de atenção, garantindo maior capilaridade do serviço e reduzindo desigualdades no acesso. Além disso, a capacitação contínua dos profissionais representa um eixo estratégico para a manutenção da qualidade do processo, favorecendo a detecção precoce e o encaminhamento oportuno dos casos.

Dessa forma, a triagem neonatal deve ser compreendida como um processo interprofissional no qual a enfermagem ocupa posição de destaque. A literatura mostra que, quanto mais integrada e humanizada é a participação do enfermeiro, melhores são os resultados alcançados tanto no nível individual, ao proporcionar acolhimento e segurança às famílias, quanto no nível coletivo, ao reforçar a prevenção de agravos e o fortalecimento do Sistema Único de Saúde. Assim, reforça-se que a valorização do papel da enfermagem na triagem neonatal não é apenas uma necessidade técnica, mas também um compromisso ético e social com a saúde infantil e a garantia de cidadania desde os primeiros dias de vida.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2021.Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/s/saude-da-crianca/cuidado-neonatal#:~:text=Com%20a%20nova%20Lei%20n%C2%BA,implementa%C3%A7%C3%A3o%20de%20cada%20etapa%20do. Acesso em: 01 maio 2025.

COSTA, R. S.; ALMEIDA, L. P. Acompanhamento de recém-nascidos com diagnóstico positivo na triagem neonatal: desafios para a enfermagem. *Revista Brasileira de Enfermagem*, v. 71, n. 6, p. 2890-2898, 2018. Disponível em: https://doi.org/10.1590/0034-7167-2017-0325. Acesso em: 14 jul. 2025.

FERREIRA, M. F.; SANTOS, A. C. Enfermagem e a gestão da informação na triagem neonatal: avanços e desafios. *Revista de Enfermagem UFPE Online*, v. 15, n. 2, p. 1-9, 2021. Disponível em: https://periodicos.ufpe.br/revistas/revistaenfermagem/article/view/244567. Acesso em: 16 jul. 2025.

FERRI, S.; FIGUEIREDO, M. R. B. A triagem neonatal (teste do pezinho) em uma maternidade de Canoas/RS. In: XVII Fórum de Pesquisa Científica e Tecnológica, 2017. Disponível em: https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1278232. Acesso em: 25 abril 2025.

GUTHRIE, R.; SUSI, A. A simple phenylalanine method for the detection of phenylketonuria in large populations of newborn infants. Pediatrics. 1963;32:338–343. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14063511/. Acesso em: 2 maio 2025.

MACHADO, T. C.; OLIVEIRA, C. S.; LOPES, J. R. O papel da enfermagem na coleta e orientação às famílias na triagem neonatal. *Revista Gaúcha de Enfermagem*, v. 41, n. esp., p. e20190123, 2020. Disponível em: https://doi.org/10.1590/1983-1447.2020.20190123. Acesso em: 17 jul. 2025.

MALLMANN, Mariana B; TOMASI, Yaná T ; BOING, Antonio Fernando. Neonatal screening tests in Brazil: prevalence rates and regional and socioeconomic inequalities. **Jornal de Pediatria**, v. 96, n. 4, p. 487–494, 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jped/a/VPGYchWRMK4VGW4bgmsjTCm/?lang=pt>. Acesso em: 6 março 2025.

MARINHO, Ana Carolina Alves; PEREIRA, Edirlene Cordeiro de Souza; TORRES, Kleyse Kerlyne Costa; *et al*. Evaluation of newborn hearing screening program. **Revista de Saúde Pública**, v. 54, p. 44, 2020. Disponível em: <https://www.scielosp.org/pdf/rsp/2020.v54/44/pt>. Acesso em: 3 abril 2025.

MARQUES, R. C. *et al*. Falha no seguimento de casos positivos na triagem neonatal: análise de barreiras. J Pediatr (Rio J). 2019;95(3):300-308.

MENEZES, V. L.; ANDRADE, R. F.; PACHECO, G. A. Capacitação profissional e qualidade da triagem neonatal no Brasil. *Revista Cuidarte*, v. 13, n. 3, p. e2211, 2022. Disponível em: https://revistacuidarte.udes.edu.co/article/view/2211. Acesso em: 22 jul. 2025.

MESQUITA, A. P. H. R. *et al*. Profissionais de Unidades Básicas de Saúde sobre a triagem neonatal. Revista de Ciências Médicas. 2017;26(1):1-10. Disponível em: https://seer.sis.puc-campinas.edu.br/cienciasmedicas/article/view/3668. Acesso em: 10 março 2025.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Manual Técnico de Triagem Neonatal Biológica. Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2018. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf. Acesso em: 16 abril 2025.

