

TESTE DE TRIAGEM NEONATAL: O DIAGNÓSTICO PRECOCE DE DOENÇAS METABÓLICAS E GENÉTICAS

NEONATAL SCREENING TEST: THE EARLY DIAGNOSIS OF METABOLIC AND GENETIC DISEASES

João de Oliveira Sarmiento Júnior¹

Jéssica Alves Moreira²

Pierrri Emanuel de Abreu Oliveira³

Alexsandra Laurindo Leite⁴

RESUMO: INTRODUÇÃO: O teste do pezinho tem como objetivo principal identificar alterações metabólicas que inicialmente podem se apresentarem sem sintomas, e isso pode acabar prejudicando a saúde do bebê. Neste teste algumas doenças como: hipotireoidismo congênito (HC), hiperplasia adrenal congênita (HAC), fenilcetonúria (PKU), fibrose cística (FC), hemoglobinopatias (Hb), deficiência da biotinidase (DB), entre outras podem ser identificadas. O exame é realizado com uma pequena punção no calcanhar do bebê, podendo ser realizado ainda na maternidade após as 48 horas de vida do recém nascido. Para conseguir bons resultados é importante que a coleta da amostra sanguínea tenha sido colhida de forma correta e em tempo adequado. Visto que os testes de triagem neonatal são de grande importância para a saúde do bebê, buscar na literatura informações sobre o diagnóstico precoce de doenças metabólicas e genéticas e verificar a eficácia dos mesmos, se torna um fator indispensável. Com isso, este estudo que será realizado por meio de investigações em artigos científicos poderá servir de parâmetro e acrescentar de forma significativa na literatura. **OBJETIVO:** O objetivo deste estudo foi investigar por meio de artigos científicos o diagnóstico precoce de doenças metabólicas e genéticas em crianças recém nascidas. **METODOLOGIA:** A pesquisa foi realizada com base em artigos científicos que estão disponíveis em bases de dados online. Foram utilizados estudos indexados nas seguintes bases de dados: SCIELO (Scientific Online Library), MEDLINE (Medical Literature Analysis and Retrieval System Online), PUBMED (National Library of Medicine National Institutes of Health dos EUA) e Portal CAPES. Foi utilizado como critérios de inclusão: artigos originais de publicação eletrônica, publicados entre os anos de 2016 a 2021, nos idiomas português e inglês relacionados ao tema, que contemplem informações precisas e que sejam de acordo com o objetivo desejado. Foram excluídos do estudo os artigos onde o resumo não corresponda com os objetivos do estudo e artigos repetidos nas bases de dados, assim como, os artigos de anos anterior ao de 2016. **RESULTADOS:** Foram identificados preliminarmente 32 documentos e constituíram a amostra final 11 artigos. Quanto ao intervalo temporal (2016 a 2021), destacaram-se os anos de 2016 (18,18%; n=2) e 2021 (18,18%;

¹Graduando do curso de Biomedicina da Faculdade Santa Maria de Cajazeiras. E-mail: joaojunior_una@hotmail.com.

²Possui graduação de Bacharelado em Biomedicina UNILEÃO (2011). Mestranda em Ciências da Reabilitação (UNISUAM-RJ). Especialista em Docência do Ensino Superior (FSM - PB). Atualmente é professora titular do Curso de Biomedicina da Faculdade Santa Maria de Cajazeiras.

³Coordenador do Curso de Bacharelado em Biomedicina da Faculdade Santa Maria (2020 - atual). Doutorando em Desenvolvimento e Inovação Tecnológica em Medicamentos - UFPB (2022 - atual). Mestre em Biologia Celular e Molecular pela Universidade Federal da Paraíba - UFPB (2022). Pós-graduado (especialização) em Hematologia Clínica pela UNILEÃO (2021), Pós-graduado (especialização) em Docência do Ensino Superior (2017) e Bacharel em Biomedicina (2015) pela Faculdade Santa Maria de Cajazeiras - PB.

