

PREVALÊNCIA DE ALTERAÇÕES IDENTIFICADAS NA TRIAGEM NEONATAL BIOLÓGICA EM UM MUNICÍPIO DO MARANHÃO

PREVALENCE OF ABNORMALITIES IDENTIFIED IN BIOLOGICAL NEONATAL SCREENING IN A MUNICIPALITY OF MARANHÃO

PREVALENCIA DE ANOMALÍAS IDENTIFICADAS EN EL CRIBADO BIOLÓGICO NEONATAL EN UN MUNICIPIO DE MARANHÃO

Antônia Marcela Silva Rocha

Universidade Federal do Maranhão | Imperatriz, Maranhão
ORCID: 0000-0003-1411-3244

Hidário Lima da Silva

Universidade Federal do Maranhão | Imperatriz, Maranhão
ORCID: 0000-0002-9395-8204

Livia Ribeiro Santana

Universidade Federal do Maranhão | Imperatriz, Maranhão
ORCID: 0009-0000-4019-4397

Antônia Raissa Sousa dos Santos

Universidade Federal do Maranhão | Imperatriz, Maranhão
ORCID: 0009-0005-9856-0405

Flávia Alessandra Tiago da Silva

Universidade Federal do Maranhão | Imperatriz, Maranhão
ORCID: 0009-0005-6750-7388

Ryan Sousa do Nascimento

Universidade Federal do Maranhão | Imperatriz, Maranhão
ORCID: 0009-0006-6556-0000

Perpétua do Socorro Silva Costa

Universidade Federal do Maranhão | Imperatriz, Maranhão
ORCID: 0000-0003-4994-3117

Ismália Cassandra Costa Maia Dias

Universidade Federal do Maranhão | Imperatriz, Maranhão
ORCID: 0000-0002-9203-0869



978-65-84528-66-6



10.53524/lit.edt.978-65-84528-66-6/02

Submissão 20/05/26

Publicação 06/07/26

Como citar

ROCHA, A. M. S. et al. Prevalência de alterações identificadas na triagem neonatal biológica em um município do Maranhão. // FONTES, F. L. L. (Org). **Tópicos relevantes em Ciências da Saúde**. Teresina: Literacia Científica Editora & Cursos, 2026, p. 10-18.

RESUMO

OBJETIVO: Descrever a prevalência das alterações identificadas na Triagem Neonatal Biológica, bem como a cobertura e o período de realização da coleta em recém-nascidos de um município do Maranhão. **MATERIAL E MÉTODOS:** Trata-se de um estudo quantitativo, descritivo e transversal, retrospectivo, realizado por meio da utilização de dados secundários disponibilizados pela Coordenação da Atenção Básica da cidade de Imperatriz, Maranhão, Brasil. A população do estudo foi composta por recém-nascidos vivos residentes em Imperatriz, que realizaram a Triagem Neonatal Biológica na rede pública municipal, entre 2015 e 2020. Foram calculadas as prevalências das doenças rastreadas pelo teste do pezinho. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Maranhão, com número de parecer 5.127.262. **RESULTADOS:** A prevalência de doenças triadas foi de 2,95:10.000 nascidos vivos. Foram analisados 10.189 recém-nascidos triados, com média anual de 1.698. Baseado nisso, no período analisado, deu-se a taxa de cobertura de 33,46%. Em relação às alterações detectadas, foram 535 amostras, correspondendo a 5,25% dos triados, sendo a maior prevalência de hemoglobinopatias. **CONCLUSÃO:** Foi identificada baixa cobertura realizada pela Atenção Básica dos nascidos vivos por mães residentes. Entre as patologias, predominaram as hemoglobinopatias, a deficiência de biotinidase e a fibrose cística. **PALAVRAS-CHAVE:** Triagem Neonatal Biológica. Recém-nascido. Atenção Primária à Saúde.

