

# A ampliação do teste do pezinho no Brasil: situação atual, perspectivas e desafios

## Expansion of newborn screening in Brazil: current status, perspectives and challenges

Wagner Alves Silva\* 

Chrystian Araujo Pereira 

### RESUMO

**Introdução:** A Lei Federal nº 14.154/2021 amplia o teste do pezinho (TP), mas sua implementação no Brasil é desigual. **Objetivo:** Apresentar um panorama da expansão do TP e as barreiras enfrentadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), além de refletir sobre a atuação de médicos e enfermeiros nesse programa. **Método:** Foram analisados dados quantitativos relacionados à triagem neonatal obtidos com base na Pesquisa Nacional de Saúde (2013 e 2019). Também foi feito um levantamento da implementação da lei em cada unidade federativa, por meio de contatos com as Secretarias Estaduais de Saúde e consultas ao e-SIC. Simultaneamente, foi realizada revisão integrativa de estudos nas bases de dados: SciELO, LILACS e DOAJ, via Periódicos Capes. **Resultados:** Identificaram-se desigualdades regionais na cobertura da triagem, com maior disponibilidade nas regiões Sul (88,5%) e Sudeste (83,5%); em contraste, a ampliação do teste ocorre de maneira menos discrepante, e apenas RO, PB, MG, RJ e DF avançaram além da primeira etapa da ampliação. Também foram detectadas falhas na disseminação de informações sobre o teste, especialmente no pré-natal, comprometendo o diagnóstico e o tratamento precoce. Por fim, observou-se baixa participação médica e maior engajamento de enfermeiros, o que pode influenciar a adesão e continuidade do programa. **Conclusões:** Embora o PNTN tenha obtido avanços significativos na ampliação do TP, persistem desigualdades regionais e estruturais que comprometem o acesso e a expansão do programa, demandando políticas públicas baseadas em evidências como as sugeridas nesse estudo.

**PALAVRAS-CHAVE:** Teste do Pezinho; Saúde Pública; Desigualdades Socioespaciais em Saúde

### ABSTRACT

**Introduction:** Federal Law No. 14,154/2021 expands the Newborn Screening Test (NST), but its implementation in Brazil is uneven. **Objective:** To present an overview of the expansion of the NST and the barriers faced by the National Neonatal Screening Program (NNSP), in addition to reflecting on the roles of physicians and nurses in this program. **Method:** Quantitative data related to neonatal screening were analyzed based on the National Health Survey (2013 and 2019). Additionally, the implementation of the law in each federative unit was investigated through contacts with State Health Departments and consultations via the e-SIC platform. Simultaneously, an integrative literature review was conducted using the SciELO, LILACS, and DOAJ databases through the CAPES Journals Portal. **Results:** Regional disparities were identified in screening coverage, with greater availability in the South (88.5%) and Southeast (83.5%) regions; in contrast, the test expansion showed less variation, with only RO, PB, MG, RJ, and the Federal District advancing beyond the first stage. Failures in disseminating information about the test were also detected, especially during prenatal care, compromising early diagnosis and treatment. Finally, low physician involvement and greater participation by nurses were observed, which may influence adherence to and continuity of the

Universidade Federal de Lavras,  
Lavras, MG, Brasil

\* E-mail: [alveswcontato@gmail.com](mailto:alveswcontato@gmail.com)

Recebido: 13 jan 2025  
Aprovado: 09 set 2025

**Como citar:** Silva WA, Pereira CA.  
A ampliação do teste do pezinho no  
Brasil: situação atual, perspectivas  
e desafios. Vigil Sanit Debate, Rio de  
Janeiro, 2025, v.13: e02419.  
<https://doi.org/10.22239/2317-269X.02419>



program. **Conclusions:** Although the NNSP has made significant progress in expanding newborn screening, regional and structural inequalities persist, compromising access and program expansion, thus demanding evidence-based public policies such as those suggested in this study.

**KEYWORDS:** Newborn Screening; Public Health; Health Status Disparities

## INTRODUÇÃO

O teste do pezinho (TP) é um conjunto de ações preventivas responsáveis por identificar precocemente indivíduos com doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas, feitas a partir do sangue coletado do calcanhar do bebê idealmente entre o segundo e o quinto dia de vida. Esse teste se tornou um programa de saúde pública que faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), implantado em 2001 pela Portaria nº 822, de 6 de junho de 2001, do Ministério de Saúde, que determina a gratuidade e obrigatoriedade da realização dos testes para diagnóstico neonatal de várias doenças pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Dessa forma, a triagem neonatal (TN) constitui uma ação preventiva que emprega este e outros testes com o objetivo de diagnosticar, o mais precocemente possível, diversas doenças congênitas ou infecciosas<sup>1,2</sup>.

A partir disso, busca-se com a TN interferir no curso da doença, permitindo o tratamento prematuro específico e a redução ou eliminação das sequelas associadas a doenças que geralmente são assintomáticas ao nascimento e tem potencial de causar lesões irreversíveis ao neonato, como a deficiência intelectual. Assim, além do exame laboratorial por meio da análise de amostras de sangue coletadas do calcanhar do bebê, também são feitos: a confirmação diagnóstica, o tratamento e o acompanhamento dos pacientes afetados por qualquer uma das doenças triadas ao longo de toda a vida. O TP é oferecido gratuitamente pelo SUS em todas as maternidades do país. Em 2022, estimou-se que fossem realizados 2,4 milhões de exames por ano na rede pública de saúde<sup>3,4</sup>.

A Lei Federal nº 14.154, que foi sancionada em 26 de maio de 2021, determina a expansão das possibilidades diagnósticas do TP realizado no SUS, aumentando o número de doenças rastreadas de seis para 53 doenças. Essa ampliação do TP representou um grande avanço para o PNTN, pois permite o tratamento em tempo hábil de muitas das patologias que não eram diagnosticadas na versão anterior<sup>5,6</sup>. Todavia, também passou a exigir maior complexidade laboratorial, capacitação profissional e investimento em infraestrutura tecnológica.

Segundo essa lei, a expansão deve ocorrer em cinco etapas, de forma escalonada, sem prazo determinado para implementação de cada uma delas, de acordo com a seguinte ordem de progressão: Etapa I - fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias; hipotireoidismo congênito; doença falciforme e outras hemoglobinopatias; fibrose cística; hiperplasia adrenal congênita; deficiência de biotinidase e toxoplasmoose congênita; Etapa II - galactosemias; aminoacidopatias; distúrbios do ciclo da ureia e distúrbios da beta-oxidação dos ácidos graxos; Etapa III - doenças lisossômicas; Etapa IV - imunodeficiências primárias; Etapa V - atrofia muscular espinhal (AME).

A ampliação do teste já ocorre no país, mas não de maneira uniforme. Cada estado está sujeito às suas limitações

socioeconômicas e de infraestrutura em relação ao PNTN. Somados a isso, existem outros entraves que devem ser suplantados para que esse programa seja pleno no país, como: a capacitação de profissionais da saúde no manejo e na orientação relativa ao TP, a promoção de conhecimento à população leiga para que o teste seja valorizado, demandado e realizado em tempo hábil e a disparidade tecnológica para testagem em cada estado.