⁴ Possui graduação em Biomedicina (Centro Universitário Doutor Leão Sampaio, 2009). Atualmente é responsável técnica no laboratório de análises clínicas da empresa Instituto Madre Teresa de Apoio a Vida Dep. Wellington Landim. Docente do Curso de Graduação em Biomedicina da Faculdade Santa Maria (FSM/PB) de Cajazeiras. Tem experiência na área de Análises Clínicas com ênfase em Hematologia e citopatologia clínica.

n=2). O PubMed destacou-se entre os canais de busca (72,73%; n=8) no idioma de língua Inglesa. **CONCLUSÃO:** A triagem neonatal, popularmente conhecida como teste do pezinho permite rastrear indivíduos com probabilidade de apresentar determinadas patologias, realizando o diagnóstico em estágio precoce e instituindo tratamento específico.

Palavras-chave: Triagem. Diagnóstico. Teste do pezinho. Doenças metabólicas. Neonatal.

ABSTRACT: INTRODUCTION: The heel prick test has as its main objective to identify metabolic alterations that initially may present without symptoms, and this can end up harming the baby's health. In this test, some diseases such as: congenital hypothyroidism (CH), congenital adrenal hyperplasia (HAC), phenylketonuria (PKU), cystic fibrosis (CF), hemoglobinopathies (Hb), biotinidase deficiency (DB), among others, can be identified. The exam is performed with a small puncture in the baby's heel, and can be performed even in the maternity ward after the newborn is 48 hours old. To achieve good results, it is important that the collection of the blood sample has been collected correctly and in a timely manner. As neonatal screening tests are of great importance for the baby's health, seek information on the early diagnosis of diseases in the literature. metabolic and genetic factors and verifying their effectiveness becomes an indispensable factor. Thus, this study, which will be carried out through investigations in scientific articles, can serve as a parameter and add significantly to the literature. **OBJECTIVE:** The objective of this study is to investigate through scientific articles the early diagnosis of metabolic and genetic diseases in children newborns. **METHODOLOGY:** The research was carried out based on scientific articles that are available in online databases. Studies indexed in the following databases were used: SCIELO (Scientific Online Library), MEDLINE (Medical Literature Analysis and Retrieval System Online), PUBMED (National Library of Medicine, National Institutes of Health, USA) and CAPES Portal. The following inclusion criteria were used: original articles of electronic publication, published between the years 2016 to 2021, in Portuguese and English related to the theme, which include accurate information and that are in accordance with the desired objective. Articles where the abstract does not match the objectives of the study and articles repeated in the databases, as well as articles from years prior to 2016, were excluded from the study. **RESULTS:** 32 documents were preliminarily identified and the final sample consisted of 11 articles. As for the time interval (2016 to 2021), the years 2016 (18.18%; n=2) and 2021 (18.18%; n=2) stood out. PubMed stood out among the search channels (72.73%; n=8) in the English language. **CONCLUSION:** Neonatal screening, popularly known as "foot test" allows tracking individuals likely to present certain pathologies, performing the diagnosis at an early stage and instituting specific treatment, in order to avoid serious sequelae and increase the survival of those affected.

Keywords: Screening. Diagnosis. Foot test. Metabolic diseases. Neonatal.

INTRODUÇÃO

No, ano de 2001 foi implantado no Programa de Triagem Neonatal (PTN) o teste do pezinho (TP), pela Portaria Nº 822 de 06/06/01 do Ministério de Saúde (BRASIL, 2002). Este teste tem como objetivo principal identificar alterações

metabólicas que inicialmente podem se apresentarem sem sintomas, e isso pode acabar prejudicando a saúde do bebê (BRASIL, 2001).

A Triagem Neonatal é uma ação que busca fazer o diagnóstico precocemente de doenças congênitas ou até mesmo infecciosas, doenças essas que podem ser assintomáticas no período neonatal (MAK *et al.*, 2013). O Programa de Triagem Neonatal envolve além dos exames e a descoberta de doenças, o tratamento e o acompanhamento dos pacientes diagnosticados (ALHAFID; CHRISTODOULOU, 2015).

No teste TP algumas doenças como: hipotireoidismo congênito (HC), hiperplasia adrenal congênita (HAC), fenilcetonúria (PKU), fibrose cística (FC), hemoglobinopatias (Hb) e deficiência da biotinidase (DB) podem ser identificadas. Desta forma, o diagnóstico quanto antes melhor, pois contribui para o prognóstico e com isso a qualidade de vida da criança melhora (BRASIL, 2001).

