

## CONHECIMENTO E ASPECTOS LEGAIS DA TRIAGEM NEONATAL NO BRASIL: AVANÇOS NO CAMPO DA MEDICINA

### KNOWLEDGE AND LEGAL ASPECTS OF NEONATAL SCREENING IN BRAZIL: ADVANCES IN THE FIELD OF MEDICINE

Felipe Gonçalves Rodrigues<sup>1</sup>  
Gabriele Ribeiro Siqueira Freire<sup>2</sup>  
Hugo Coelho de Melo Ray<sup>3</sup>  
Karollane Rocha Gomes<sup>4</sup>  
Lôanne Fonseca de Andrade<sup>5</sup>  
Luiz Otavio Macedo Coelho Cavalcante<sup>6</sup>  
Victor Hugo da Silva Martins<sup>7</sup>  
Marcelo do Nascimento Araujo<sup>8</sup>

**RESUMO:** O Programa Nacional de Triagem Neonatal visa realizar detecção dos casos suspeitos, confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento de doenças congênitas, o mesmo foi lançado no ano de 2001 no Brasil e segue vigente até os dias atuais. Para o escopo médico, os procedimentos de rastreamento devem ser capazes de modificar a história natural da doença numa proporção substancial da população elegível. Este estudo objetiva-se a discutir o conhecimento e os aspectos legais da triagem neonatal com os avanços no campo da medicina no Brasil. Trata-se de uma revisão integrativa da literatura. Foram incluídos 08 estudos brasileiros entre 2020 e 2024. Os estudos foram extraídos das bases de dados da MEDLINE/PubMed e LILACS, acessados pela Biblioteca Virtual em Saúde, com vistas a responder a questão de pesquisa “Quais são os aspectos legais que envolvem a triagem neonatal e sua relação com os avanços no campo da medicina?”. A triagem neonatal apresenta-se com boas referências no Brasil, embora aspectos como sua divulgação entre os genitores, conhecimento entre os profissionais médicos acerca de doenças genéticas e deficiência nas linhas de cuidados na Rede de Atenção à Saúde venham surgindo ao longo dos anos. A legislação exige a triagem neonatal, destacando a importância de orientar adequadamente as mães, especialmente em casos de alta hospitalar precoce. Embora a cobertura seja desigual entre estados, campanhas e novas iniciativas são necessárias para garantir acesso equitativo. Profissionais de saúde devem ser capacitados para realizar e interpretar os exames, seguindo princípios éticos, e uma linha de cuidado integral deve ser estabelecida para garantir assistência contínua e integrada. Diante disso, conclui-se que o conhecimento médico e os aspectos relacionados à existência e importância do Programa Nacional de Triagem Neonatal apresentam-se com potencial para novos estudos.

**Palavras-chave:** Rastreamento Neonatal. Programas Nacionais de Saúde. Neonatologia. Saúde Pública. Sistema Único de Saúde.

<sup>1</sup>Discente do Curso de Medicina da Faculdade de Petrolina (FACAPE), Petrolina-Pernambuco, Brasil.

<sup>2</sup>Discente do Curso de Medicina da Faculdade de Petrolina (FACAPE), Petrolina-Pernambuco, Brasil.

<sup>3</sup>Discente do Curso de Medicina da Faculdade de Petrolina (FACAPE), Petrolina-Pernambuco, Brasil.

<sup>4</sup>Discente do Curso de Medicina da Faculdade de Petrolina (FACAPE), Petrolina-Pernambuco, Brasil.

<sup>5</sup>Discente do Curso de Medicina da Faculdade de Petrolina (FACAPE), Petrolina-Pernambuco, Brasil.

<sup>6</sup>Discente do Curso de Medicina da Faculdade de Petrolina (FACAPE), Petrolina-Pernambuco, Brasil.

<sup>7</sup>Discente do Curso de Medicina da Faculdade de Petrolina (FACAPE), Petrolina-Pernambuco, Brasil.

