

## Cenário e perspectiva da triagem neonatal no Brasil

**Alana Bezerra Barros<sup>1</sup>, Maria Fernanda Spegorin Salla Brune<sup>2,\*</sup>**

<sup>1</sup>Graduanda do curso de Biomedicina, Campus Universitário do Araguaia. Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT), 78605-091, Barra do Garças/MT, Brasil

<sup>2</sup>Professora do Departamento de Ciências Biológicas e da Saúde, Campus Universitário do Araguaia. Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT), 78605-091, Barra do Garças/MT, Brasil

\*E-mail do autor correspondente: maria.brune@ufmt.br

Submetido em: 01 nov. 2023. Aceito em: 12 jan. 2024

### Resumo

A Triagem Neonatal (TN) biológica, também conhecida popularmente por “teste do pezinho”, tem como objetivo a detecção precoce de doenças raras no recém-nascido, possibilitando o tratamento precoce associado às mesmas. Em 2021 foi sancionada a Lei Federal nº 14.154 que amplia o número de doenças detectadas na TN de seis para cerca de 50 doenças raras. O objetivo deste trabalho foi analisar, por meio de uma revisão integrativa, publicações científicas entre 2018 até 2022 sobre a TN. Foram selecionados nove artigos após uma busca nas bases de dados *Scielo*, *Google Acadêmico* e *Portal Regional BVS*, utilizando a estratégia PICO. Os descritores utilizados foram “Triagem neonatal” e “Programa Nacional de Triagem Neonatal”, com os conectores “AND” e “OR”, além do descritor “Triagem auditiva” com o conector “AND NOT”. Os resultados revelaram que a educação em saúde tem mostrado resultados positivos na compreensão dos pais sobre a TN. No entanto, a eficácia da TN enfrenta desafios, incluindo a falta de padronização nos procedimentos e um sistema unificado de registro em todo o país. Portanto, a efetividade da TN depende, em grande parte, de uma gestão pública comprometida e eficiente, que promova investimentos e ações coordenadas em todo o país.

**Palavras-chave:** Triagem neonatal, Doenças metabólicas, Programa Nacional de Triagem Neonatal, Sistema Único de Saúde, Doenças Raras.

### Abstract

#### **Scenario and perspective of newborn screening in Brazil**

Biological Newborn Screening (NS), also popularly known as “Guthrie test”, aims the early diagnosis of rare diseases in newborns, enabling an appropriate treatment. In 2021, a Brazilian law number 14.154/2021 was sanctioned, increasing the number of diseases detected in the NS from six to around 50 rare diseases. The objective of this work was to analyze, through an integrative review, scientific publications about NS in the period from 2018 to 2023. Nine articles were selected from a search in the *Scielo*, *Google Scholar* and *Portal Regional BVS* databases, using the PICO strategy. The descriptors used in the search were “Neonatal screening” and “National Neonatal Screening Program”, with the logical connectors “AND” and “OR”, in addition to the descriptor “Hearing screening” with the connector “AND NOT”. The results revealed that health education had a positive impact on the family's knowledge of the topic. However, the effectiveness of

NS faces challenges, including lack of a standardized proceedings and a real time official data about NS in the country. Therefore, the effectiveness of newborn screening depends on committed and efficient public management, which promotes investments and coordinated actions throughout the country.

**Keywords:** Neonatal screening, Metabolic diseases, National Neonatal Screening Program, Unified Health System, Rare Diseases.

## Introdução

A triagem neonatal (TN) biológica, conhecida popularmente como Teste do Pezinho, foi incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS) por meio da publicação da portaria GM/MS n.º 22, de 15 de janeiro de 1992, fazendo valer a obrigatoriedade da realização do teste de triagem para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito em todos os recém-nascidos vivos. Em 2001, com a criação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), foram incluídas as triagens auditivas e oculares. Ainda, houve um aumento do número das doenças triadas (doença falciforme e outras hemoglobinopatias, além da fibrose cística), e o processo foi então ampliado para além da realização do exame laboratorial, incluindo a confirmação, o tratamento e acompanhamento dos pacientes. Em 2012, a Portaria GM/MS n.º 2.829 incluiu as doenças hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase no escopo do programa (KOHN; RAMO; LINCH, 2022; BRASIL, 2023).