O exame é realizado com uma pequena punção no calcanhar do bebê, podendo ser realizado ainda na maternidade após as 48 horas de vida do recém nascido, e o ideal é que o teste seja realizado até o sétimo dia de vida da criança. A gota de sangue deve ser colhida em um papel filtro e logo depois levada para laboratório para que seja analisada. (ABREU; BRAGUINI, 2011).

No que se refere aos a interferência dos resultando devido as condições dos recém nascidos, estão inclusas imaturidade do eixo hipotálamo-hipófise, hipotireoidismo, imaturidade das enzimas hepáticas, pré-termo, nutrição parental total, hipóxia, transfusão de hemácias, uso de dopamina e esteroides (BRASIL, 2016).

Na literatura atual ainda não existe informações relacionadas a caracterização do TP, especialmente quando relacionadas aos neonatos internados na unidade de terapia intensiva (UTI). Prematuros que estão na UTI apresentam condições clínicas estáveis, mas que podem interferir de forma significativa no teste do pezinho (RODRIGUES *et al.*, 2019).

Com a finalidade de diminuir as causas que desencadeiam mortes infantis no Brasil ao longo dos anos, o Ministério de Saúde (MS), proporcionou inúmeras ações e estratégias de saúde direcionadas a esse escopo. Entre elas, a mais recente foi a política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC), fundada no ano de 2015, com finalidade de qualificar a assistência à criança no país. Este programa estabelece ações que ter o objetivo de promover o nascimento e o

desenvolvimento saudável das crianças, além de, ajudar na redução das vulnerabilidades e ricos para o adoecimento das mesmas, diminuir a morte prematura e prevenir doenças crônicas (BRASIL, 2015).

Com isso, este estudo foi realizado por meio de investigações em artigos científicos e poderá servir de parâmetro e acrescentar de forma significativa na literatura. O estudo teve como objetivo investigar por meio de artigos científicos o diagnóstico precoce de doenças metabólicas e genéticas em crianças recém nascidas.

1. OBJETIVOS

2.1 Objetivo Geral:

Investigar por meio de artigos científicos o diagnóstico precoce de doenças metabólicas e genéticas em crianças recém nascidas.

1.2 Objetivos Específicos:

- Analisar estudos sobre todos os testes realizados na triagem neonatal e a sua importância na saúde da criança.
- Investigar sobre os rastreios de doenças de acordo com os exames realizados e os resultados expostos na literatura.
- Elencar sobre os exames mais solicitados na triagem neonatal e os resultados obtidos.

2. METODOLOGIA

A revisão integrativa de literatura consiste em um método que tem uma abordagem metodológica com maior extensão quando comparada com às revisões com o intuito de juntar diferentes modelos de estudos realizados, para um entendimento do fenômeno estudado, com a intenção de contribuir para a aprofundamento das informações relacionadas ao tema investigado. Ao mesmo tempo liga informações da literatura com finalidades diferentes, abordando como objetivos: definição de conceitos, revisão de teorias e evidências, e análise de problemas metodológicos de um tópico particular. (SOARES et al., 2014).

A pesquisa foi realizada com base em artigos científicos que estão disponíveis em bases de dados online. Foram utilizados estudos indexados nas seguintes bases de dados: SCIELO (Scientific Online Library), MEDLINE (Medical Literature Analysis and Retrieval System Online), PUBMED (National Library of Medicine

National Institutes of Health dos EUA) e Portal CAPES. A pesquisa foi iniciada no mês de agosto de 2021 e teve conclusão em maio 2022. A questão norteadora da revisão integrativa foi: O teste de triagem neonatal é eficaz para o diagnóstico precoce de doenças metabólicas e genéticas?

As palavras-chave utilizadas para o trabalho foram: “triagem”, “diagnóstico”, “teste do pezinho”, “doenças metabólicas”, “neonatal”, sendo separadas ou associadas, para fazer a chave de busca pelos operadores de pesquisa. Todas cadastradas no DeCS (Descritores em Ciências da Saúde).