ABSTRACT

OBJECTIVE: To describe the prevalence of alterations identified in Biological Neonatal Screening, as well as the coverage and period of sample collection in newborns from a municipality in Maranhão, Brazil. **MATERIAL AND METHODS:** This is a quantitative, descriptive, and cross-sectional retrospective study, conducted using secondary data provided by the Primary Care Coordination of the city of Imperatriz, Maranhão, Brazil. The study population consisted of live newborns residing in Imperatriz who underwent Biological Neonatal Screening in the municipal public network between 2015 and 2020. The prevalence of diseases screened by the heel prick test was calculated. The study was approved by the Research Ethics Committee of the Federal University of Maranhão, with opinion number 5.127.262. **RESULTS:** The prevalence of screened diseases was 2.95:10,000 live births. A total of 10,189 newborns were screened, with an annual average of 1,698. Based on this, the coverage rate for the analyzed period was 33.46%. Regarding the detected alterations, there were 535 samples, corresponding to 5.25% of those screened, with the highest prevalence being hemoglobinopathies. **CONCLUSION:** Low coverage by Primary Care of live births to resident mothers was identified. Among the pathologies, hemoglobinopathies, biotinidase deficiency, and cystic fibrosis predominated. **KEYWORDS:** Biological Newborn Screening. Newborn. Primary Health Care.

RESUMEN

OBJETIVO: Describir la prevalencia de alteraciones identificadas en el Cribado Biológico Neonatal, así como la cobertura y el período de recolección de muestras en recién nacidos de un municipio en Maranhão, Brasil. **MATERIAL Y MÉTODOS:** Este es un estudio cuantitativo, descriptivo y transversal retrospectivo, realizado utilizando datos secundarios proporcionados por la Coordinación de Atención Primaria de la ciudad de Imperatriz, Maranhão, Brasil. La población de estudio consistió en recién nacidos vivos residentes en Imperatriz que se sometieron al Cribado Biológico Neonatal en la red pública municipal entre 2015 y 2020. Se calculó la prevalencia de enfermedades detectadas mediante la prueba del talón. El estudio fue aprobado por el Comité de Ética en Investigación de la Universidad Federal de Maranhão, con el dictamen número 5.127.262. **RESULTADOS:** La prevalencia de enfermedades detectadas fue de 2,95:10.000 nacidos vivos. Se examinó a un total de 10 189 recién nacidos, con un promedio anual de 1698. Con base en esto, la tasa de cobertura para el período analizado fue del 33,46 %. En cuanto a las alteraciones detectadas, se encontraron 535 muestras, correspondientes al 5,25 % de los examinados, siendo las hemoglobinopatías las de mayor prevalencia. **CONCLUSIÓN:** Se identificó una baja cobertura de la Atención Primaria en los nacimientos vivos de madres residentes. Entre las patologías, predominaron las hemoglobinopatías, la deficiencia de biotinidasa y la fibrosis quística. **PALABRAS CLAVE:** Cribado biológico neonatal. Recién nacido. Atención primaria de salud.

1 INTRODUÇÃO

A Triagem Neonatal Biológica (TNB), também conhecida por teste do pezinho ou de Guthrie, é um conjunto de testes laboratoriais realizados nos primeiros dias de vida do recém-nascido (RN) com o objetivo de identificar, precocemente, doenças metabólicas, genéticas, hormonais e infecciosas. Esses agravos, quando detectados em tempo oportuno, permitem intervenções rápidas que evitam sequelas e reduzem a mortalidade infantil (Pacheco, Moreira, Lopes, 2022).

A TNB faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), criado por meio da Portaria 822, de 6 de junho de 2001, que tem o objetivo de instituir no Sistema Único de Saúde (SUS), a realização de testes para o diagnóstico de doenças relacionadas à mortalidade infantil. Assim, trata-se de uma estratégia essencial de saúde pública para garantir ao RN o desenvolvimento saudável e melhor qualidade de vida (Silva, Gallo, 2021).

Ela é realizada por meio de coleta sanguínea na porção inferior do pé (calcanhar) do RN para dispor em um papel filtro. Após a secagem da amostra são enviados aos laboratórios de referência do Ministério da Saúde do Brasil (MS), sendo recomendado a realização entre o 3º e o 5º dia de vida do RN, uma vez que neste período a criança já atingiu quantidades suficientes de proteína no organismo (Reis *et al.*, 2019).