<sup>8</sup>Docente do Curso de Medicina da Faculdade de Petrolina (FACAPE), Petrolina-Pernambuco, Brasil.

**ABSTRACT:** The National Neonatal Screening Program aims to detect suspected cases, confirm diagnoses, and provide follow-up and treatment for congenital diseases. It was launched in 2001 in Brazil and remains active to this day. From a medical perspective, screening procedures must be able to substantially modify the natural history of the disease in a significant portion of the eligible population. This study aims to discuss the knowledge and legal aspects of neonatal screening in light of advancements in the field of medicine in Brazil. It is an integrative literature review. Eight Brazilian studies published between 2020 and 2024 were included. The studies were retrieved from the MEDLINE/PubMed and LILACS databases, accessed via the Virtual Health Library, to address the research question: “What are the legal aspects involved in neonatal screening, and how are they related to advancements in the field of medicine?” Neonatal screening in Brazil shows promising references, although issues such as awareness among parents, knowledge among medical professionals about genetic diseases, and deficiencies in the care pathways within the Health Care Network have emerged over the years. Legislation mandates neonatal screening, highlighting the importance of properly informing mothers, particularly in cases of early hospital discharge. Although coverage is uneven across states, campaigns and new initiatives are needed to ensure equitable access. Healthcare professionals should be trained to perform and interpret the tests, adhering to ethical principles, and an integrated care pathway must be established to ensure continuous and comprehensive assistance. In light of this, it is concluded that medical knowledge and aspects related to the existence and importance of the National Neonatal Screening Program hold potential for further studies.

**Keywords:** Neonatal Screening. National Health Programs. Neonatology. Public Health. Unified Health System (SUS).

## I. INTRODUÇÃO

A Triagem Neonatal (TN) é uma série de medidas preventivas destinadas a identificar precocemente doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endócrinas em recém-nascidos. Este procedimento, vulgarmente conhecido como teste do pezinho, pode diagnosticar patologia assintomática no período neonatal, permitindo uma intervenção precoce (BRASIL, 2016). A identificação precoce por meio de exames específicos é fundamental, pois pode alterar a evolução natural da doença e reduzir os riscos e complicações que prejudicam a qualidade de vida da criança. A Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal Erros Inatos do Metabolismo (SBTEIM) ressalta a importância desta ação, que possibilita iniciar o tratamento adequado, minimizando as consequências associadas a cada situação (MENDES *et al.*, 2020; SILVA *et al.*, 2022). Dessa forma, a TN desempenha papel fundamental na saúde das crianças, garantindo um futuro mais saudável às pessoas diagnosticadas.

A TN apresenta tanto vantagens quanto desvantagens. As vantagens incluem a detecção de doenças graves e tratáveis antes do aparecimento dos sintomas, prevenindo problemas graves no futuro e identificando os portadores de algumas doenças, permitindo

aconselhamento genético e reprodução consciente. A educação de profissionais médicos também pode ser usada para promover o reconhecimento, diagnóstico precoce e tratamento de doenças raras, devido aos avanços da ciência e à facilidade de realização desses exames. Isso ajudará os pais a aprender sobre a doença em questão e o tratamento da criança (MALLMANN; TOMASI; BOING, 2020, TERRA PERÍGOLO *et al.*, 2022).

No ano de 2001 foi lançada pelo Ministério da Saúde a Portaria N<sup>o</sup> 822 em 06 de junho a fim de instituir, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Este, com vistas a realizar triagem com detecção dos casos suspeitos, confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento dos casos identificados nas doenças congênitas como Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias, além da Fibrose Cística. Após 11 anos, a Portaria GM/MS n<sup>o</sup> 2.829, de 14 de dezembro de 2012, incluiu a triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase no escopo do programa. Já em 2021, a Lei N<sup>o</sup> 14.154 acrescentou a Toxoplasmose Congênita, que vem sendo implementada de forma gradual em cada estado (BRASIL, 2001; BRASIL 2012, BRASIL, 2021).