Portanto, busca-se responder à seguinte questão norteadora: quão efetiva tem sido a ampliação do TP no SUS? A partir dessa indagação, os objetivos do presente trabalho foram: apresentar um panorama referente à implementação da expansão do TP no Brasil, discutir sobre as principais barreiras enfrentadas pelo PNTN no país, refletir sobre a atuação de médicos e enfermeiros nesse campo e expor percepções acerca do cenário vigente do PNTN. Por fim, ao considerar esse tema, esta pesquisa também busca observar sobre seus impactos gerais na saúde pública, como: a promoção da equidade no acesso ao diagnóstico precoce, a redução da morbimortalidade infantil e o fortalecimento das ações de vigilância em saúde.

## MÉTODO

Os dados quantitativos relacionados à TN foram obtidos por meio da análise da Pesquisa Nacional de Saúde (PNS), que é um inquérito de saúde de base domiciliar, representativo do Brasil e outras abrangências geográficas, realizado pelo Ministério da Saúde em parceria com o Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE) nos anos de 2013 e 2019. Nesta pesquisa, existem informações tangentes ao TP levantadas sobre as crianças com mais de dois anos que já o realizaram na primeira semana de vida, em 2013, e até o quinto dia, em 2019. Esses dados são divididos por região, renda em salários mínimos, área urbana e rural.

Além disso, realizou-se um levantamento sobre a etapa da lei federal nº 14.154 em que cada unidade federativa se encontra, mediante contato com suas respectivas Secretarias Estaduais de Saúde, por meio do envio de e-mails institucionais direcionados aos gabinetes e setores responsáveis, e portal da transparência (e-SIC), durante o primeiro semestre de 2024.

Simultaneamente, foi realizada revisão integrativa de estudos que abrangeu os trabalhos que foram publicados em: artigos, notas de atualização, dados do Ministério da Saúde e bases de dados do Periódico da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES) de 2001 até 2024, incluindo as seguintes bases de dados: *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), LILACS e *Directory of Open Access Journals* (DOAJ).

O refinamento das referências foi feito a partir da combinação dos seguintes descritores: teste do pezinho, TN, desigualdade



regional, enfermeiros e pediatras. Foram excluídos: a) documentos que estavam em duplicidade na base citada, b) aqueles cujo tema não contemplava o objetivo proposto neste estudo, c) os não revisados por pares, d) os que não estavam disponíveis digitalmente. A seleção dos estudos ocorreu em três etapas: leitura de títulos, resumos e, por fim, leitura na íntegra. O processo completo de inclusão e exclusão está representado no fluxograma (Figura 1), conforme o modelo PRISMA 2020. Após a seleção, os estudos foram submetidos a uma leitura crítica e avaliativa, seguida da elaboração de uma síntese integrativa dos principais achados e sua relação com os dados obtidos neste trabalho.

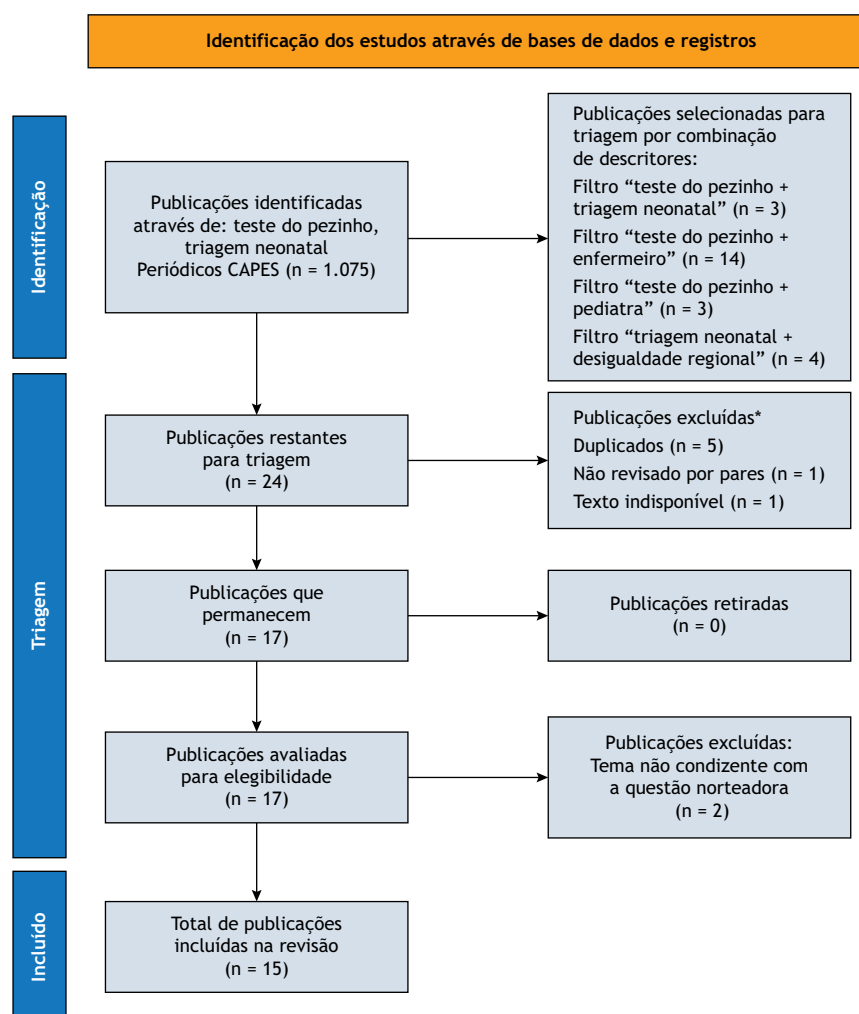
## RESULTADOS E DISCUSSÃO

### Panorama da implementação da Lei Federal nº 14.154/2021 no país

No levantamento realizado com as Secretarias Estaduais de Saúde no primeiro semestre de 2024 via seus gabinetes e e-SIC

com dados de 23 estados e Distrito Federal (DF), constatou-se que a ampliação do TP ocorre de maneira pouco discrepante entre os estados, salvo algumas exceções como o DF, que já finalizou o processo de ampliação. Por outro lado, a realização da triagem em tempo hábil (entre o segundo e quinto dia de vida) revela variações entre os estados.

Depreende-se que essa uniformidade se deve ao sucesso da implementação da primeira etapa em quase todo o território nacional. Isso pode ter sido influenciado pela praticidade dessa primeira ampliação, visto que a toxoplasmose congênita é triada por meio de sorologia IgM realizada com o mesmo papel filtro dos outros exames da primeira etapa, o que elimina a necessidade de grandes adequações tecnológicas ou modificações na coleta<sup>7</sup>. Junto a isso, o apoio financeiro do Governo Federal, mediante a Portaria GM/MS nº 1.369, de 6 de junho de 2022, pode ser determinante para a efetivação da ampliação. Essa portaria estabelece recursos a serem repassados para os estados e municípios, fator que se mostrou de extrema importância, já que, a primeira



\*Incluíram-se estudos publicados entre 2001 e 2024, nos idiomas português ou inglês, disponíveis em texto completo e relacionados à triagem neonatal pelo Teste do Pezinho, com revisão por pares.