Foi utilizado como critérios de inclusão: artigos originais de publicação eletrônica, publicados entre os anos de 2016 a 2021, nos idiomas português e inglês relacionados ao tema, que contemplem informações precisas e que sejam de acordo com o objetivo desejado. Não foram inclusos artigos onde o resumo não corresponda com os objetivos do estudo e artigos repetidos nas bases de dados, assim como, os artigos de anos anterior ao de 2016.

Para a análise dos dados foi realizado o método de pesquisa qualitativa através dos conceitos publicados nos artigos utilizados como base de dados, com finalidade de ordenar os dados de tal forma que permitam a entrega de informações que abordam a problemática desta pesquisa.

3.RESULTADOS

De acordo com o quadro 1, foram identificados 32 documentos e constituíram a amostra final 11 artigos.

Quadro 1: Buscas realizadas com as respectivas quantidades de acordo com a base de dados.

Bases de Dados	Nº de artigos encontrados	Nº de artigos filtrados para a pesquisa	%
SCIELO	12	2	18,19
MEDLINE	0	0	0,00
PUBMED	15	8	72,72
Portal CAPES	5	1	9,09
TOTAL	32	11	100,00

Fonte: SARMENTO, J. 2022.

Após a seleção criteriosa dos artigos, foram realizadas as leituras dos resumos, seguidas de uma análise criteriosa de todo o documento, selecionando-se as variáveis: autores, ano, título do artigo, base de dados (BD), revista, idioma, país, tipo de pesquisa, população-alvo e das vivências emocionais.

O quadro 2 apresenta as características de cada artigo utilizado no estudo. Quanto ao intervalo temporal (2016 a 2021), destacaram-se os anos de 2016 (18,18%; n=2) e 2021 (18,18%; n=2). O PubMed destacou-se entre os canais de busca (72,73%; n=8) no idioma de língua Inglesa.

Quadro 2: Caracterização geral dos artigos selecionados para compor a Revisão Integrativa.

Autores/Ano	Título do Artigo	BD	Revista	Idioma
Gonçalves (2019)	Fenilcetonúria: abordagem reflexiva e transdisciplinar no programa de genética para cursos de nutrição.	SCIELO	Rev. Simbio-Logias	Português
Marqui (2017)	Phenylketonuria: genetic aspects, diagnosis and treatment.	PUBMED	Revista da Sociedade Brasileira de Clínica Médica	Inglês
Camargo <i>et al</i> (2019)	Doenças identificadas na triagem neonatal ampliada.	PUBMED	Brazilian Journal of Health Review	Inglês
Rodrigues <i>et al</i> (2016)	Hiperplasia congênita da supra-renal : a propósito de um caso clínico..	PUBMED	Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.	Português
Jaks <i>et al</i> (2018)	Doenças identificadas na triagem neonatal realizada em um município no sul do Brasil.	SCIELO	Revista de Enfermagem e Atenção à Saúde.	Português
Oliveira. (2021)	Neonatal screening or foot test: knowledge, guidelines and importance for the health of the newborn.	PUBMED	CuidArte, Enferm.	Inglês
Santos (2019)	O conhecimento de puérperas sobre a triagem neonatal.	Portal Capes	Cogitare Enfermagem.	Português
Ramalho <i>et al</i> (2016).	A Portaria MS n.º 822/01 e a triagem neonatal das hemoglobinopatias.	PUBMED	Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia.	Português
Faria <i>et al</i> (2020)	A importância da triagem neonatal: cartilha educativa teste do pezinho.	PUBMED	Lynx.	Português
Mendes (2020)	Aspectos Gerais da Triagem Neonatal no Brasil: Uma Revisão.	PUBMED	Rev Med Minas Gerais.	Português
Leal <i>et al.</i> (2017)	Newborn screening: knowledge and contributions of nursing team/Triagem neonatal: conhecimentos e contribuições da equipe de enfermagem.	PUBMED	Revista de Enfermagem da UFPI	Inglês

Fonte: SARMENTO, J. 2022.

Como exposto non quadro 3, verificou-se, o tipo de população alvo e tipo de pesquisa, de forma a corroborar uma análise mais esquemática da população para com o tipo de pesquisa. Os estudos em destaque foram os transversais (63,63% n = 7) e com uma amostra que variou entre 5 a 206 pacientes que realizaram o teste de

triagem neonatal, que obtiveram o diagnóstico precoce de doenças metabólicas e genéticas.