Os avanços, ainda que razoavelmente lentos, englobam a delimitação de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho, no âmbito do PNTN, as quais são revisadas periodicamente, com base em evidências científicas, considerados os benefícios do rastreamento, do diagnóstico e do tratamento precoce, colaborando para o acesso ao diagnóstico precoce e ao encaminhamento para serviço especializado com atendimento em tempo oportuno (CARVALHO *et al.*, 2020).

Para o escopo médico, os procedimentos de rastreio devem ser capazes de modificar a história natural da doença numa proporção substancial da população elegível. Por identificar precocemente as alterações genéticas, o tratamento adequado pode ser iniciado para minimizar riscos ou complicações da doença identificada. Espera-se que o rastreio proporcione um melhor prognóstico aos recém-nascidos com problemas de saúde diagnosticados, evite ou mitigue doenças futuras e reduza o fardo da morbidade e mortalidade (BRASIL, 2016, MALLMANN; TOMASI; BOING, 2020).

Em termos de conhecimento, o pediatra deve estar atento a fatores que podem influenciar nos resultados, como idade inadequada de coleta (recomendada entre 3 e 7 dias de vida no Brasil), prematuridade, dieta, transfusões de sangue e quantidade total de nutrição parenteral. Isto deverá fornecer apoio às famílias com informações sobre o significado de um

resultado de rastreio positivo, a probabilidade de um falso positivo e encaminhamento para testes de confirmação. Fornece uma perspectiva mais ampla sobre a compreensão destas doenças, uma vez que expande a exposição dos médicos às doenças raras, permite a inovação no ensino superior para os membros da família e muda a paisagem que rodeia a doença. (LEÃO; AGUIAR, 2008, TERRA PERÍGOLO et al., 2022).

Assim, este estudo objetiva-se a discutir o conhecimento e os aspectos legais da triagem neonatal com os avanços no campo da medicina no Brasil

## 2. METODOLOGIA

Trata-se de um estudo abrangente de revisão de literatura desenvolvido a partir das seguintes etapas: formulação da questão de pesquisa; elaboração de estratégia de coleta de dados dos estudos que constituíram a amostra final por dois revisores; dos resultados da revisão e uma descrição da revisão abrangente e análise crítica dos resultados (BENTO, 2012).

A questão de pesquisa “Quais são os aspectos legais que envolvem a triagem neonatal e sua relação com os avanços no campo da medicina?”. No processo de busca e seleção dos artigos, foram consultadas as bases de dados: *Medical Literature and Retrieval System onLine* (MEDLINE/PubMed®) via *National Library of Medicine*, *Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde* (LILACS), acessados pela *Biblioteca Virtual em Saúde* (BVS).

2092

Os descritores utilizados foram "Triagem Neonatal", "Programas Nacionais de Saúde", "Neonatologia", utilizados na estratégia de busca foram selecionados no MESH (Medical Subject Headings). A estratégia de busca foi adaptada às bases de dados pesquisadas, seguindo seus critérios de pesquisa. Utilizaram-se os operadores booleanos “AND” e “OR” para combinar os termos. Os critérios de inclusão foram artigos científicos entre os anos de 2020 e 2024 que tenham relação com os descritores, livros e periódicos anuais da língua portuguesa e inglesa e como exclusão: monografias, teses, dissertações, resumos e estudos que não respondem aos objetivos da temática.

Ao fim da análise, foram incluídos neste estudo o8 manuscritos seguindo os critérios de inclusão e exclusão. Cabe salientar que foram respeitados os aspectos éticos da pesquisa bibliográfica, garantindo as referências e autoria do material pesquisado utilizado para citações indiretas ou diretas e quaisquer outras referências de autores no texto.