Fonte: Fluxograma da seleção dos estudos adaptado do *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses* (PRISMA 2020).

Figura 1. Fluxograma da seleção dos estudos.



foi a única etapa até o momento com apoio de custo pelo governo federal e a mais exitosa. Dessa forma, percebe-se no Quadro que a maior parte dos estados - 18 mais o DF - já está com a primeira etapa completa. As exceções entre os estados foram: Ceará (CE), Acre (AC), Pernambuco (PE), Roraima (RR) e São Paulo (SP), que ainda estavam em fase de implementação. Especificamente no caso de São Paulo, segundo informado pela Secretaria Estadual de Saúde via e-SIC, essa etapa ainda não pode ser considerada plena em seu estado pela falta da medicação pirimetamina em posologia infantil no SUS, considerada chave no tratamento da toxoplasmose congênita.

Em relação à segunda etapa, a quantidade de estados que já a iniciaram ou a completaram é bem reduzida, pois necessita da utilização da espectrometria de massa em tandem (MS/MS), um exame que demanda aquisição tecnológica de espectrômetro de massa, usado para dosagem de moléculas biológicas como enzimas, por exemplo. Esta etapa abrange a testagem para vários grupos de distúrbios: galactosemias, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e distúrbios da beta oxidação dos ácidos graxos<sup>8,9,10</sup>. Assim sendo, os estados Rio de Janeiro (RJ) e o DF já têm essa etapa completa, consequentemente, triam todos esses grupos, enquanto Paraíba (PB), Minas Gerais (MG) e RR triam apenas parte das doenças abrangidas nesta etapa.

A terceira etapa é realizada somente pelo DF e consiste na triagem de doenças lisossômicas. Essas precisam da avaliação

laboratorial de ensaios enzimáticos específicos a cada afecção, também com a MS/MS para seus diagnósticos<sup>11</sup>, logo apresentam limitações semelhantes às percorridas para a segunda etapa.

Em relação à quarta e à quinta etapas, ambas já estão em execução no DF e em MG. Para a quarta etapa é necessário o exame de reação em cadeia da polimerase (PCR), por meio de um termociclador, para detecção e quantificação de T-Cel *Receptor Excision Circles* (TREC) e *Kappa-Deleting Recombination Excision Circles* (KREC), marcadores moleculares relacionados a atividade tímica e mutações nas células B, respectivamente<sup>12</sup>. Dessa forma, para implementação dessa etapa, existe demanda de adequação tecnológica com equipamentos de alto custo e capacitação profissional para realização e interpretação dos exames. Já na quinta etapa para o diagnóstico da AME é também necessária a execução da PCR para análise quantitativa de genes de sobrevivência do neurônio motor, SMN1 e SMN2<sup>13</sup>, com isso essa etapa passa por embargos e carência de investimentos similares à quarta etapa.

#### Desigualdades socioeconômica e tecnológica entre regiões do país

A realidade nacional revela importantes desigualdades regionais na realização da TN, que se relacionam com a esfera pública e a privada mediante, por exemplo, a posse de planos de saúde e diferenças de renda. Essas desigualdades persistem desde a

Quadro. Implementação da Lei Federal nº 14.154/2021 no primeiro semestre de 2024.

Estado	Etapa									
	I		II		III		IV		V	
	I	C	I	C	I	C	I	C	I	C
Acre	X	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Roraima	-	X	X	-	-	-	-	-	-	-
Amapá	X	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Amazonas	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Alagoas	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Bahia	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Tocantins	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Paraíba	-	X	X	-	-	-	-	-	-	-
Pernambuco	X	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Piauí	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Rio Grande do Norte	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Ceará	X	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Goiás	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Mato Grosso do Sul	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Mato Grosso	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Espírito Santo	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Minas Gerais	-	X	X	-	-	-	-	X	-	X
Rio de Janeiro	-	X	-	X	-	-	-	-	-	-
São Paulo	X	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Rio Grande do Sul	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Santa Catarina	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Paraná	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-
Distrito Federal	-	X	-	X	-	X	-	X	-	X
<b>Legenda: C = Completa;</b>										
<b>I = Em implementação;</b>										
<b>- = Nulo.</b>										
<b>*Etapas conforme lei federal nº 14.154.</b>										

Fonte: Elaborado pelos autores, 2024.



primeira ampliação da cobertura dos testes de TN, no início dos anos 2000 no Brasil<sup>14</sup>.

Nesse sentido, no estudo nacional “Nascer no Brasil”, realizado por Domingues et al.<sup>15</sup>, foram observadas disparidades socioeconômicas relativas à coleta e ao recebimento dos resultados: as mulheres que possuíam plano de saúde apresentavam o dobro de recebimento do resultado no prazo ideal, em comparação às que não possuíam. Ainda segundo esse estudo, apenas um quinto dos recém-nascidos tinha consulta de puericultura realizada na primeira semana de vida, apesar da procura para a realização da consulta do recém-nascido ter sido elevada (superior a 90%). Além disso, no grupo analisado foi constatado que somente um terço dos recém-nascidos receberam o resultado do TP no primeiro mês de idade, fator considerado impactante para o tratamento eficaz das doenças identificadas e a prevenção de complicações e sequelas<sup>15</sup>. Assim, entende-se que existe informação às gestantes sobre a necessidade da busca, mas que, provavelmente ao mesmo tempo, existem barreiras ao acesso e à realização desse serviço que comprometem a sua efetividade.