Com a aprovação da Lei Federal n.º 14.154, de 26 de maio de 2021, inicia-se uma nova era da TN no Brasil, com uma proposta de expansão gradual de doenças a serem diagnosticadas. Essa lei federal modificou o Estatuto da Criança e do Adolescente (Lei n.º 8.069/1990), para aprimorar o PNTN por meio da determinação de cerca de 50 doenças a serem rastreadas no SUS. Portanto, o PNTN passou a ser uma política prevista em lei, cabendo ao Ministério da Saúde sua regulamentação (BRASIL, 2021).

De acordo com o Ministério da Saúde, a cobertura da TN no Brasil é um indicador importante que possibilita a análise do acesso da população ao PNTN. No período de 2016 a 2020, a cobertura da TN no Brasil oscilou entre 80% em 2019 a 84% em 2017. A expectativa do PNTN é de 100% de cobertura dos nascidos vivos, com ausência de casos de crianças com sequelas em decorrência de doenças não diagnosticadas na TN (BRASIL, 2023, FERRI; FIGUEIREDO; CAMARGO, 2020).

A realização da TN em todo o território nacional é dificultada por vários fatores, como: a falta de implantação de postos de coleta referente à cobertura populacional, e carência na orientação dos pais durante o pré-natal por parte dos profissionais de saúde, sobretudo, sobre a idade que deve ser feito o teste (entre o 3º e 5º dia de vida em nascidos à termo). Como resultado, as gestantes não entendem a relevância de se realizar o teste (CARVALHO et al., 2020; FERRI; FIGUEIREDO; CAMARGO, 2020).

Embora a técnica de coleta do exame esteja descrita nos manuais disponibilizados pelo Ministério da Saúde, e os profissionais na área de saúde recebam treinamentos sobre a temática, nota-se muitas falhas na realização dos testes referentes à coleta como: hemólise, falta ou excesso de sangue; ressecamento; pouca quantidade de sangue para o teste pela falta de contribuição dos pais, envelhecimento das amostras e armazenagem de maneira inadequada que levam a resultados alterados e

ineficazes (OLIVEIRA et al., 2020; JAKS et al., 2018; BRASIL, 2016).

Considerando a importância da TN na redução da morbidade e mortalidade infantil, e frente ao cenário desafiador imposto pelo recente aumento no número de doenças a serem triadas pelo PNTN, o objetivo desta pesquisa foi analisar dados científicos e abordar as principais dificuldades e desafios enfrentados pelo sistema de TN no Brasil.

## **Material e Métodos**

A revisão integrativa é uma metodologia de pesquisa que visa sintetizar e analisar uma ampla variedade de estudos existentes sobre um tema específico. Busca identificar padrões, tendências e lacunas na literatura existente, oferecendo percepções para orientar novas pesquisas e práticas (SOUSA et al., 2017).