#### 4. RESULTADOS

Conforme a seleção foram incluídos o8 estudos científicos que abordaram aspectos legais e conhecimento acerca da triagem neonatal no campo da medicina. Quanto ao ano de publicação, obteve-se estudos entre os anos de 2020 a 2024. Nesse estudo, identificou-se 312 artigos nas bases de dados, após passar pelos critérios de elegibilidade (triagem) excluiu-se 304 por não se encaixar nos critérios da pesquisa e utilizou-se o8 artigos para compor os resultados do estudo.

O quadro 01, apresenta abaixo os resultados encontrados acerca de Triagem Neonatal na literatura brasileira dividido por título, autor/ano, tipo de estudo, objetivo e conclusão. Dentre os estudos, observa-se a variabilidade de tipos de estudo, perpassando entre ensaios teóricos, revisão de literatura e estudos originais e de relato de experiência. Observa-se também que 75% dos estudos escolhidos foram publicados no ano de 2020 enquanto apenas 25% foram publicados em 2022.

Estes estudos se relacionam, pois abrangem basicamente o3 aspectos em comum. O primeiros deles é a relevância da TN para a detecção precoce de patologias prejudiciais aos recém nascidos, o segundo ponto é voltado para o acesso da população a este exame, discutido em muitos estudos as políticas estaduais que são livres para manipular a TN e aplicar à sua realidade, e o terceiro e último ponto em comum é o conhecimento populacional acerca do exame a a capacidade médica no reconhecimento da potencialidade deste exame.

Abaixo, segue o quadro com as principais inferências utilizadas nesta pesquisa.

**Quadro 01** – Resultados encontrados acerca de Triagem Neonatal na literatura brasileira apresentadas por título, autor/ano, tipo de estudo, objetivo e conclusão. Petrolina (PE), Brasil, 2024.

TÍTULO ESTUDO	DO	AUTORES/ ANO	TIPO DE ESTUDO	OBJETIVO DO ESTUDO	CONCLUSÃO
Perfil de Competência em Genética para Médicos do Brasil: uma Proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica		MELO, Débora Gusmão <i>et al.</i> Perfil de competência em genética para médicos do Brasil: uma proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. <b>Revista Brasileira de Educação Médica</b> , v. 43, p. 440-450, 2020.	ENSAIO TEÓRICO	Contextualizar e apresentar o perfil de competência em genética para médicos proposto pela SBGM.	Defende-se a adoção deste perfil de competência mínimo em genética em todas as escolas médicas brasileiras com a finalidade de formar um médico mais adequado às atuais demandas do SUS. Adicionalmente, esse perfil de competência pode subsidiar ações de

				educação profissional permanente na área da genética, de forma a capacitar o recurso humano do SUS em relação às doenças genéticas e aos defeitos congênitos.
Acesso precoce à triagem neonatal biológica: articulação entre ações de programas de atenção à criança	CARVALHO, Beatriz Molina <i>et al.</i> Acesso precoce à triagem neonatal biológica: articulação entre ações de programas de atenção à criança. <b>Revista Latino-Americana de Enfermagem</b> , v. 28, p. e3266, 2020.	ESTUDO TRANSVERSAL QUANTITATIVO	Verificar fatores associados ao acesso precoce de recém-nascidos à triagem neonatal biológica. Método: estudo transversal, quantitativo, com todos os bebês que realizaram exame em unidades de saúde, hospitais ou laboratórios de um município do estado de São Paulo, Brasil, com programas que vinculam informações de atenção à saúde.	O acesso precoce ao exame oportuniza a triagem de doenças e o encaminhamento para tratamento. O estudo contribui com a gestão de programas de atenção à criança, ao apresentar estratégias que articulam informações e ações para melhoria do acesso à triagem neonatal biológica.
Aspectos Gerais da Triagem Neonatal no Brasil: Uma Revisão	MENDES, Isadora Cristina <i>et al.</i> Aspectos gerais da triagem neonatal no Brasil: uma revisão. <b>Rev Med Minas Gerais</b> , v. 30, p. e3008, 2020.	REVISÃO DE LITERATURA	Realizar uma revisão da literatura sobre os aspectos gerais na triagem neonatal sanguínea no Brasil, de modo a descrever sua definição, como ela funciona, além de abordar as seis doenças triadas e quais metodologias podem ser usadas, quando o exame é realizado pelo SUS.	É necessário que o Ministério da Saúde faça uma divulgação mais abrangente sobre a Triagem Neonatal, e que os serviços particulares passem a ter obrigatoriedade na alimentação de dados sobre o teste, contribuindo para a análise real da quantidade
Doenças raras na agenda da inovação em saúde: avanços e desafios na fibrose cística	AMARAL, Marise Basso; REGO, Sergio. Doenças raras na agenda da inovação em saúde: avanços e	ENSAIO TEÓRICO	Discutir as muitas complexidades envolvidas na incorporação de	A ciência tem conseguido oferecer novas possibilidades terapêuticas para as doenças raras.