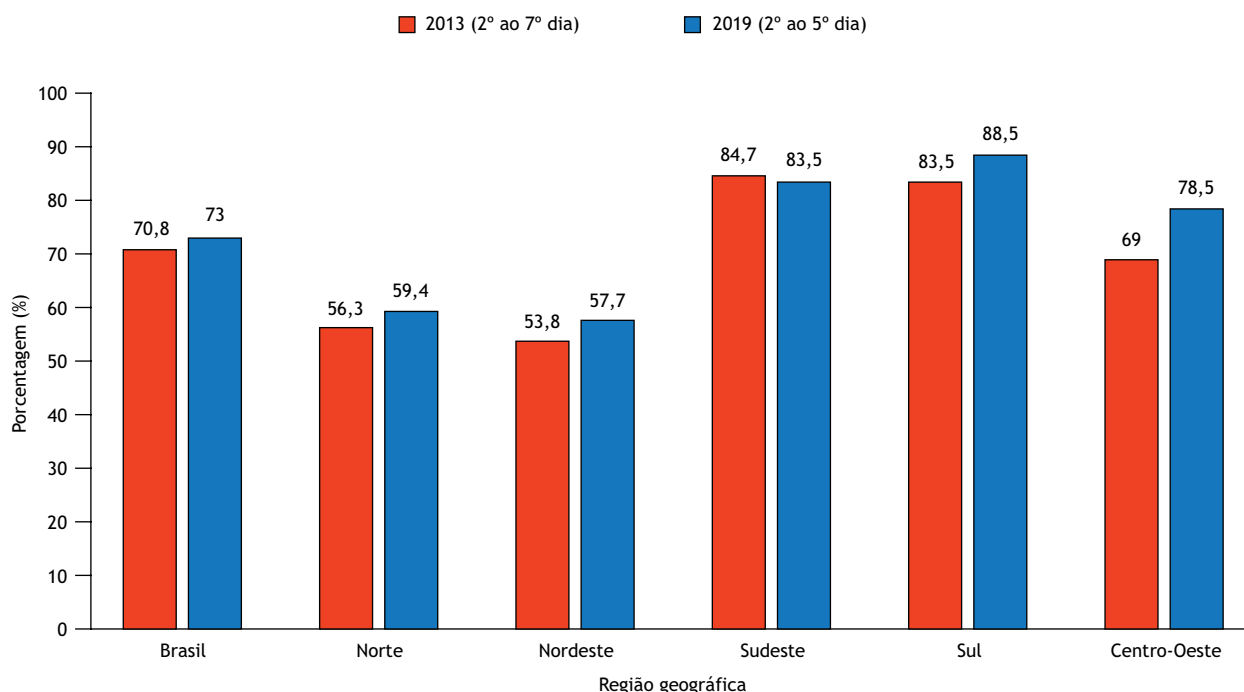
Esses dados são sustentados pela análise de Mallmann et al.<sup>14</sup>, ao relatarem que, apesar de a cobertura do TP ser igual ou superior a 80% desde 2005, a coleta na data adequada era entre 45% e 62% dos testes realizados no período 2004-2017. Não surpreendentemente, mesmo antes da ampliação, os piores indicadores de coberturas mais baixas e não satisfatórias são encontrados naqueles locais que mais dependem dos serviços de atenção básica. Isso inclui consultas e realização de exames, principalmente em áreas menos urbanizadas e com populações carentes. Essas áreas passam por múltiplas privações e têm menor

probabilidade de receber tratamento em tempo oportuno, principalmente por déficits de acesso<sup>14,15</sup>. Processo exemplificado por Lacerda et al.<sup>16</sup>, ao comparar o acesso aos exames do PNTN no Amapá, que não abrangia nem a metade dos municípios, e em Minas Gerais, onde ocorre a cobertura de todo o estado<sup>16</sup>.

Dessa maneira, as divergências supracitadas estão muitas vezes relacionadas à disparidade financeira presente nas diferentes regiões do país para a estruturação e a manutenção do PNTN. Esse fator se torna ainda mais proeminente agora, quando o programa passa por outra expansão, que envolve gastos com: tecnologias, transporte, capacitação profissional, educação em saúde, descentralização de serviços, entre outros. A partir do exposto, observa-se uma relação direta entre o desenvolvimento socioeconômico e a qualidade da TN. Nessa esfera, é realizada a PNS, que é o padrão ouro dos inquéritos de saúde brasileiros, por ser a maior, mais completa e abrangente pesquisa de saúde do país.

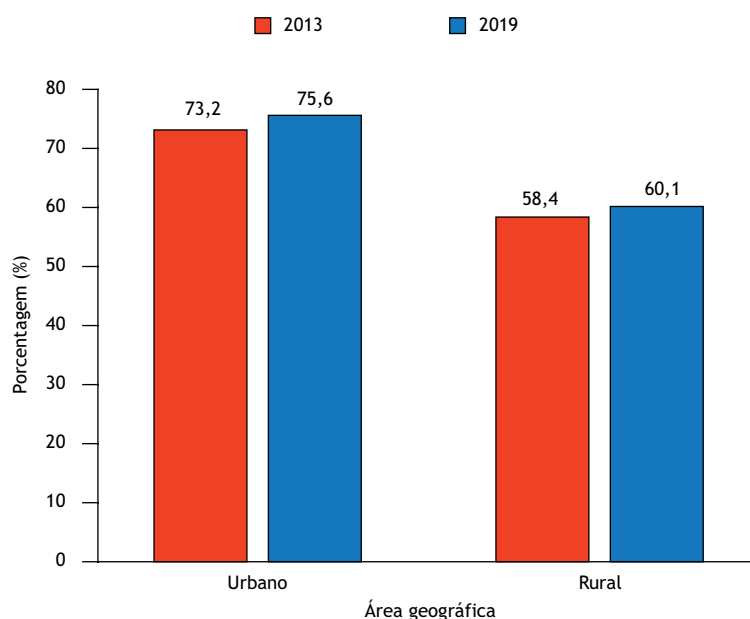
Tanto em 2013, quanto em 2019 foi observada maior cobertura da TN nas regiões Sul e Sudeste e menor no Norte e Nordeste, além de aumentar de acordo com a renda das famílias e em residentes de áreas urbanas, demonstrando intrínseca relação entre as variáveis socioeconômicas regionais e o PNTN, como exibido nos gráficos das Figuras 2, 3 e 4. Concomitantemente, pode-se perceber que, de forma geral, houve aumento na realização do TP. No entanto, não ocorreram grandes avanços relativos à disparidade regional e socioeconômica de 2013 a 2019 nos aspectos dessa pesquisa que se relacionam com o TP<sup>14,17,18</sup>.

Contudo, é importante ressaltar que, mesmo nos casos de algumas doenças em que foram suplantadas essas barreiras e progrediram