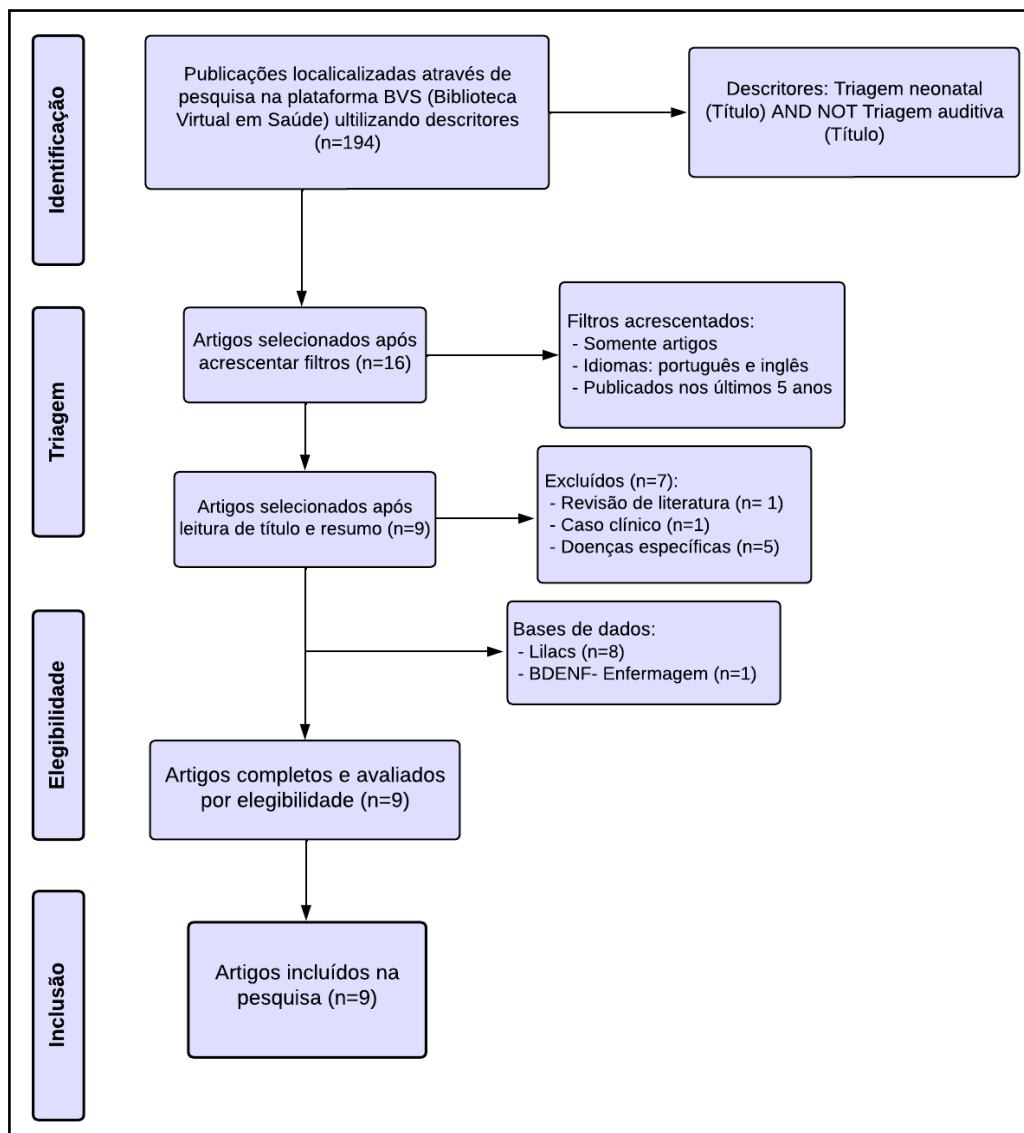
A pesquisa foi conduzida em 03 de agosto de 2023 e realizadas nas seguintes bases de dados: *SciELO (Scientific Electronic Library Online)*, *Google Acadêmico* e *Portal Regional BVS (biblioteca e conhecimento para a saúde)*.

Este estudo foi realizado por duas revisoras independentes. A definição da pergunta de pesquisa foi a partir da Estratégia PICO, onde P: população – profissionais de saúde e puérperas, I: fenômeno de interesse – conhecimento e adesão à triagem neonatal, Co; contexto – cobertura do Programa Nacional de Triagem Neonatal no Brasil. Assim, elaborou-se a seguinte

questão: “Como tem sido a orientação dos profissionais de saúde sobre a triagem neonatal biológica e a adesão das puérperas ao Programa Nacional de Triagem Neonatal no Brasil?”

Os descritores utilizados na busca foram “Triagem neonatal” e “Programa Nacional de Triagem Neonatal”, com os conectores lógicos “AND” e “OR” para organização da busca. O conector lógico “AND NOT” foi utilizado com o descritor “Triagem auditiva” devido ao elevado número de publicações com este descritor. Os critérios de inclusão abrangem artigos científicos publicados entre 2018 e 2022, escritos em português ou inglês, com foco principal na triagem neonatal biológica. Revisões de literatura, teses, livros, casos clínicos, estudos específicos de doenças ou artigos que não contemplassem a temática estudada foram excluídos.

A Figura 1 ilustra o processo de seleção de artigos, começando com a identificação de 194 estudos por meio dos descritores previamente selecionados. Elaborou-se um questionário pelas autoras contendo os seguintes itens: identificação do estudo, objetivo, metodologia, resultado e nível de evidência e qualidade do estudo. Após a aplicação de critérios de inclusão e exclusão, resultaram nove pesquisas, todas provenientes das bases de dados Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) e Base de dados de Enfermagem (BDENF). Essas pesquisas foram então submetidas à leitura completa e incluídas no estudo.