	desafios na fibrose cística. <b>Cadernos de Saúde Pública</b> , v. 36, n. 12, p. e00115720, 2020.		novas tecnologias em saúde para doenças raras, tomando como foco central da discussão o caso da fibrose cística.	Enfrentar o desafio de oferecer tratamentos mais avançados, efetivos, personalizados e caros demanda um compromisso coletivo com crianças e adultos com doenças raras que vivem sob ameaça constante de suas condições de saúde.
APLICABILIDADE DA POLÍTICA DE TRIAGEM NEONATAL PARA DOENÇAS GENÉTICAS, METABÓLICAS E CONGÊNITAS NO ÂMBITO DO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE (SUS) RELATO DE CASO	ROMÃO, Adriana; GRIEP, Rubens; DE ARAÚJO TOMÉ, Lísias. APLICABILIDADE DA POLÍTICA DE TRIAGEM NEONATAL PARA DOENÇAS GENÉTICAS, METABÓLICAS E CONGÊNITAS NO ÂMBITO DO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE (SUS) RELATO DE CASO. <b>Revista Thêma et Scientia</b> , v. 12, n. 2, p. 134-144, 2022.	QUALITATIVO RELATO DE EXPERIÊNCIA	Verificar os programas de saúde e fatores burocráticos no acesso para definição diagnóstica das doenças genéticas, metabólicas e congênitas no âmbito do Sistema Único de Saúde	Esse estudo, em que pensem suas limitações, traz informações sobre a complexidade e relevância da análise sobre a saúde e doença e seus condicionantes sociais, bem como o desenvolvimento e crescimento das políticas de saúde e entidades sócias para assistir a população.
TRIAGEM NEONATAL: UMA REVISÃO SOBRE A SUA IMPORTÂNCIA	SILVA, Alessandra Rodrigues <i>et al.</i> Triagem neonatal: uma revisão sobre a sua importância. <b>Revista Conexão Ciência</b> , 2022.	REVISÃO DE LITERATURA	Realizar uma revisão narrativa da literatura, através do teste do pezinho	Para que haja o aumento de diagnóstico precoce de bebês doentes e tratamento correto, é necessário que os pais estejam bem informados da finalidade do exame de triagem neonatal. Portanto a triagem neonatal é significativa e traz somente benefícios para os recém-nascidos e seus familiares.
RELEVÂNCIA DO TESTE DO PEZINHO NA DETECÇÃO PRECOCE DA TALASSEMIA E O IMPACTO NA	COSTA, Amanda Cássia Oliveira <i>et al.</i> RELEVÂNCIA DO TESTE DO PEZINHO NA DETECÇÃO PRECOCE DA	REVISÃO DE LITERATURA	examinar a relevância do teste do pezinho na detecção precoce da talassemia e seu impacto na saúde	Destaca a importância fundamental do teste do pezinho na detecção precoce da talassemia e seu impacto positivo na