Nesse sentido, a TNB permite o rastreio e detecção precoce da Doença Falciforme (DF), Hipotireoidismo Congênito (HC), Fenilcetonúria (PKU), Fibrose Cística (FC), Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) e Deficiência de Biotinidase (DB). Algumas dessas doenças podem não expressar sintomatologias imediatamente ao nascer, fato que dificulta a intervenção rápida e enfatiza a necessidade da realização do teste (Mathiasi *et al.*, 2023).

Sublinha-se que o MS, por meio da Lei 14.154, de 26 de maio de 2021 e Portaria 7.293, de 26 de junho de 2025, definiu parâmetros para expansão do número de doenças a serem detectadas pela TBN, de forma escalonada, iniciando com o acréscimo da toxoplasmose congênita e, ao final, rastreio em torno de 53 doenças. A Atenção Primária à Saúde (APS) é o ponto de atenção à saúde responsável pela execução (Brasil, 2021).

Dentre as doenças rastreadas pela TNB, a mais prevalente é a DF, a qual acomete 1:1000 nascidos vivos (NV), com mutações nas hemoglobinas S que desregulam a estrutura dos eritrócitos. Entre as principais consequências, têm-se as crises vaso-oclusivas caracterizadas por dor, sintoma clínico muito presente na infância, seguido de menor desempenho escolar, com necessidade de acompanhamento durante toda vida (Ramos *et al.*, 2020; Pereira *et al.*, 2021).

De modo geral, apesar da baixa prevalência das doenças triadas, o PNTN visa ao usuário o diagnóstico precoce e acompanhamento multiprofissional em serviços especializados com a finalidade de redução da morbimortalidade e garantia de saúde integral (Oliveira *et al.*, 2021).

Por todo exposto, objetivou-se descrever a prevalência das alterações identificadas na Triagem Neonatal Biológica, bem como a cobertura e o período de realização da coleta em recém-nascidos de um município do Maranhão.

2 MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de um estudo epidemiológico, descritivo e retrospectivo, baseado em dados secundários disponibilizados pela Coordenação da Atenção Básica (CAB) da cidade de Imperatriz, Maranhão, Brasil.

A população do estudo foi composta por recém-nascidos vivos residentes em Imperatriz, que realizaram a TNB para FNC, FC, HC, HAC, HB e DB na rede pública municipal. Foram incluídos todos os RN vivos no período de 1 de janeiro de 2015 a 31 de dezembro de 2020, que realizaram a TNB, na rede de Atenção Básica de Imperatriz. Foram excluídos os registros com dados de testes que obtiveram resultados inconclusivos, incompletos, ou que apresentaram falhas durante seu processamento.

A coleta de dados foi realizada no período de março a agosto de 2022, presencialmente, com os cuidados envolvendo a etiqueta respiratória e o uso correto de Equipamentos de Proteção Individual (EPI), em cumprimento aos direcionamentos da Organização Panamericana de Saúde (OPAS) frente ao contexto pandêmico da COVID-19.

A primeira etapa deste estudo ocorreu a partir do acesso às informações documentais armazenadas na Coordenação de Atenção Básica, as quais são advindas das Unidades Básicas de Saúde que realizam a TNB. Essas informações compreendem variáveis típicas de identificação para realização do TP, tais como nome materno, paterno ou do próprio RN, data de nascimento, data da realização da primeira coleta, datas de recebimento e envio do laboratório correspondente da CAB e possíveis alterações encontradas no exame.

Na segunda etapa, foram identificados casos confirmatórios por meio da solicitação do CAB ao laboratório de referência do estado, a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), com exceção para o ano de 2015, que não foi possível o acesso (motivo inexplicado, acredita-se que por perda de documentações nas trocas de gestões municipais).

De maneira simultânea, a etapa subsequente, envolveu o levantamento dos NV por meio do Sistema de Informações de Nascidos Vivos (SINASC), tendo como critério os nascimentos por residência da mãe, ou seja, o número total de RN de mães que residiam em Imperatriz no período estabelecido.