**Figura 1.** Fluxograma com etapas de busca e seleção dos artigos científicos, conduzida em 03 de agosto de 2023, para posterior uso na revisão integrativa.

## Resultados e Discussão

Nesta revisão integrativa foi possível identificar que 44% dos estudos (n=4) foram desenvolvidos na região Sul do país, nos estados do Rio Grande do Sul e Santa Catarina, enquanto 33% (n=3) utilizaram dados do estado de Mato Grosso, na região Centro-Oeste do Brasil. Ainda, um artigo foi realizado no estado de São Paulo e um artigo no estado da Bahia. O Quadro 1 apresenta os artigos selecionados para essa revisão integrativa com suas respectivas

descrições conforme o ano, objetivos e conclusões.

A educação em saúde e projetos de incentivo à realização da TN mostram claras evidências de resultados positivos nos estudos de Carvalho et al. (2020) e Gomes et al. (2019), onde ambas as pesquisas foram realizadas em municípios que contam com Programas de Atenção à Saúde, focados na educação em saúde de forma multiprofissional.

**Quadro 1.** Caracterização dos artigos incluídos na revisão integrativa, publicados no período de 2018 a 2022, incluindo o título do artigo científico, autores, periódico e ano de publicação, objetivos e conclusão das pesquisas.

<b>Título do artigo</b>	<b>Autores/Periódico/Ano</b>	<b>Objetivo</b>	<b>Conclusão</b>
Conhecimento do enfermeiro sobre a importância e operacionalização do Programa Nacional de Triagem Neonatal.	Batisti, Borges e Lucietto. Rev. Enferm. UFSM 2018	Descrever o conhecimento dos enfermeiros sobre o PNTN	Os profissionais demonstraram conhecimento incompleto sobre a triagem neonatal
Early access to biological neonatal screening: coordination among child care action programs.	Carvalho et al. Rev. Latinoam. Enferm. 2020	Verificar fatores relacionados à boa adesão dos pacientes com a TN	Programas de incentivo são importantes para o acesso precoce ao teste do pezinho
A triagem neonatal na rede de atenção básica à saúde no município de Canoas/RS.	Ferri, Figueiredo e Camargo Aletheia 2020	Avaliar a realização da TN em um município do RS	A maioria dos testes do pezinho ocorreram na idade indicada, entre o 3º e 5º dia de vida do recém-nascido
Conhecimento sobre triagem neonatal: discursos de mães e pais de recém-nascidos.	Gomes et al. REVISA 2019	Descrever o Conhecimento familiar sobre triagem neonatal.	É preciso foco no acolhimento da família pela equipe de saúde, a fim de facilitar o acesso ao conhecimento dos pais
Doenças identificadas na triagem neonatal realizada em um município no sul do Brasil.	Jaks et al. Rev. Enferm. Atenção saúde 2018	Determinar a frequência de doenças detectadas na TN	As hemoglobinopatias são as doenças mais frequentemente detectadas
Comparação entre a evolução de pré-escolares com fibrose cística identificados por triagem neonatal ou por sintomatologia clínica.	Lumertz et al. Sci. Med. 2018	Comparar a qualidade de vida de crianças com fibrose cística diagnosticadas na TN com crianças com diagnóstico tardio	Crianças que tiveram o diagnóstico da doença pelo teste do pezinho se beneficiaram com tratamento precoce e orientações aos pais
Neonatal screening tests in Brazil: prevalence rates and regional and socioeconomic inequalities.	Mallmann, Tomasi e Boing J. Pediatr. 2020	Identificar os fatores associados à realização da TN no Brasil	Existem desigualdades regionais na realização da TN dentro de prazos estabelecidos. O SUS deveria promover a

			equidade e o acesso da população
Análise do processo de triagem neonatal biológica no estado de Mato Grosso.	Oliveira et al. Enferm. Foco 2020	Analisar a eficácia dos procedimentos da equipe de saúde na TN	Enfatiza a necessidade de capacitação por meio de educação permanente dos profissionais envolvidos na TN
Prevalência de doenças diagnosticadas pela triagem neonatal em uma região de Mato Grosso, Brasil.	Oliveira et al. J. Health NPEPS 2021	Analisar a prevalência de doenças diagnosticadas pela TN	A cobertura da TN foi considerada abaixo das médias estadual e nacional, com prevalência de hipotireoidismo congênito e fibrose cística