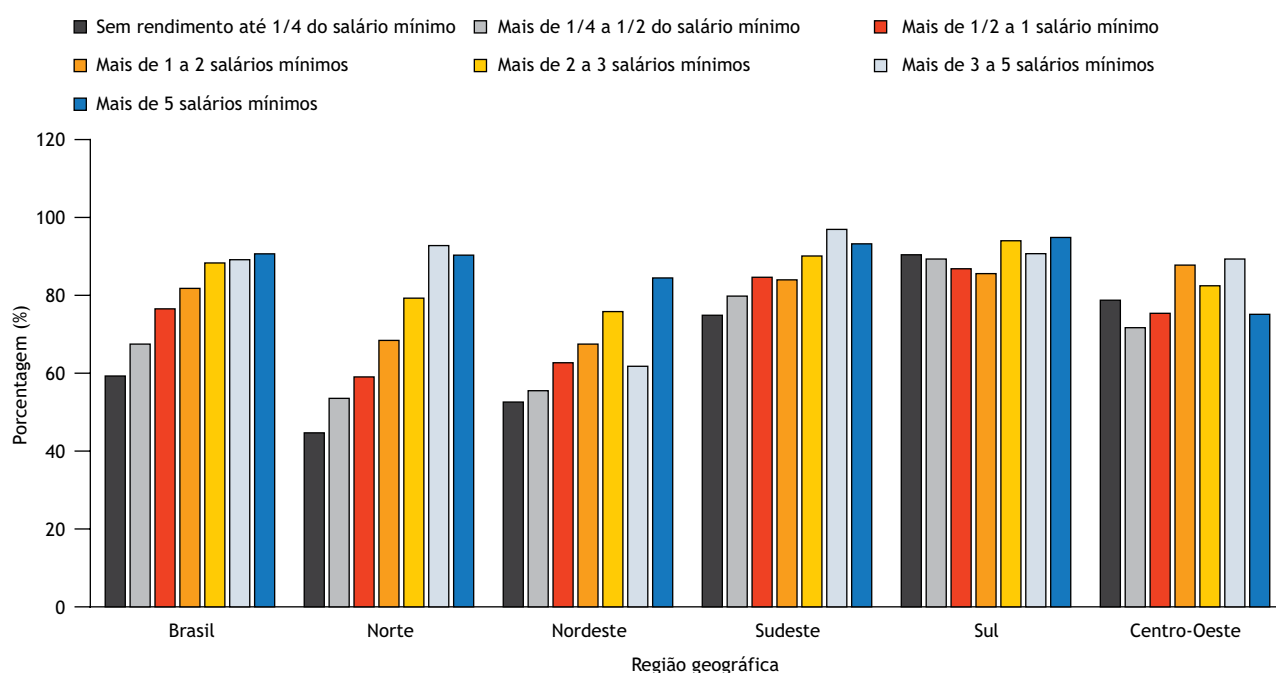
Fonte: Elaborada pelos autores a partir da PNS 2013 e 2019.

Figura 2. Realização do teste do pezinho por região geográfica.



Fonte: Elaborada pelos autores a partir da PNS 2019.

Figura 3. Realização do teste do pezinho por área geográfica.



Fonte: Elaborada pelos autores a partir da PNS 2019.

Figura 4. Realização do teste do pezinho por região geográfica e renda familiar.

para serem triadas de forma exitosa, essa implementação também não ocorreu de maneira uniforme no passado e nem sempre foi efetiva na saúde dos acometidos. De acordo com Cordovil et al.<sup>19</sup>, a testagem de anemia falciforme em 2013 alcançou o acesso universal ao rastreamento em todas as regiões do país, embora o acesso aos testes fosse desigual. SP, MG e RJ foram os primeiros estados a universalizar o diagnóstico da doença falciforme,

já os estados do Norte e Nordeste foram os últimos, coincidindo com a maior taxa de mortalidade por doença falciforme nesses locais<sup>19</sup>. Além do mais, estudos internacionais observaram uma tendência de redução da mortalidade por doença falciforme associada à ampla disponibilização do rastreamento, principalmente em crianças menores de cinco anos; entretanto, essa tendência não se evidenciou no Brasil, onde a triagem não foi acompanhada





por melhorias no acesso a tratamentos e na qualidade do atendimento<sup>19</sup>. Essa experiência permite a percepção de que a triagem tem aspecto essencial, mas para a real prevenção de sequelas e óbitos é necessária uma abordagem integral. Por isso, de forma conjunta ao rastreamento, é preciso que sejam disponibilizadas terapêuticas e acompanhamento dos acometidos, como é preconizado pelo PNTN.

### Necessidade de informação em saúde

Para que o PNTN funcione de forma ideal, é essencial que haja a integração entre os serviços de saúde, com intuito de garantir a continuidade do cuidado no pós-parto e, assim, contribuir para a redução das desigualdades no acesso aos serviços e uma maior efetividade da assistência à saúde das mulheres e recém-nascidos. Isso por meio do fornecimento de informações relativas a esse programa no pré-natal e na maternidade, para serem realizados os cuidados pós-natais.

No Brasil, o TP é obrigatório por lei e deve ser realizado em todos os recém-nascidos. A coleta da amostra ocorre, preferencialmente, a partir de 48 h até o quinto dia de vida do bebê e é realizada em unidades de saúde e maternidades de todo o país, idealmente tendo ocorrido a ingestão do leite materno anteriormente<sup>6</sup>. É priorizada a realização do teste nesse período, objetivando o diagnóstico e a intervenção precoce para que se evitem lesões irreversíveis e danos ao sistema nervoso. O teste é a única maneira de se triar esses pacientes, pois, na maioria das vezes, as crianças portadoras das doenças abrangidas nascem sem alterações e se desenvolvem normalmente até o quarto ou quinto mês de vida, apesar da existência de potenciais sequelas instauradas antes mesmo da criança completar um mês<sup>1,20,21</sup>. Logo, é fundamental que, após completar dois dias de nascimento, a família busque a unidade de saúde para realização de teste se ele não tiver sido realizado na maternidade após dois dias de internação.

Tendo isso em vista, quando existe a desinformação acerca do período de coleta e da gravidade de progressão das deficiências rastreadas, tem-se o comprometimento da realização do teste no período ideal, consequentemente do diagnóstico precoce, do início do tratamento e de sua continuidade<sup>1,22</sup>. Portanto, a instrução das grávidas durante o pré-natal e após o nascimento é um fator que pode aumentar a probabilidade de os pais compreenderem a importância da TN e levarem seus filhos para realizar o TP no tempo adequado.

Visando atender essa demanda, a educação em saúde tem como finalidade a disseminação de saberes e práticas relativos à saúde individual e coletiva que objetivam prevenção de doenças e promoção de saúde. Sendo assim, segundo Fardin et al.<sup>23</sup>, devem ser realizadas ações educativas acerca do TP durante todo período gravídico e puerperal com foco na importância desse rastreamento e os cuidados que devem ser tomados<sup>23</sup>. Esse tipo de ação é bem exemplificado no Projeto de Lei n° 949/2022, que pretende a promoção da campanha “Junho Lilás”, a ser executada anualmente. De acordo com ele, nesta data, devem ser realizadas atividades para informar a população sobre os objetivos do PNTN, como: palestras, eventos e materiais educativos para população geral, profissionais e gestores da área da saúde,

além de iluminação ou decoração de espaços com a cor lilás. O projeto, que ainda se encontra em tramitação, em novembro de 2023 chegou ao senado<sup>24</sup>. No entanto, apesar de existirem iniciativas como essas, elas ainda são incipientes. A tênue divulgação do PNTN nas mídias físicas e virtuais somada às falhas na comunicação entre profissionais da saúde e pacientes geram desconhecimento pelo usuário dos seus direitos e deveres como cidadão e dificuldades para se acreditar e se efetivar a prevenção e o rastreamento neonatal<sup>20</sup>. Isso posto, observa-se que essas medidas precisam ser implementadas com urgência para uma maior visibilidade desse tema que, em última instância, é de extrema importância para um desfecho favorável em relação à saúde física e intelectual do neonato.