Em relação à análise dos dados, eles foram analisados descritivamente, apresentando frequências absolutas (n) e relativas (%). O cálculo de cobertura (Brasil, 2021) refere-se ao percentual de RN que realizaram os exames da triagem neonatal, em primeira amostra, em relação ao número de NV com mães residentes em Imperatriz, no período de 2016 a 2020. Já em relação ao cálculo de prevalência, deu-se por 1000 NV (Rouquayrol; Gurgel, 2018), correspondendo ao número total de NV com alguma patologia rastreada pela TNB em razão de todos os NV de mães residentes na cidade no período estabelecido, seguindo a fórmula:

Nº NV com algumas das patologias rastreadas pela TNB

$$CP^* = \frac{\text{Nº NV com algumas das patologias rastreadas pela TNB}}{\text{Nº total nascidos vivos de mães residentes no município de 2016 a 2020}} \times 10.000$$

*Coeficiente de Prevalência

No que concerne aos aspectos éticos, foram respeitadas as normas éticas que regem a ética em pesquisa envolvendo seres humanos, conforme a Resolução 466/2012, sendo aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Maranhão (UFMA), sob parecer de nº. 5.127.262.

3 RESULTADOS

Com base nos dados do SINASC, foram 30.452 NV por mães residentes do município no período de 1 de janeiro de 2015 a 31 de dezembro de 2020. Neste estudo, foram analisados 10.189 RN triados pelo teste do pezinho dos anos de 2015 a 2020, realizados no serviço público de saúde de Imperatriz, com média anual de 1.698 RN triados. Baseado nisso, no período analisado, deu-se a taxa de cobertura de 33,30% de exames realizados (30.452 - 100 / 10.189 - X = 33,46%).

Observou-se que em 2015 houve o maior número de RN triados (n= 2.881) e cobertura de 54,90%. Em contrapartida, 2017 foi o ano com menor cobertura de triados (19,50%), alcançando apenas 983 RN.

Pontua-se que as amostras coletadas correspondem aos testes devidamente registrados tanto com os dados do RN quanto com os resultados do exame. Não foram contabilizadas algumas amostras em razão de informações insuficientes, bem como de amostras inválidas e/ou inconclusivas, resultando no percentual de 0,82% de amostras excluídas do valor bruto inicial. Ainda, observou-se acompanhamento fragmentado dos casos alterados ao longo dos anos, logo, determinadas variações não tiveram reteste.

Em relação às alterações detectadas, estas totalizaram 535 amostras, correspondendo a 5,25% dos RN, com média anual de 89,17 testes modificados. Os anos 2015 e 2019 tiveram as maiores taxas de alterações, 1,60% (n=163) e 1,09% (n=111), respectivamente. Em contraposição, em 2017 apenas 0,42% (n=43), consoante aos dados apresentados na Tabela 1.

Tabela 1. Crianças na primeira triagem por nascidos vivos residentes por ano em Imperatriz - MA.

ANO	Nascidos Vivos*	Triadas **		Alterações detectadas		Alterações confirmadas	Coeficiente de Prevalência
		n	%	n	%		
2015	5.248	2881	54,90%	163	1,60%	_***	2,95:10.000
2016	4.894	1187	24,25%	70	0,69%	1	
2017	5.051	983	19,50%	43	0,42%	0	
2018	5.274	1382	26,20%	55	0,54%	0	
2019	5.192	2089	40,23%	111	1,09%	7	
2020	4.793	1667	34,80%	93	0,91%	1	
TOTAL	30.452	10189	33,46%	535	5,25%	9	

*Nascimento por mãe residente por ano do nascimento segundo município (MS/SVS/DASIS/SINASC);

** Primeira coleta triada no serviço público de Imperatriz;

***Em 2015 não foi obtido dados confirmatórios pelo Departamento de Atenção Básica de Saúde e não foi utilizado como base no cálculo do coeficiente de prevalência.

Fonte: autores (2022).