Nos anos de 2016 e 2017, período observado no estudo de Carvalho et al. (2020), 93% e 97% dos recém-nascidos, respectivamente, fizeram o teste da TN na primeira semana de vida. Porém, o estudo ressalta que, apesar do agendamento dos testes, é importante o aconselhamento sobre TN acontecer no período pré-natal e não somente durante a alta hospitalar, por tratar-se de um momento de fragilidade da mãe, além de que os pais recebem várias outras informações neste momento (GOMES et al., 2019; JAKS et al., 2018).

O estudo de Gomes et al. (2019) realizado no município de São Felipe, Bahia, apresentou o “Programa de crescimento e desenvolvimento da criança e do adolescente”, vinculado à Estratégia de Saúde da Família, em que enfermeiros e médicos se empenham em orientar os pais quanto a importância da TN, durante o pré-natal. Corroborando com esta estratégia, Carvalho et al. (2020) apresentou a articulação de dois Programas de atenção à saúde em um município paulista: o “Programa Municipal de Triagem

Neonatal” e o “Programa Floresce uma vida”. Uma equipe de enfermagem ligada ao programa “Floresce uma vida” faz agendamentos da coleta de material para a TN ainda na maternidade, no caso das crianças nascidas na rede pública de saúde do município. Com isso, é garantido que a criança compareça ao local da coleta do teste do pezinho no período recomendado para o exame, de acordo com o Ministério da Saúde (BRASIL, 2016).

Um cenário de menor sucesso, quando comparado aos estudos citados anteriormente, é apontado nos estudos de Ferri, Figueiredo e Camargo (2020) e Batistti et al. (2018), em relação à contribuição do profissional da saúde na orientação das famílias sobre TN. Ao avaliar o conhecimento dos enfermeiros em relação à TN no município de Tangará da Serra – MT, notou-se dificuldades e divergências nas respostas referentes a questões como definição de TN, o período ideal de coleta de sangue, as doenças rastreadas e as informações relevantes à população sobre este assunto. Assim, apenas 20% dos profissionais responderam

corretamente, o que reforça a pouca compreensão sobre o tema estudo (BATISTTI et al., 2018).

O despreparo dos profissionais da saúde no atendimento para a TN tem sido apontado na literatura de maneira recorrente. Além disso, os desafios mencionados pelos profissionais, como a dificuldade em se obter uma quantidade suficiente de sangue e a falta de materiais adequados, destacam a necessidade de apoio e recursos adequados para a realização eficaz da TN (CARVALHO et al., 2020; FERRI; FIGUEIREDO; CAMARGO, 2020; MALLMANN; TOMASI; BOING, 2020; JAKS et al., 2018).

A educação permanente em saúde, garantida pela Resolução CNS 335/2003, é capaz de transformar as práticas profissionais, e assim melhorar a eficácia da triagem neonatal, promover a compreensão entre pais e profissionais de saúde, aumentar a adesão dos pais aos testes e garantir a qualidade dos cuidados prestados. Oito estudos incluídos nesta revisão destacam como educação em saúde pode melhorar a compreensão das populações sobre medidas preventivas, procedimentos médicos e a gestão de doenças (OLIVEIRA et al., 2021; CARVALHO et al., 2020; FERRI; FIGUEIREDO; CAMARGO, 2020; MALLMANN; TOMASI; BOING, 2020; OLIVEIRA et al., 2020; GOMES et al., 2019; BATISTTI; BORGES; LUCIETTO, 2018; JAKS et al., 2018).

Uma abordagem centrada no conhecimento, no entendimento e na colaboração entre profissionais de saúde, pais e comunidades pode ser a chave para transformar a TN em um processo mais eficaz e humano, assegurando um futuro mais saudável para as gerações futuras.