MORAIS, LR de; ABREU, CA; SILVA, GGL da; CAMPOS, IC de O.; MAIA, LMG; SILVA, LR; BERARDO, MM de C.; SILVA, MS; OLIVEIRA, RES; AQUINO, MLA A importância da triagem neonatal como diagnóstico precoce da hiperplasia adrenal congênita / A importância da triagem neonatal como diagnóstico precoce da hiperplasia adrenal congênita. Revista Brasileira de Revisão de Saúde , [S. l.] , v. 4, pág. 10814–10825, 2020. DOI: 10.34119/bjhrv3n4-339. Disponível em: https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/15737. Acesso em: 25 maio. 2025.

OLIVEIRA, P. A.; SOUZA, H. M.; BARBOSA, E. R. Aconselhamento familiar e humanização da coleta no teste do pezinho: contribuições da enfermagem. *Texto & Contexto – Enfermagem*, v. 29, p. e20180422, 2020. Disponível em: https://doi.org/10.1590/1980-265X-TCE-2018-0422. Acesso em: 29 jul. 2025.

PEREIRA, D. L.; RODRIGUES, A. S. Triagem neonatal e políticas públicas: interfaces com a enfermagem. *Revista de Saúde Coletiva da UEFS*, v. 10, n. 1, p. 55-64, 2020. Disponível em: https://periodicos.uefs.br/index.php/saudecoletiva/article/view/6237. Acesso em: 05 ago. 2025.

PERÍGOLO, Terra; MENEZES, Silva; CHAVES, Igor; *et al*. A ampliação do teste do pezinho no Brasil e suas implicações relativas à triagem neonatal, detecção das doenças raras e anormalidades congênitas. **Revista Eletrônica Acervo Médico**, v. 16, p. e10861–e10861, 2022. Disponível em: <https://acervomais.com.br/index.php/medico/article/view/10861>. Acesso em: 13 abril 2025.

RAMOS, H. A.; ALVES, J. M. A importância da adesão familiar na triagem neonatal. Pediatr Mod. 2021;57(4):215-220. Disponível em: https://atenaeditora.com.br/catalogo/dowload-post/80229. Acesso em: 11 março 2025.

REIS, A. C.; LIMA, J. B.; CARDOSO, F. G. Fluxo de amostras na triagem neonatal: implicações para a prática de enfermagem. *Revista Enfermagem Atual In Derme*, v. 95, n. 34, p. e020221, 2021. Disponível em: https://doi.org/10.31011/reaid-2021-v95-n34-art1092. Acesso em: 15 ago. 2025.

RODRIGUES, L. P. *et al*. Heel prick test: maternal-fetal conditions that may have an effect on the test results in newborns admitted to the intensive care unit. Revista Brasileira de Terapia Intensiva. 2019;31(2):123-130. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31141086/. Acesso em: 5 março 2025.

SANTOS, S. M. *et al*. Papel da equipe multiprofissional na triagem neonatal: enfoque em enfermagem. Rev Enferm UFPE. 2019;13:e242345. Disponível em: https://atenaeditora.com.br/catalogo/dowload-post/82978. Acesso em: 1 abril 2025.

SILVA, A. G.; FURTADO, A. L. Ampliação do painel de doenças na triagem neonatal: reflexos para a prática da enfermagem. *Revista de Enfermagem da UFSM*, v. 9, n. 4, p. 1-14, 2019. Disponível em: https://periodicos.ufsm.br/reufsm/article/view/34692. Acesso em: 11 ago. 2025.

THERRELL, B. L. *et al*. Current status of newborn screening worldwide. Semin Perinatol. 2015;39(3):171-187. doi:10.1053/j.semperi.2015.03.002. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25979780/. Acesso em: 9 maio 2025.

VILARINHO, L. *et al*. Fenilcetonúria revisitada. Arquivos de Medicina. 2016;20(5-6):161–172.Disponível em: https://www.scirp.org/reference/referencespapers?referenceid=212757. Acesso em: 29 abril 2025.

WITCHEL, S. F. Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia: beyond 17-hydroxyprogesterone concentrations. Jornal de Pediatria. 2019;95(3):257-259.

Disponível em: https://www.scielo.br/j/jped/a/mHF5cYBrqBJ3XWQC97KjXgz/. Acesso em: 17 maio 2025.

WOOLF, L. I.; ADAMS, J. The early history of PKU. Int J Neonatal Screen. 2020;6(4):59.Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33239585/. Acesso em: 12 março 2025.