Dos 535 resultados alterados da primeira coleta no período analisado, a maior prevalência foi de hemoglobinopatias, especificamente o traço falciforme/Hb S, com 385 (3,78%), traço hemoglobina C/ Hb C com 78 (0,77%), doença falciforme Hb SS, com 6 (0,06%), HbF Fetal com 2 (0,02%), traço hemoglobina D 1 (0,01%), hemoglobinopatia D/C 1 (0,01%), hemoglobinopatia SC 1 (0,01%) e HBV 1 (0,01%).

Quanto às demais patologias, a deficiência de biotinidase teve 23 (0,23%). A fibrose cística resultou em 22 (0,22%) amostras detectadas, seguida do hipotireoidismo congênito com 15 (0,15%). A Fenilcetonúria resultou em 8 (0,08%) alterações e Hiperplasia Adrenal Congênita em 3 (0,03%). Os dados estão dispostos na Tabela 2.

Tabela 2. Padrão de resultados na primeira triagem dos recém-nascidos em Imperatriz - MA.

ANO	2015		2016		2017		2018		2019		2020		TOTAL	
TRIADOS	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
PADRÃO NORMAL	2719	94,28	1113	93,69	939	95,42	1327	96,02	1975	94,54	1574	94,42	9646	94,63
H E M O G L O B I N O P A T I A S														
DF	0	0	2	0,17	0	0	0	0	2	0,10	2	0,12	6	0,06
TF	126	4,37	49	4,12	30	3,05	37	2,68	77	3,69	66	3,96	385	3,78
TH - C	14	0,49	12	1,01	12	1,22	8	0,58	22	1,05	10	0,60	78	0,77
TH - D	0	0	0	0	1	0,10	0	0	0	0	0	0	1	0,01
H - FSC	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0,01
H - D/C	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0,05	0	0	1	0,01
H - HbAF	0	0	2	0,17	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0,02
HBV	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0,01
PKU	4	0,14	1	0,08	0	0	1	0,07	2	0,10	0	0	0	0,08
HAC	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0,14	0	0	3	0,03
DB	8	0,28	6	0,51	0	0	3	0,22	0	0	6	0,36	23	0,23
HC	5	0,17	0	0	1	0,10	1	0,07	3	0,14	5	0,30	15	0,15
FC	7	0,24	2	0,17	0	0	5	0,36	4	0,19	4	0,24	22	0,22
TOTAL TRIADO	2881	100	1187	100	98	100	1382	100	2089	100	1667	100	1018	100
					3								9	

DF (Doença Falciforme); TF (Traço falciforme); TH - C (Traço Hemoglobina C); TH - D (Traço Hemoglobina D); H - FSC (Hemoglobinopatia FSC); H - D/C (Hemoglobinopatia D/C); H - HbAF (Hemoglobinopatia HbAF); PKU (Fenilcetonúria); HAC (Hiperplasia Adrenal Congênita); DB (Deficiência de Biotinidase); HC (Hipotireoidismo Congênito); FC (Fibrose Cística);

Em 2015: 1 Resultado alterado associados DB + Traço Falciforme; 2 Resultados associados DB + Traço Falciforme;

Em 2016: 1 Resultado alterado associados DB + Traço Falciforme;

Em 2016: 1 Resultado alterado associados FC + Traço Falciforme.

Fonte: autores (2022).

Por meio da data de nascimento e a data da coleta, foi identificada a idade em dias dos RN triados quando realizaram a primeira coleta. Um total de 8.174 RN foram triados entre o 6º e 28º dias de vida (80,22%). No período preconizado como ideal para realização da triagem, de 3 a 5 dias de vida, o ano 2019 apresentou a maior taxa de testagem (24,89%), enquanto em 2015 apresentou a menor (6,42%). Além disso, no período de até 2 dias de vida do RN, a taxa de realização foi a menor quando comparada às demais faixa etária no momento da triagem (0,59%). Por outro lado, o período de testagem acima dos 28 dias de vida apresentou um quantitativo significativo (3,92%), sendo o não recomendável pelo Ministério da Saúde.