As dificuldades que comprometem o sucesso da TN não se limitam à competência técnica dos profissionais da saúde e ao conhecimento da

população sobre a importância desta ação. A falta de um sistema automatizado nacional de registro e consulta dos resultados foi ressaltada no estudo de Ferri, Figueiredo e Camargo (2020), ao analisar a realização da TN de 3.920 recém-nascidos no ano de 2016 em Canoas/RS. Apesar da elevada taxa de coleta de sangue no período entre 3º e 5º dia de vida, preconizado pelo Ministério da Saúde (BRASIL, 2016), os autores destacaram a necessidade de melhora na qualidade dos processos de coleta do teste, e reportaram a falta de acesso aos resultados alterados (diagnóstico final) e monitoramento destes pacientes (OLIVEIRA et al., 2021; BATISTTI et al. 2018).

Ressalta-se, assim, a necessidade de melhorias na coleta e registro de dados para avaliar adequadamente o impacto das ações realizadas. A Portaria do Ministério da Saúde nº 187, de 3 de fevereiro de 2019, institui a Base de Dados do Programa Nacional de Triagem Neonatal, e em seu Art. 150 determina que:

O envio de dados pelos estabelecimentos de saúde às Secretarias de Saúde do Distrito Federal e dos Estados, poderá ser realizado por meio: I - do "Sistema de Triagem Neonatal Biológica - SISNEO *desktop*"; ou II - de outros *softwares* de Triagem Neonatal Biológica utilizados pelas Secretarias de Saúde dos Estados e do Distrito Federal, observado o disposto nos §§ 3º e 4º" (BRASIL, 2019).

A partir do SISNEO, desenvolvido em parceria do Ministério da Saúde com a Universidade Federal de Minas Gerais, os dados laboratoriais e de monitoramento da TN são enviados para um módulo central do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS), que permite um controle completo por parte do PNTN (SISNEO, 2023).

No entanto, o que se observa é que a unificação dos dados nacionais de TN não é uma realidade em todo o país, visto que o SISNEO não foi citado e tampouco utilizado para coleta de dados nas pesquisas utilizadas nesta revisão. O estudo de Ferri, Figueiredo e Camargo (2020), realizado em Canoas-RS, obteve dados de uma planilha disponibilizada pela Secretaria Municipal de Saúde do município. Já na análise realizada por Oliveira et al. (2021) houve a disponibilização dos dados da TN pelo Sistema Regional de Triagem Neonatal, por meio de uma planilha não unificada.

Ao avaliar a prevalência de doenças diagnosticadas na TN é possível compreender quais grupos de recém-nascidos podem estar em maior risco e quais regiões geográficas têm maior incidência de determinadas doenças. Assim, a regionalização da TN é vital para adaptar os programas de triagem às realidades locais. Os estudos realizados por Oliveira et al. (2021) e Jaks et al. (2018), realizados nos estados de MT e RS, respectivamente, demonstram como uma abordagem única em todo o território nacional não tem sido eficaz.

A pesquisa de Jaks et al. (2018) apresentou uma cobertura da TN de 86%, superando a média nacional, em contraste com o estudo feito por Oliveira et al. (2021), com uma cobertura abaixo de 59%. Isso sugere que a implementação do teste do pezinho varia significativamente entre regiões do Brasil, influenciada por fatores como a oferta de serviços de saúde e o envolvimento dos gestores municipais.

Ao analisarem dados sobre TN no município de Canoas/RS, Jaks et al. (2018) relataram que 3,16% dos recém-nascidos exibiram resultados positivos para uma das patologias triadas, sendo que as hemoglobinopatias foram as mais frequentes, seguidas pela fibrose cística e pela

fenilcetonúria. Além disso, não foi encontrado nenhum caso de hipotireoidismo congênito no estudo, resultado que contrasta com a pesquisa de Oliveira et al. (2021), realizada no estado do Mato Grosso, em que as doenças de maior ocorrência foram hipotireoidismo congênito e fibrose cística. É importante ressaltar que, em caso de triagem positiva, a criança deve ser reconvocada para a realização de testes mais específicos, visando a confirmação da doença (BRASIL, 2016).