### Estudantes de graduação

O primeiro passo para disseminação e produção de informações relevantes sobre o TP começa na formação acadêmica dos cursos de graduação na área da saúde. Nesse momento, esses estudantes precisam entender o TN como o conjunto de variáveis que ele abrange, por exemplo: a finalidade dos testes, as doenças incluídas e as questões éticas, científicas, sociais e políticas envolvidas na sua realização<sup>25</sup>. Nessa classe se destacam os estudantes de enfermagem, que serão os futuros profissionais que ficarão na vanguarda da preparação da família e na coleta do TP. Dessa forma, necessitam de atenção redobrada no seu processo educacional, com, por exemplo: realização de oficinas de capacitação técnica, para as coletas serem feitas de maneira efetiva e humanizada, e capacitação teórica, para que saibam promover educação em saúde referente ao tema com seus pacientes. Isso deve ser feito levando em consideração que a futura atuação dos enfermeiros nos serviços de saúde será reflexo da formação que tiveram na academia<sup>21,23</sup>.

### Enfermeiros

Como dito acima, os enfermeiros são a classe que tem mais destaque na realização do TP. A assistência de enfermagem ao recém-nascido e a gestante se inicia ainda no pré-natal, atravessa toda a gestação, parto, período puerperal e puericultura. Essa longa trajetória demanda responsabilidade do enfermeiro na educação, promoção e proteção da saúde, como fatores que contribuem para a prevenção de doenças. Assim, esses profissionais têm a oportunidade de proporcionar a educação das famílias sobre o PNTN durante todo o pré-natal até a alta na maternidade, onde as informações não deveriam mais ser novidades para os pais, mas apenas reforçadas<sup>20,21,25,26</sup>. O estudo qualitativo realizado por Carvalho e De Marqui<sup>4</sup> reforçou esse papel imprescindível dos enfermeiros no pré-natal, operando como simplificadores e pluralizadores de conhecimento, garantindo, assim, mais segurança para obtenção de um desfecho saudável na triagem<sup>4</sup>.

Nesse sentido, cabe a esse profissional se manter informado e atualizado para que possa disseminar seus conhecimentos de maneira correta. Também lhe cabe ressaltar o caráter obrigatório, gratuito e essencial do TP. Além disso, indicar o local de coleta na sua região, seja na alta hospitalar ou nas unidades básicas de saúde e orientar a respeito do período de realização e da necessidade de o bebê já ter sido submetido à amamentação.



Também prestar orientação sobre as doenças triadas e o benefício da triagem para o recém-nascido e sua família. Tudo isso deve ser feito com segurança e clareza, ressaltando a necessidade de após a realização do teste efetuar a coleta dos resultados em tempo hábil, de realizar outro teste em caso de resultados positivos e iniciar o acompanhamento do recém-nascido<sup>22,27</sup>. Por fim, o enfermeiro deve promover todo amparo psicológico aos pais do bebê no momento da coleta do sangue e tranquilizá-los, reforçando a importância da ação<sup>23</sup>.

### Obstetras e pediatras

Em relação aos profissionais médicos em contato direto com as grávidas e recém-nascidos, os obstetras e pediatras, Da Silva, Bittencourt e Lacerda<sup>20</sup> relataram que, muitas vezes, percebe-se pouco interesse e atualização desses profissionais sobre o tema<sup>20</sup>. Isso também é reiterado por Leão e Aguiar<sup>29</sup>, ao referirem que, após a adoção da triagem ampliada por MS/MS nos Estados Unidos, pesquisas feitas com pediatras e médicos da família indicaram que, mesmo havendo interesse, esses profissionais tinham conhecimento pequeno sobre as patologias triadas e não estavam preparados para um resultado positivo<sup>29</sup>. Ainda segundo os autores, isso resulta em uma deficiência na orientação, no manejo e encaminhamento que o paciente triado pode necessitar<sup>20,29</sup>.

Além disso, esses fatores também podem comprometer a adesão da gestante, já que se faz necessário que todos os profissionais que atuam juntos a essas pacientes se sintam corresponsáveis na disseminação de informações sobre o TP e no incentivo do PNTN<sup>22,28</sup>.

### Gestantes

No que se refere às gestantes, várias pesquisas brasileiras realizadas junto ao PNTN apontam desconhecimentos de mães e familiares sobre o TP. A desinformação dos pais pode influenciar direta ou indiretamente na realização do TP em tempo hábil, por consequência, na qualidade de vida das crianças e suas famílias<sup>1</sup>.

O período pós-parto é crítico para as mulheres, pois elas experimentam, simultaneamente, mudanças hormonais e a expansão de seu papel e responsabilidades na família, com intensa dedicação requerida pelo recém-nascido para um crescimento e desenvolvimento<sup>15</sup>. Tendo isso em vista, o momento em que as mulheres são orientadas em relação aos cuidados pós-natais pode influenciar no seu aprendizado. Logo, é recomendado evitar reservar somente o momento da alta hospitalar para orientação da mãe sobre os cuidados com seu filho, uma vez que a educação para a saúde pode ser realizada ao longo do tempo do pré-natal e de sua internação hospitalar<sup>22,26</sup>.

Em estudo realizado por Mendes et al.<sup>1</sup> verificou-se que 100% das mães entrevistadas já haviam ouvido falar do TP e 70% sabiam que, ao saírem da maternidade, teriam um agendamento para a realização do teste em seus filhos. Apesar de as mães entrevistadas saberem que os filhos têm direito à realização do TP, somente 11% referiram que este teste é um procedimento de prevenção e somente 2% demonstraram conhecimento acerca das doenças que podem ser prevenidas<sup>1</sup>. Esses dados são corroborados pelo

estudo de Salles e Dos Santos<sup>26</sup>, que mostra que, ao serem questionadas sobre quais doenças o TP detecta, 80% das mulheres entrevistadas não sabiam responder, 10% sabiam pelo menos uma patologia e as 10% restantes referiram doenças erradas<sup>26</sup>. Adicionalmente, Carvalho e De Marqui<sup>4</sup> concluíram que o conhecimento das puérperas sobre o TP é superficial. Segundo os autores, isso pode ser reflexo da atuação da equipe de saúde que gerou baixa compreensão acerca do teste pelas gestantes, por carência na orientação sobre o assunto no pré-natal<sup>4</sup>.

Portanto, a desinformação referente à importância do teste impacta significativamente e provoca ônus no PNTN e na saúde pública de forma geral. De acordo com Fardin et al.<sup>23</sup>, mesmo mães que conhecem o TP, em alguns casos não o realizam, pois o associam a doenças inespecíficas e a um procedimento doloroso, negligenciando ou postergando a triagem por medo e/ou dó da coleta do sangue<sup>23</sup>. Em outros casos, famílias que têm menor conhecimento sobre o TP podem confundi-lo com a impressão plantar; caso isso ocorra, elas podem acreditar erroneamente que o teste foi coletado, privando seus bebês dessa triagem<sup>20</sup>. Todos esses fatores são plenamente modificáveis com o fornecimento de orientações quanto às doenças triadas e ao teste, isso mediante ênfase na necessidade de sua realização precoce para prevenção de agravos, e com a adesão de medidas de conforto no colo materno durante a coleta da amostra que contribuem para diminuir a ansiedade dos pais e aumentarem a adesão à TN<sup>20,22,25</sup>.