Quadro 3: Caracterização metodológica dos artigos selecionados para compor a Revisão Integrativa Literária.

Autores/Ano	Tipo de pesquisa	Amostra do estudo
Gonçalves (2019)	Longitudinal	5 pacientes
Marqui (2017)	Transversal	80 pacientes
Camargo et al (2019)	Transversal	100 pacientes
Rodrigues et al (2016)	Transversal	60 pacientes
Jaks et al. (2018)	Transversal	50 pacientes
Oliveira. (2021)	Transversal	20 pacientes e seus familiares
Santos (2019)	Revisão	19 artigos
Ramalho <i>et al.</i> (2016).	Longitudinal	100 pacientes
Faria et al (2020)	Transversal	206 pacientes
Mendes (2020)	Transversal	78 Pacientes
Leal <i>et al.</i> (2017)	Longitudinal	100 pacientes e seus familiares

Fonte: SARMENTO, J. 2022.

No, quadro 4 é possível visualizar as vivências emocionais das pacientes que realizaram o teste de triagem neonatal, que obtiveram o diagnóstico precoce de doenças metabólicas e genéticas 100%. Contudo, destacaram-se: hipotireoidismo congênito 36,36% (n=4), cada, bem como fenilcetonúria, fibrose cística e hiperplasia adrenal congênita, com 27,27% (n=3), cada.

Quadro 4: Categorização dos estudos quanto ao diagnóstico precoce de doenças metabólicas e genéticas

Categorias	Subcategorias	Autores/Ano	n	%
Diagnóstico de Doenças metabólicas e genéticas	Fibrose cística	Gonçalves (2019)	3	27,27
	Hipotireoidismo congênito	Marqui (2017)	2	18,18
	Hiperplasia adrenal congênita	Camargo et al (2019)	1	9,09
	Fenilcetonúria	Rodrigues et al (2016)	4	36,36
	Doença falciforme e outras hemoglobinopatias	Jaks et al. (2018)	2	18,18
	Deficiência de biotinidase	Oliveira. (2021)	3	27,27
	Deficiência da desidrogenase acetil CoA de cadeia curta (SCAD)	Santos (2019)	2	18,18
	Deficiência da desidrogenase acetil CoA de cadeia média (MCAD)	Ramalho <i>et al.</i> (2016).	4	36,36
	Fibrose cística	Faria <i>et al</i> (2020)	1	9,09
	Hipotireoidismo congênito	Mendes (2020)	2	18,18
	Hiperplasia adrenal congênita	Leal <i>et al</i> (2017)	3	27,27
	Fenilcetonúria	Gonçalves (2019)	2	18,18
	Doença falciforme e outras hemoglobinopatias	Marqui (2017)	1	9,09

Fonte: SARMENTO, J. 2022.

DISCUSSÃO

A triagem neonatal, mais conhecida como teste do pezinho, é um exame laboratorial simples, considerado a maior ação de saúde pública quanto à prevenção do agravo das doenças (GONÇALVES, 2019). Dessa forma, as doenças identificadas na triagem neonatal ampliada demonstram a relevância da realização do exame, para prevenir ou tratar precocemente doenças genéticas.

Gonçalves (2019) empreendeu pesquisas com 42 gestantes e a coleta de dados foi realizada no período de junho a agosto de 2006, por meio de entrevista estruturada e utilizando um instrumento de coleta de dados previamente elaborado. Entre os resultados encontrados, 52% das gestantes referiram não possuir conhecimento sobre o exame, 95% não conheciam o período ideal para realização do mesmo e 93% não receberam nenhuma orientação.

Constata-se ainda em investigações realizadas por Camargo *et al* (2019) que, os programas de rastreio neonatal são programas de saúde pública, com o objetivo de uma detecção precoce de recém-nascidos afetados por determinada patologia, com vista a um início atempado do tratamento, com vista a uma diminuição da morbidade e mortalidade

De acordo com Rodrigues *et al* (2016) diversos distúrbios metabólicos que se manifestam de forma grave e precoce podem ter sua história natural substancialmente alterada pela introdução de um tratamento em sua fase pré-clínica. O diagnóstico pré-sintomático só é possível com a realização de testes de triagem populacional em recém-nascidos.