Tabela 3. Recém-nascidos triados por faixa etária, em dias de vida na data da primeira coleta.

ANO	Até 2 dias de vida		3 a 5 dias de vida		6 a 28 dias de vida		Acima de 28 dias de vida		TOTAL TRIADO
	Nº de triados	%	Nº de triados	%	Nº de triados	%	Nº de triados	%	
2015	13	0,45	183	6,42	2493	86,53	190	6,59	2881
2016	6	0,51	94	7,92	1001	84,33	86	7,25	1187
2017	4	0,41	106	10,78	820	83,42	53	5,39	983
2018	10	0,72	295	21,35	1059	76,63	18	1,30	1382
2019	13	0,62	520	24,89	1536	73,53	20	0,96	2089
2020	14	0,84	356	21,36	1265	75,88	32	1,92	1667
TOTAL	60	0,59	1556	15,27	8174	80,22	399	3,92	10189

Fonte: autores (2022).

4 DISCUSSÃO

Os resultados evidenciaram cobertura da TNB na rede pública municipal de saúde de Imperatriz variando entre 19,50% e 54,90% no período analisado, valores substancialmente inferiores à meta de cobertura universal estabelecida pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) (Brasil, 2025). Embora estudos realizados em outras localidades brasileiras tenham identificado coberturas mais elevadas, como em Chapecó (77,62%) (Medeiros; Zaro; Giachini, 2021), e em diferentes regiões de Mato Grosso (Oliveira et al., 2021), a heterogeneidade observada entre os cenários reforça a persistência de desigualdades regionais no acesso às ações de triagem neonatal.

Corroborando esses achados, levantamento nacional realizado pelo Ministério da Saúde (2021) acerca da triagem neonatal demonstrou que o estado do Maranhão apresentou cobertura do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) de 79,72% em 2015 e de 46,14% em 2016, evidenciando expressiva redução da taxa no período analisado. Ao confrontar esses dados com os resultados encontrados na presente pesquisa, observou-se discrepância entre os percentuais de indivíduos triados em âmbito estadual e municipal.

As diferenças encontradas entre os resultados municipais, estaduais e nacionais sugerem que a cobertura da triagem neonatal não depende exclusivamente da disponibilidade do exame, mas também de determinantes sociais, geográficos e organizacionais que influenciam o acesso da população aos serviços de saúde. Em estados com extensas áreas territoriais, desigual distribuição dos serviços especializados e elevada vulnerabilidade socioeconômica, como o Maranhão, o deslocamento até os pontos de coleta e acompanhamento pode representar importante barreira para a realização oportuna do exame. Além disso, fatores como baixa escolaridade materna, dificuldades de transporte, insuficiência de orientação durante o pré-natal e fragilidades no vínculo entre maternidades e atenção primária podem contribuir para a redução da cobertura observada.

Outro aspecto relevante refere-se à qualidade dos sistemas de informação. A predominância de registros manuais, a ausência de sistemas informatizados integrados e a insuficiência de recursos humanos capacitados comprometem a confiabilidade dos indicadores e dificultam o monitoramento adequado da cobertura (Vasconcelos, 2018). Nesse contexto, parte da baixa cobertura identificada pode estar relacionada à subnotificação ou à fragmentação dos registros entre os setores público e privado. Contudo, mesmo considerando essa limitação, os percentuais encontrados permanecem distantes do recomendado, evidenciando fragilidades na operacionalização do programa em âmbito municipal.

Ademais, a descentralização das responsabilidades e as mudanças na gestão municipal contribuem para a fragilização dos registros públicos, tornando-os mais suscetíveis a falhas e inconsistências (Schönholzer *et al.*, 2021; Carvalho *et al.*, 2017). Ainda, deve-se considerar a realização de coletas pela rede privada de saúde, uma vez que se estima que aproximadamente 20% dos RN sejam triados na rede privada (Prazeres, 2019).