<p>SAÚDE MATERNA E NEONATAL: UMA REVISÃO DE LITERATURA</p>	<p>TALASSEMIA E O IMPACTO NA SAÚDE MATERNA E NEONATAL: UMA REVISÃO DE LITERATURA. <b>Revista Contemporânea</b>, v. 4, n. 6, p. e4593-e4593, 2024.</p>		<p>materna e neonatal.</p>	<p>saúde materna e neonatal. A integração eficaz deste teste nos programas de cuidados pré-natais pode desempenhar um papel significativo na melhoria dos resultados de saúde para mulheres grávidas e seus bebês.</p>
<p>Avaliação da linha de cuidado a criança com doença falciforme</p>	<p>DE SOUSA ALBUQUERQUE, Rosalice Araújo; GOMES, Ilvana Lima Verde; JÚNIOR, Antonio Rodrigues Ferreira. Avaliação da linha de cuidado a criança com doença falciforme. <b>CONTRIBUCIONES A LAS CIENCIAS SOCIALES</b>, v. 17, n. 1, p. 9350-9370, 2024.</p>	<p>ESTUDO QUALITATIVO</p>	<p>Avaliar a linha de cuidado a criança com doença falciforme na região norte do estado do Ceará.</p>	<p>Dessa forma, estratégias de saúde direcionadas às crianças com doença falciforme devem ser realizadas para um atendimento integral, como priorizar o fluxo de atenção a pessoa com DF, em cada campo de necessidade com ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento adequado e multiprofissional no âmbito das RAS emenda-se como proposta de melhoria além da capacitação dos profissionais de saúde nas intercorrências clínicas e na realização de uma assistência de qualidade, que analogamente irão repercutir na concretização dessas políticas públicas.</p>

Fonte: Autores (2024)

## 5. DISCUSSÃO

O Brasil possui um Programa de Triagem Neonatal que atende adequadamente às diretrizes internacionais. O painel tridimensional de doenças é comparável ao de alguns países desenvolvidos. Novas doenças devem ser introduzidas à medida que se consolide e a classe

médica deve reconhecer essas doenças (BRASIL, 2011). O estudo de Melo *et al.* (2020) afirma que a educação genética é essencial para entender os elementos biológicos do binômio saúde-doença. Além disso, com o perfil epidemiológico mudando, as doenças com determinantes genéticos se tornaram um problema de saúde pública cada vez mais importante. As Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina definem "competência" como a capacidade de transformar conhecimentos, habilidades e atitudes com o uso de recursos disponíveis, expressando-se em iniciativas e ações que traduzem.

Desse modo, infere-se que, enquanto uma ação que visa identificar alterações na saúde da criança para encaminhá-la, em tempo oportuno, ao atendimento adequado, a gestão do PNTN tem conseguido alcançar um número expressivo de bebês que realizaram a coleta para o exame antes de completar a primeira semana de vida. (CARVALHO *et al.*, 2020).

Apesar do conhecimento médico sobre a legislação brasileira e a disponibilidade do exame de triagem neonatal, estudos como o de Mendes *et al.* (2020) destacam a necessidade de aumentar a divulgação sobre a triagem neonatal e fornecer melhor orientação às mães que recebem alta hospitalar antes das 48 horas de vida do bebê ou que estão em maternidades que não têm postos de coleta. É essencial que essas orientações incentivem as mães a procurar um posto de saúde no período adequado para realizar o exame.

2097

A cobertura do programa de triagem neonatal no Brasil é bastante desigual entre os estados. Para melhorar esses índices, são necessárias campanhas que enfatizem a importância da triagem neonatal e a adoção de um "Dia da Triagem Neonatal" no 3º dia de vida do recém-nascido, similar ao modelo instituído na França. Além disso, é crucial fornecer uma orientação mais eficaz às mães que recebem alta hospitalar antes de 48 horas do parto. A Estratégia de Saúde da Família desempenha um papel fundamental no monitoramento do retorno para a coleta do exame (Mendes *et al.* (2020).