Oliveira (2021), revela em sua pesquisa que o esforço para realizar um programa de triagem neonatal deve ser empreendido quando um distúrbio metabólico preenche os seguintes requisitos: 1) o distúrbio traz, se não tratado, conseqüências graves para a saúde do afetado; 2) existe um tratamento que pode modificar substancialmente a história natural da doença; 3) o tratamento é significativamente mais eficaz quando implantado na fase pré-clínica da doença; 4) existe um teste de triagem que seja simples, eficiente, aplicável em larga escala e de baixo custo. Baseados nessas premissas, programas de triagem neonatal foram inicialmente implantados para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito, e hoje estão sendo aplicados para um número crescente de situações. Esses programas já

estão bem-consolidados nos países desenvolvidos, mas é ainda um desafio a sua eficiente aplicação.

A fenilcetonúria é uma doença genética e metabólica, com bom prognóstico caso seja detectada e tratada precocemente. É a mais frequente entre os distúrbios metabólicos com significativa implicação clínica. Ela é detectada precocemente pelo Teste do Pezinho na triagem neonatal, e o tratamento padrão consiste em dieta restritiva (SANTOS, 2019).

Os estudo empreendidos quantitativo, retrospectivo e descritivo, realizado por Jaks *et al.* (2018) no Centro de Triagem Neonatal de um município do Sul do Brasil, a partir dos registros dos testes do pezinho realizados pelo Sistema Único de Saúde, entre março de 2012 a fevereiro de 2013. Teve como resultados um percentual de 3256 exames realizados, sendo que, 104 tiveram valores com padrão alterado, correspondendo a 60 com hemoglobina compatível com traço falcêmico, quatro com diagnóstico de fenilcetonúria e nove com alterações compatíveis com a Fibrose Cística.

Tal estudo demonstrou que, a doença mais incidente nos exames avaliados, anemia falciforme, relaciona-se com a característica étnica da população negra. Existe uma diferença entre os nascidos vivos e os exames realizados no período, o que pode representar que uma parcela de crianças não realizou o teste ou o realizou na rede privada.

Em pesquisas desenvolvidas por Marqui (2017) ficou demonstrado que o transtorno falciforme é a doença hematológica hereditária mais comum no mundo, e a Anemia Falciforme é a mais conhecida das alterações hematológicas hereditárias no homem. A triagem de hemoglobinopatias é uma análise importante para a prevenção das doenças falcêmicas, as quais representam um problema de Saúde Pública em nosso país. Afinal estima-se que só no Brasil, existem aproximadamente 10 milhões de indivíduos heterozigotos para os genes das hemoglobinopatias.

Rodriguês *et al* (2016) demonstra que os seus estudos permitiram reconhecer que, em Portugal, o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce iniciou-se em 1979 com o rastreio da fenilcetonúria, tendo-se iniciado o rastreio do hipotireoidismo congénito em 1981 (3).

Em 2004 procedeu-se à adoção da tecnologia de espectrometria de massa em tandem (MS/MS), uma tecnologia multianalítica que possibilita o rastreio

simultâneo de mais de 20 doenças metabólicas, tendo passado a rastrear-se um total de 25 doenças (o hipotireoidismo congênito e 24 doenças metabólicas) (4). No final de 2013 deu-se início ao estudo piloto para o rastreio da fibrose quística (GONÇALVES, 2019).

Nesse estudo Gonçalves percebeu que, sob a égide do PNDP, foram nesses 35 anos rastreados para a fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito cerca de 3.500.000 recém-nascidos (mais de 30% da população atual), aproximadamente 900.000 dos quais foram também rastreados para as restantes doenças hereditárias do metabolismo, e ainda 80.000 para a Fibrose Quística. Durante este período, foram identificados 1.815 portadores das patologias rastreadas. Este resultado permite-nos verificar que estas doenças apresentam, no seu conjunto, uma prevalência ao nascimento.

CONCLUSÃO

É importante destacar que, realizou-se um estudo de abordagem exploratória qualitativa, adotando uma revisão integrativa da literatura, que contribuiu para o processo de sistematização e análise dos resultados, visando à compreensão do tema, a partir de outros estudos independentes.