Outro fator a ser considerado são os pais que não retornam para buscar os resultados do exame, que não recordam o seu laudo ou que não retornam após apresentar testes positivos. Por mais que o PNTN determine a busca ativa de pacientes com resultados positivos, podem ocorrer falhas na comunicação que impeçam a profilaxia em tempo hábil. Assim permitir a instalação de sequelas no recém-nascido<sup>20,22</sup>.

Em suma, a maneira e o período em que o profissional repassa as informações referentes ao TP para as famílias influenciam na sua compreensão e adesão ao PNTN. A persistência da desinformação pode perpetuar estigmas, como o de que o teste causa dor desnecessária ao bebê. Dado isso, os resultados desta revisão evidenciam a necessidade de políticas públicas que priorizem a educação em saúde perinatal, com protocolos de orientação eficazes desde o pré-natal, capacitação sistemática de profissionais - especialmente médicos e enfermeiros - e campanhas de comunicação acessíveis. Tais achados podem subsidiar a formulação de estratégias direcionadas que ampliem a efetividade do PNTN, promovendo equidade no acesso e na qualidade da TN. O objetivo é que essas medidas possam empoderar gestantes e seus parceiros(as), tornando-os protagonistas no cuidado infantil e não apenas receptores passivos de orientações.

## CONCLUSÕES

A ampliação do TP promoveu impactos na saúde pública do Brasil e, por isso, fazem-se relevantes levantamentos visando elucidar esses impactos. Assim, foram estabelecidas perspectivas relativas às particularidades da expansão do TP em cada estado da





federação, às principais barreiras enfrentadas pelo PNTN no país e à atuação dos enfermeiros e médicos nesse campo.

Dessa forma, os dados coletados a partir dos portais de transparência governamentais e da revisão integrativa de artigos permitiram a percepção de que o SUS está sendo exitoso, até o presente momento, na implementação da Lei Federal nº 14.154/2021. Antes da vigente lei, não havia como estabelecer o quanto as novas doenças triadas eram subdiagnosticadas, questão que tende a ser solucionada em cada etapa da consolidação dessa norma. Contudo, os dados coletados revelaram que alguns estados estão mais avançados em relação à TN. É o caso de MG que já atende três das etapas e o DF que é uma referência nacional, tendo as cinco etapas concluídas. Essas unidades federativas podem servir como exemplo para as outras, por meio do compartilhamento de técnicas, modelos organizacionais, estimativas de custo e impacto social do programa.

Ainda que essa expansão tenha apresentado resultados satisfatórios, esse fator não ameniza as limitações presentes no PNTN. A disparidade financeira entre os diferentes estados, camadas sociais e áreas urbanas e rurais reflete a carência de equipamentos, profissionais especializados, dificuldades de acesso geográfico e informacional. Nesse âmbito, a falta de conhecimento sobre o teste lesa tanto o Estado quanto às famílias, pois impede o tratamento precoce e prevenção de sequelas, que geram estresse familiar prevenível e ônus aos cofres públicos

com tratamentos de quadros agravados, terapias medicamentosas dispendiosas e medidas de suporte avançado à vida.

Além disso, temos a atuação de profissionais da saúde como essencial na disseminação das informações referentes ao TP. Nessa temática, depreende-se que existe menor engajamento de médicos no que se refere a TN. Tudo isso se reflete nas gestantes, puérperas e suas famílias que ao desconhecerem as doenças triadas pelo TP e suas consequências podem negligenciá-lo. Isso pode resultar na inércia de pais que não testam seus filhos ou que não dão importância ao resultado.

Portanto, foi percebido que, para a continuidade do êxito da nova lei, são essenciais:

a) a priorização do financiamento federal contínuo, de forma proporcional às realidades de cada estado, especialmente para a viabilização das etapas II a V que demandam maior investimento técnico e tecnológico; b) o investimento na capacitação sistemática dos profissionais de saúde, principalmente médicos e enfermeiros, com foco na educação em saúde e na comunicação eficaz com as famílias, mediante oficinas universitárias e cursos *online* abertos a essa classe; c) a promoção de campanhas informativas que ampliem o conhecimento da população sobre o TP e incentivem sua adesão, exemplo do supracitado “Junho Lilás” e, por fim, d) o estabelecimento de metas e prazos claros para a implementação de cada etapa da lei, acompanhados de mecanismos de monitoramento e responsabilização.

## REFERÊNCIAS

1. Mendes CA, Guigen AP, Anastácio-Pessan FL, Dutka JCR, Lamônica DAC. Conhecimento dos pais sobre o teste de triagem neonatal, após acesso ao site “portal dos bebês”: teste do pezinho. *Rev Cefac*. 2017;19(4):475-83. <https://doi.org/10.1590/1982-021620171949616>
2. Ministério da Saúde (BR). Triagem neonatal biológica: manual técnico. Brasília: Ministério da Saúde; 2016[acesso 5 set 2024]. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem\\_neonatal\\_biologica\\_manual\\_tecnico.pdf](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf)
3. Ministério da Saúde (BR). No dia mundial das doenças raras, Ministério da Saúde reforça importância do diagnóstico precoce. Notícias. 28 fev 2022[acesso 5 set 2024]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2022/fevereiro/no-dia-mundial-das-doencas-raras-ministerio-da-saude-reforca-importancia-do-diagnostico-precoce>
4. Carvalho FG, De Marqui ABT. Assistência de enfermagem no teste do pezinho. *Rev Pesq Cuidado Fundam*. 2023;15:1-8. <https://doi.org/10.9789/2175-5361.rpcfo.v15.12680>
5. 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. *Diário Oficial União*. 26 mai 2021.
6. Ministério da Saúde (BR). Na primeira etapa da ampliação do teste do pezinho, Ministério da Saúde incorpora exame para toxoplasmose. Notícias. 8 jun 2022[acesso 22 set 2024]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2022/junho/na-primeira-etapa-da-ampliacao-do-teste-do-pezinho-ministerio-da-saude-incorpora-exame-para-toxoplasmose>
7. Ministério da Saúde (BR). Ampliação do uso do teste do pezinho para a detecção da toxoplasmose congênita. Brasília: Ministério da Saúde; 2019. Disponível em: [https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/2020/relatorio\\_teste\\_pezinho\\_deteccao\\_toxoplasmose\\_congenita\\_516\\_2020\\_final.pdf](https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/2020/relatorio_teste_pezinho_deteccao_toxoplasmose_congenita_516_2020_final.pdf)
8. Silva A. Diagnóstico da galactosemia clássica. *Rev Fac Saúde*. 2008;(5):24-34.
9. Ministério da Saúde (BR). Triagem neonatal para galactosemia. Brasília: Ministério da Saúde; 2018[acesso 22 set 2024]. Disponível em: [https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2018/sociedade/resoc96\\_triagem\\_neonatal\\_galactosemia.pdf](https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2018/sociedade/resoc96_triagem_neonatal_galactosemia.pdf)
10. Ministério da Saúde (BR). Triagem neonatal por espectrometria de massas em tandem (MS/MS). Brasília: Ministério da Saúde; 2022[acesso 22 set 2024]. Disponível em: [https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2022/sociedade/20221024\\_RESoc\\_373\\_TriagemNeonatal\\_Espectrometria.pdf](https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2022/sociedade/20221024_RESoc_373_TriagemNeonatal_Espectrometria.pdf)