O estudo de Silva *et al.* (2022) destaca que a falta de informação por parte dos pais pode impactar negativamente a realização do exame. Muitos pais acabam ultrapassando o prazo recomendado para levar seus filhos, evidenciando a necessidade de valorizar a educação em saúde para as famílias, especialmente para os pais de recém-nascidos que desconhecem a importância do teste e as doenças que ele pode diagnosticar.

Costa *et al.* (2022) corroboram essa perspectiva, afirmando que é crucial que os profissionais de saúde sejam devidamente capacitados para conduzir e interpretar esses testes,

assegurando a eficácia na identificação e encaminhamento dos casos suspeitos, sempre com base em princípios éticos e compassivos.

Outro ponto discutido pelos estudos é o de Amaral e Rego (2022), que reconhecem os avanços na medicina diagnóstica, mas levantam a questão de que, para pacientes com doenças raras, o diagnóstico genético pode marcar o início de uma nova jornada: a odisséia terapêutica. Eles argumentam que a saúde pública deve abraçar essa complexidade, participando ativamente do debate e enfrentando, ao lado dos pacientes, os desafios de implementar políticas de cuidado e pesquisa que realmente possibilitem o acesso às novas tecnologias em saúde.

Nesse contexto, um estudo realizado no Distrito Federal revelou que, após o diagnóstico, o tratamento adequado já é iniciado, o que reduz crises, diminui a mortalidade e melhora a expectativa e qualidade de vida da criança. No entanto, é essencial estabelecer uma Linha de Cuidado que defina os fluxos assistenciais necessários para atender às demandas de saúde relacionadas a condições crônicas com implicações clínicas multissistêmicas. Essa Linha de Cuidado deve abranger desde a Atenção Primária até a Especializada, considerando desde a gestação até eventos agudos, seguimento terapêutico e todo o ciclo de vida, reconhecendo que a invisibilidade da doença evidencia fragilidades na assistência, na política e em toda a Rede de Atenção à Saúde (SOUSA ALBUQUERQUE; GOMES; JÚNIOR, 2024).

2098

Por fim, Romão (2022) afirma em seu relato de caso que o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) representa uma abordagem prática e eficaz para a assistência, destacando a importância de uma rede integrada e uma visão abrangente das necessidades dos indivíduos ao longo do curso da saúde-doença e além. O PNTN oferece inter-relações diagnósticas que facilitam um cuidado integrado, com práticas de saúde estratificadas e regionalizadas que abrangem tanto indivíduos quanto grupos. Isso requer um compromisso contínuo com as políticas atuais. Além disso, o programa estabelece estratégias preventivas e promocionais para evitar a ocorrência de doenças quando há risco identificado e oferece orientação e apoio profissional para promover o autocuidado, ajudando a prevenir o desenvolvimento da doença. Quando um paciente adocece, o sistema passa a fornecer uma prevenção direcionada.

## 6. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Política Nacional de Triagem neonatal se apresenta como uma política de saúde importante para a população brasileira e funciona como mola motriz para identificar tratar

distúrbios congênitos que poderiam impactar de forma muito mais drástica na vida de crianças e conseqüentemente suas famílias. A legislação brasileira vem se adaptando e se mostrando fluente ao passo que reconhece os distúrbios genéticos mais importantes de serem triados, ainda com entraves, no campo público, comparando-se a exames mais completos existentes hoje no mercado.

Ainda assim, a disponibilização destes exames no Sistema Único de Saúde mostra-se como relevante e, assim, o campo da medicina atrela-se ao fato de que o avanço da ciência em métodos diagnósticos se esbarra na necessidade de qualificação profissional de prescrever, avaliar, identificar, diagnosticar, informar e tratar de tais distúrbios. Com isso, esse estudo demonstra a importância de endossar ainda mais o aspecto científico da triagem neonatal, contribuindo com a literatura brasileira.