No geral, todos os estudos utilizados nesta revisão abordam, em diferentes graus, a importância da TN na vida da criança e compartilham as dificuldades na realização deste atendimento. O estudo de Mallmann, Tomasi e Boing (2020) analisou uma perspectiva nacional da TN no ano de 2013 com foco na cobertura da TN e os fatores que a influencia. Os resultados mostraram que 96,5% dos recém-nascidos realizaram o teste do pezinho, em contraste com o teste da orelhinha e do olhinho que representaram, respectivamente, 66% e 60 % dos pacientes. Essas discrepâncias na realização dos testes também se estenderam aos níveis regionais, étnicos e socioeconômicos, com predominância, por exemplo, da realização de TN em filhos de mães de etnia branca, com planos de saúde e residentes das regiões Sul e Sudeste.

Uma análise da prevalência de doenças e cobertura do PNTN em uma área específica do estado de Mato Grosso, mostrou uma cobertura média da TN de 58,8% nos dez municípios da região na região Garças-Araguaia. No entanto, é importante considerar que a possibilidade do teste do pezinho realizado em laboratórios privados pode influenciar a baixa cobertura da TN no SUS (OLIVEIRA et al., 2021; JAKS et al., 2018).



Com a Lei 14.154/2021, o enfrentamento das doenças raras no Brasil ganhou um poderoso aliado, atendendo as expectativas da população, principalmente daqueles que compartilham suas vidas com portadores de doenças raras (aquelas que acometem até 65 pessoas a cada 100). De acordo com Oliveira (2022), necessário se faz que os profissionais de saúde pública desempenhem um papel mais expressivo no que tange à adequada compreensão pública da TN, como uma questão de justiça social, equidade e direitos humanos.

Passados dois anos da implementação da expansão da TN (Lei 14.154/2021), a trajetória tem sido lenta na saúde pública, e por isso espera-se que haja uma dedicação do Ministério da Saúde com gestões estaduais e municipais, visando a implantação das etapas previstas em lei para a ampliação da TN, a exemplo do que já é vivenciado no estado do Rio de Janeiro (RJ). Neste estado, uma deliberação conjunta da Comissão Intergestora Bipartite do RJ (CIB-RJ Nº 96/2022) ampliou para 54 o total de doenças diagnosticadas na TN. Ainda, segundo a Secretaria de Saúde do RJ, trata-se do único estado no Brasil, até o momento, a disponibilizar os resultados da TN de forma *online*, desde 2018 (Rio de Janeiro, 2023).

## Considerações Finais

Nota-se despreparo e insegurança dos profissionais de saúde para a orientação e realização da TN. Em meio às complexidades de todo o processo de TN, é preciso investir não apenas em infraestrutura, mas também na educação continuada dos profissionais de saúde e na orientação da população.

Nos municípios brasileiros com projetos de incentivo à realização da TN, em consonância com projetos envolvendo saúde da mulher e da

criança, observa-se uma maior adesão da população com o PNTN.

Concomitante à melhora na cobertura nacional da TN, é preciso investir num sistema automatizado para o controle do PNTN, visando o recebimento de arquivos e a consolidação dos dados em tempo real. Esse monitoramento é crucial para garantir que cada criança receba os cuidados necessários.

A implementação escalonada da Lei Federal nº 14.154/ 2021 trará muitos desafios para o PNTN, visto que a TN no SUS inclui, além do diagnóstico de doenças raras, o tratamento e acompanhamento dos indivíduos acometidos dessas enfermidades.

## Referências

BATISTTI, Ana Cláudia; BORGES, Angélica Pereira; LUCIETTO, Grasielle Cristina; HATTORI, Thalise Yuri, NASCIMENTO, Vagner Ferreira do; CABRAL, Juliana Fernandes. Conhecimento do enfermeiro sobre a importância e operacionalização do Programa Nacional de Triagem Neonatal. **Revista de Enfermagem da UFSM**, v. 8, n. 2, p. 288-303, jun, 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Triagem neonatal biológica: manual técnico**. Brasília: Ministério da Saúde. 80p. il. 2016.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança: orientações para implementação**. Brasília: Ministério da Saúde, 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 187, de 03 de fevereiro de 2019**. Altera a Portaria de Consolidação nº 5/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, para dispor sobre a Base de Dados do Programa Nacional de Triagem Neonatal. 2019.

BRASIL. **Lei Nº 14.154, de 26 de maio de 2021**. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências. Brasília, DF: Diário Oficial da União, Seção 1 - 27/5/2021, Página 1.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Indicadores da Triagem Neonatal no Brasil**. 2023.