Após análise dos estudos selecionados, constatou-se que o exame de triagem neonatal apresenta papel fundamental desde os primeiros dias de vida do recém-nascido identificando diversas patologias precocemente como hipotireoidismo congênito, fibrose cística, anemia falciforme, fenilcetonúria, hiperplasia congênita da supra-renal, hemocistinúria, hiperfenilalaninemia, deficiência de globulina ligadora de tiroxina (TBG) entre outros e, assim, intervir na patologia detectada, possibilitando mais rapidamente o processo de cura.

Destaca-se, por conseguinte que, a partir das análises aqui empreendidas, as doenças incidentes nos exames de triagem, seu diagnóstico e tratamento dependem dos exames realizados após o nascimento, o que pode representar que uma parcela significativa de chances de cura ou controle das doenças tendo como base quem realizou o teste. Diante do exposto, destaca-se a importância e necessidade de orientação das gestantes durante o pré-natal e também o preparo e educação continuada dos profissionais de saúde, fortalecendo o conhecimento sobre a triagem neonatal.

REFERÊNCIAS

- ABREU, I. S.; BRAGUINI, W. L. Triagem neonatal: o conhecimento materno em uma maternidade no interior do Paraná, Brasil. **Revista Gaúcha de Enfermagem**. v. 32, n. 3, p. 596-601. Set. 2011.
- ALHAFID, N.; CHRISTODOULOU, J. Phenylketonuria: a review of current and future treatments. **Translational Pediatrics**. v. 4, n. 4, p. 304-317. 2015.
- BRASIL, Ministério da Saúde. **Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal – PNTN**. Brasília, DF. 2001.
- BRASIL, Ministério da Saúde. **Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal**. Brasília, DF. 2002.
- BRASIL, Ministério da Saúde. **Portaria nº 1.130, de 5 de agosto de 2015. Institui a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS)**. Brasília, DF. 2015.
- BRASIL, Ministério da Saúde. Secretária de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Triagem neonatal biológica: manual técnico**. Brasília, DF. 2016.
- CAMARGO, C. C.; ARAÚJO, G. M; CHIEPE, K. C, M. B. Doenças identificadas na triagem neonatal ampliada. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 2, n. 6, p. 6088-6098, 2019.
- GONÇALVES, V. S. S.; FERREIRA, T. R. A. S.; VALADARES, B. L. B. Fenilcetonúria: abordagem reflexiva e transdisciplinar no programa de genética para cursos de nutrição. **Rev. Simbio-Logias**, v. 3, n. 5, 2019.
- JAKS, C. D. *et al.* Doenças identificadas na triagem neonatal realizada em um município no sul do Brasil. **Revista de Enfermagem e Atenção à Saúde**, v. 7, n. 1, 2018.
- MARQUI, A. B.T. Fenilcetonúria: aspectos genéticos, diagnóstico e tratamento. **Revista da Sociedade Brasileira de Clínica Médica**, v. 15, n. 4, p. 282-288, 2017.
- MAK, C. M. *et al.* Inborn errors metabolism and expanded newborn screening: Review and update. **Critical Reviews in Clinical Laboratory Sciences**. v. 50, n. 6, p. 142-162. Nov. 2013.
- OLIVEIRA, J. G *et al.* Triagem neonatal ou teste do pezinho: conhecimento, orientações e importância para a saúde do recém-nascido. **CuidArte Enferm**, p. 71-76, 2021.
- RODRIGUES, L. P, *et al.* Teste do pezinho: condições materno-fetais que podem interferir no exame em recém-nascidos atendidos na unidade de terapia intensiva. **Revista Brasileira de Terapia Intensiva**. v. 31, n. 2, p. 186-192. Fev. 2019.

RODRIGUES, D. de OW et al. História da triagem neonatal para doença falciforme no Brasil–capítulo de Minas Gerais. **Rev Med Minas Gerais**, v. 22, n. 1, p. 66-72, 2016.

SOARES, C. B. *et al.* Integrative review: Concepts and methods used in Nursing. **Escola de Enfermagem- USP**. v. 48, n. 2, p. 335-345. 2014.

SANTOS, E. C *et al.* O conhecimento de puérperas sobre a triagem neonatal. **Cogitare Enferm.** v. 16, n. 2, 2019.