O conhecimento médico e os aspectos relacionados à existência e importância do Programa Nacional de Triagem Neonatal apresentam-se com potencial para novos estudos de revisão ou originais, perante uma literatura predominantemente técnica acerca das características clínicas das doenças triadas, sem muitas vezes, correlacionar com os aspectos legais que podem incluir novas doenças, aprimorar-se a nível estadual e municipal e contribuir ainda mais com diagnósticos precisos e precoces.

## REFERÊNCIAS

AMARAL, Marise Basso; REGO, Sergio. Doenças raras na agenda da inovação em saúde: avanços e desafios na fibrose cística. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 36, n. 12, p. e00115720, 2020.

BENTO, Antônio. Como fazer uma revisão da literatura: Considerações teóricas e práticas. **Revista JA (Associação Acadêmica da Universidade da Madeira)**, v. 7, n. 65, p. 42-44, 2012.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção a Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem neonatal biológica: manual técnico / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção a Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – Brasília: Ministério da Saúde, 2016.

CARVALHO, Beatriz Molina *et al.* Acesso precoce à triagem neonatal biológica: articulação entre ações de programas de atenção à criança. **Revista Latino-Americana de Enfermagem**, v. 28, p. e3266, 2020.

COSTA, Amanda Cássia Oliveira *et al.* RELEVÂNCIA DO TESTE DO PEZINHO NA DETECÇÃO PRECOCE DA TALASSEMIA E O IMPACTO NA SAÚDE MATERNA E NEONATAL: UMA REVISÃO DE LITERATURA. **Revista Contemporânea**, v. 4, n. 6, p. e4593-e4593, 2024.

DE SOUSA ALBUQUERQUE, Rosalice Araújo; GOMES, Ilvana Lima Verde; JÚNIOR, Antonio Rodrigues Ferreira. Avaliação da linha de cuidado a criança com doença falciforme. **CONTRIBUCIONES A LAS CIENCIAS SOCIALES**, v. 17, n. 1, p. 9350-9370, 2024.

DHOLLANDE, Shannon *et al.* Conduzindo revisões integrativas: um guia para pesquisadores novatos em enfermagem. **Journal of research in nursing**, v. 26, n. 5, p. 427-438, 2021.

LEÃO, Letícia Lima; AGUIAR, Marcos José Burle de. Newborn screening: what pediatricians should know. **Jornal de pediatria**, v. 84, p. S80-S90, 2008.

MALLMANN, Mariana B.; TOMASI, Yaná T.; BOING, Antonio Fernando. Realização dos testes de triagem neonatal no Brasil: prevalências e desigualdades regionais e socioeconômicas. **Jornal de Pediatria**, v. 96, p. 487-494, 2020.

MELO, Débora Gusmão *et al.* Perfil de competência em genética para médicos do Brasil: uma proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. **Revista Brasileira de Educação Médica**, v. 43, p. 440-450, 2020.

MENDES, Isadora Cristina *et al.* Aspectos gerais da triagem neonatal no Brasil: uma revisão. **Rev Med Minas Gerais**, v. 30, p. e3008, 2020.

ROMÃO, Adriana; GRIEP, Rubens; DE ARAÚJO TOMÉ, Lísias. APLICABILIDADE DA POLÍTICA DE TRIAGEM NEONATAL PARA DOENÇAS GENÉTICAS, METABÓLICAS E CONGÊNITAS NO ÂMBITO DO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE (SUS) RELATO DE CASO. **Revista Thêma et Scientia**, v. 12, n. 2, p. 134-144, 2022.

SILVA, Alessandra Rodrigues *et al.* Triagem neonatal: uma revisão sobre a sua importância. **Revista Conexão Ciência**, 2022.

TERRA PERÍGOLO, Lavínia Barbosa *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.