11. Bender F. Triagem neonatal para doenças lisossômicas em amostras de sangue impregnado em papel filtro [tese de Doutorado]. Porto Alegre: Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2018[acesso 10 set 2024]. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/194391544>
12. Agência Nacional de Saúde Suplementar - ANSS. Rastreamento neonatal para imunodeficiência combinada grave (SCID) e agamaglobulinemia. Brasília: Agência Nacional de Saúde Suplementar; 2020[acesso 10 set 2024]. Disponível em: [https://www.gov.br/ans/pt-br/arquivos/acesso-a-informacao/participacao-da-sociedade/consultas-publicas/cp81/procedimentos/re\\_113\\_trec\\_krec\\_scid.pdf](https://www.gov.br/ans/pt-br/arquivos/acesso-a-informacao/participacao-da-sociedade/consultas-publicas/cp81/procedimentos/re_113_trec_krec_scid.pdf)
13. Ministério da Saúde (BR). Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas: atrofia muscular espinhal (AME) 5q tipos I e II. Brasília: Ministério da Saúde; 2022. Disponível em: [https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2022/20220912\\_PCDT\\_AME\\_CP\\_57.pdf](https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2022/20220912_PCDT_AME_CP_57.pdf)
14. Mallmann MB, Tomasi YT, Boing AF. Realização dos testes de triagem neonatal no Brasil: prevalências e desigualdades regionais e socioeconômicas. *J Pediatr*. 2020;96(4):487-94. <https://doi.org/10.1016/j.jped.2019.02.008>
15. Domingues RMSM, Dias BAS, Bittencourt SDDA, Dias MAB, Torres JA, Cunha EMD et al. Utilização de serviços de saúde ambulatoriais no pós-parto por puérperas e recém-nascidos: dados do estudo nascer no Brasil. *Cad Saúde Pública*. 2020;36(5). <https://doi.org/10.1590/0102-311x00119519>
16. Lacerda GSL, Costa FS, Souza Dantas D, Costa ÉRG, Resque RL, Nascimento AA et al. Triagem neonatal: o panorama atual no estado do Amapá. *Vigil Sanit Debate*. 2017;5(2):89-96. <https://doi.org/10.22239/2317-269x.00903>
17. Instituto Brasileiro De Geografia e Estatística - IBGE. Pesquisa nacional de saúde 2013. Rio de Janeiro: Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística; 2013[acesso 5 set 2024]. Disponível em: <https://sidra.ibge.gov.br/tabela/5842>
18. Instituto Brasileiro De Geografia e Estatística - IBGE. Pesquisa nacional de saúde 2019. Rio de Janeiro: Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística; 2013[acesso 5 set 2024]. Disponível em: <https://sidra.ibge.gov.br/pesquisa/pns/pns-2019>
19. Cordovil K, Tassinari W, Oliveira RVC, Hökerberg Y. Desigualdades sociais na tendência temporal de mortalidade por doença falciforme no Brasil, 1996-2019. *Cad Saúde Pública*. 2023;39(1):1-12. <https://doi.org/10.1590/0102-311x00256421>
20. Silva GM, Bittencourt M, Lacerda MR. “Teste do pezinho”: por que coletar na alta hospitalar? *Rev Electronica Enferm*. 2006;5(2):60-4. <https://doi.org/10.5216/ree.v5i2.781>
21. Fulanetti KGB, Leite J, Cesar M, Sousa MV, Rodrigues RS, Junio MCB. Incidência de hipotireoidismo congênito identificados no teste do pezinho e seu impacto no processo de educação em saúde. *Itiner Reflect*. 2017;13(1):1-17. <https://doi.org/10.5216/rir.v13i1.42441>
22. Santos EC, Gaíva MAM, Santos JG, Abud SM. O conhecimento de puérperas sobre a triagem neonatal. *Rev Cogitare Enferm*. 2011;16(2):282-8. <https://doi.org/10.5380/ce.v16i2.21817>
23. Fardin MM, Damázio FM, Lessa FN, Silva LT. A assistência de enfermagem na realização e conscientização do teste do pezinho nas unidades básicas de saúde. *Rev Foco*. 2024;17(3):1-16. <https://doi.org/10.54751/revistafoco.v17n3-076>
24. Brasil. Projeto de lei N° 949, de 19 de abril de 2022. Altera a lei N° 11.605, de 5 de dezembro de 2007, e a lei N° 8.069, de 13 de julho de 1990, para dispor sobre ações de conscientização do teste do pezinho. Atividade Legislativa. 2023[acesso 6 set 2024]. Disponível em: <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=2320035>
25. Abreu IS, Braguini WL. Triagem neonatal: o conhecimento materno em uma maternidade no interior do Paraná, Brasil. *Rev Gauch Enferm*. 2011;32(3):596-601. <https://doi.org/10.1590/s1983-14472011000300023>
26. Salles M, Santos IMM. O conhecimento das mães acerca do teste do pezinho em uma unidade básica de saúde. *Rev Pesq Cuid Fundam*. 2009;1(1):59-64.
27. Oliveira ACA, Gomes MP, Tavares MT. Uma contribuição do residente de enfermagem no campo de prática: relato de experiência. *Rev Pesq Cuid Fundam*. 2010;2(4):1027-31.
28. Santos GPC, Domingos MT, Wittig EO, Riedi CA, Rosário NA. Programa de triagem neonatal para fibrose cística no estado do Paraná: avaliação após 30 meses e sua implantação. *J Pediatr*. 2005;81(3):240-4. <https://doi.org/10.2223/jped.1345>
29. Leão LL, Aguiar MJB. Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber. *J Pediatr (Rio J)*. 2008;84(4):S80-90. <https://doi.org/10.1590/S0021-75572008000500012>

### Contribuição dos Autores

WA Silva - Concepção, aquisição, análise, interpretação dos dados e redação do trabalho. CA Pereira - Concepção, planejamento (desenho do estudo), análise, interpretação dos dados e redação do trabalho. Todos os autores aprovaram a versão final do trabalho.

### Conflito de Interesse

Os autores informam não haver qualquer potencial conflito de interesse com pares e instituições, políticos ou financeiros deste estudo.



Licença CC BY. Com essa licença os artigos são de acesso aberto que permite o uso irrestrito, a distribuição e reprodução em qualquer meio desde que o artigo original seja devidamente citado.