CARVALHO, Beatriz Molina; TAVARES, Valdomiro Roberto; VICENTE, Jessica Batistela; SANGUINO, Gabriel Zanin; LEITE, Adriana Moraes; FURTADO, Maria Cândida de Carvalho. Early access to biological neonatal screening: coordination among child care action programs. **Revista Latino-Americana de Enfermagem**, v. 28, e3266 (p. 1-7), fev, 2020.

FERRI, Scheila; FIGUEIREDO, Maria Renita Burg; CAMARGO, Miria Elisabete Bairros de. A triagem neonatal na rede de atenção básica à saúde no município de Canoas/RS. **Aletheia**, v. 53, n. 1, p. 84-92, jan/jul, 2020.

GOMES, Ana Paula Sena da Silva; SOUSA, Anderson Reis de; PASSOS, Núbia Cristina Rocha; SANTANA, Thiago da Silva; ROSÁRIO, Clivesson Rodrigues do. Conhecimento sobre triagem neonatal: discursos de mães e pais de recém-nascidos. **REVISA**, v. 8, n. 3, p. 255-263, jun, 2019.

JAKS, Caroline Daiane Weber; GABATZ, Ruth Irmgard Bärtschi; SCHWARTZ Eda; ESCHEVARRÍA-GUANILLO, Maria Elena; BORGES, Ananda Rosa; MILBRATH, Viviane Marten. Doenças identificadas na triagem neonatal realizada em um município no sul do Brasil. **Revista de Enfermagem e Atenção à Saúde**, v. 7, n. 1, p. 116-128, jan/jul. 2018.

KOHN, Daiana Cristina; RAMOS, Domênica Bossardi; LINCH, Graciele Fernanda da Costa. Triagem neonatal biológica brasileira: revisão integrativa. **Revista de APS**, v. 25, n. 1, p. 222-235, jan./mar/ 2022.

LUMERTZ, Magali Santos; MOURA, Ângela de; PINTO, Leonardo Araújo; CAMARGOS, Paulo Augusto Moreira; MAROSTICA, Paulo José Cauduro. Comparação entre a evolução de pré-escolares com fibrose cística identificados por triagem neonatal ou por sintomatologia clínica. **Scientia Medica**, v. 28, n. 2, p. ID29566, 2018.

MALLMANN, Mariana B.; TOMASI, Yaná T.; BOING, Antônio Fernando. Neonatal screening tests in Brazil: prevalence rates and regional and socioeconomic inequalities. **Jornal de Pediatria**, v. 96, n. 4, p. 487-494, jul./agos. 2020.

OLIVEIRA, Kaynara Borges de; JESUS, Débora Oliveira de; BRUNE, Maria Fernanda Spegiorin Salla; RIEGEL, Fernando; VACCARI, Alessandra; BRUNE, Maximilian Wilhelm. Análise do processo de triagem neonatal biológica no estado de Mato Grosso. **Enfermagem em Foco**, v. 11, n. 5, p. 159-165, abr/dez, 2020.

OLIVEIRA, Kaynara Borges; JESUS, Débora Oliveira; BRUNE, Maria Fernanda Spegiorin Salla; RIEGEL, Fernando; VACCARI, Alessandra; BRUNE, Maximilian Wilhelm. Prevalência de doenças diagnosticadas pela triagem neonatal em uma região de Mato Grosso, Brasil. **Journal Health NPEPS**, v. 6, n. 1, p. 332-342, jan./jun. 2021.

OLIVEIRA, Cláudio Cordovil. **Artigo aborda as características e os desafios das doenças raras.**

Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca (ENSP), Fiocruz. 2022.

RIO DE JANEIRO (Estado). Secretaria de Saúde. Rio de Janeiro: SESRJ, 2023. **Rio de Janeiro é o primeiro estado do Brasil a ampliar Teste do Pezinho.**

SISNEO. **Sistema de Informação em Triagem Neonatal.** Ministério da Saúde. Sistema Nacional de Triagem Neonatal. 2023.

SOUSA, Luís Manuel Mota de; MARQUES-VIEIRA, Cristina Maria Alves; SEVERINO, Sandy Silva Pedro; Antunes, Ana Vanessa. A metodologia de revisão integrativa da literatura em enfermagem. **Revista Investigação em Enfermagem**, p. 17-26, nov, 2017.