No que se refere aos resultados alterados, observou-se predominância das hemoglobinopatias, especialmente do traço falciforme, achado compatível com a literatura nacional (Medeiros, Zaro e Giachini, 2021; Corrêa, 2019). Entretanto, a

interpretação desse resultado ultrapassa a simples descrição da frequência encontrada. A elevada ocorrência de hemoglobinopatias reflete características históricas e demográficas da população brasileira, particularmente em regiões com forte influência da ancestralidade africana (Brasil, 2015). Sob a perspectiva da saúde pública, a identificação precoce desses indivíduos possibilita o aconselhamento genético, o planejamento reprodutivo e a implementação de estratégias de acompanhamento capazes de reduzir morbimortalidade e complicações futuras (Brasil, 2016).

Em relação às demais alterações identificadas, como deficiência de biotinidase, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e fenilcetonúria, destaca-se a importância da confirmação diagnóstica para interpretação adequada dos achados. A ocorrência de resultados alterados na primeira coleta sem confirmação posterior evidencia a necessidade de cautela na análise dos dados, considerando a possibilidade de resultados falso-positivos relacionados a condições maternas, prematuridade, imaturidade fisiológica neonatal e fatores técnicos associados à coleta. Essa situação reforça a relevância da qualidade do processo de triagem e da integração entre as etapas de rastreamento, reconvocação e confirmação diagnóstica (Maciel *et al.*, 2020).

A análise da idade de coleta também merece atenção. Embora o Ministério da Saúde recomende a realização do teste entre o terceiro e o quinto dia de vida, previsto no Manual de Triagem Neonatal, observou-se a ocorrência de coletas após o 28º dia em parcela dos recém-nascidos. Esse achado possui importante repercussão epidemiológica e clínica, uma vez que a efetividade da triagem neonatal está diretamente relacionada à identificação precoce das doenças rastreadas (Brasil, 2016).

O atraso na coleta pode postergar o diagnóstico, retardar o início do tratamento e aumentar o risco de complicações irreversíveis, especialmente em doenças metabólicas, endocrinológicas e hematológicas. Assim, a ocorrência de coletas tardias pode refletir barreiras de acesso aos serviços de saúde, dificuldades logísticas, internações prolongadas do recém-nascido e falhas na articulação entre os diferentes pontos da rede de atenção (Carvalho *et al.*, 2017).

Como limitações do estudo, destacam-se os impactos da pandemia de COVID-19 em 2020, que ocasionaram mudanças nos postos de coleta e perda de dados de contrarreferência. Adicionalmente, a baixa cobertura da população analisada, a ausência de integração entre os sistemas público e privado e a possibilidade de subnotificação podem ter influenciado os resultados. A utilização de registros secundários, predominantemente manuais, também pode ter gerado inconsistências, incompletude dos dados e viés de informação. Além disso, a indisponibilidade de informações confirmatórias em alguns casos limitou análises mais aprofundadas sobre a incidência das doenças rastreadas.

5 CONCLUSÃO

Os resultados sugerem prevalência de 2,95 por 10.000 nascidos vivos para as doenças rastreadas pela triagem neonatal entre 2016 e 2020, com predomínio de hemoglobinopatias, seguidas por alterações relacionadas à deficiência de biotinidase e à fibrose cística. Observou-se que a maioria dos exames foi realizada entre o 6º e o 28º dia de vida, além de cobertura inferior à meta preconizada pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal.

Os achados reforçam a necessidade de estudos adicionais sobre a operacionalização do programa no município, bem como do fortalecimento dos sistemas de informação e monitoramento. Destaca-se ainda a importância do acompanhamento oportuno dos recém-nascidos com resultados alterados, considerando que a triagem neonatal é uma estratégia essencial para o diagnóstico precoce e para a redução de complicações e sequelas associadas às doenças rastreadas.

AGRADECIMENTOS

Ao Grupo de Estudos e Pesquisas em Genética Comunitária, Doenças Raras e Tecnologias em Saúde (GEDRATS), da Universidade Federal do Maranhão, *campus* Imperatriz.

REFERÊNCIAS

- 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). Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, p. 1, 27 maio 2021.
- BRASIL. Ministério da Saúde. **Triagem neonatal**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, [s.d.]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/triagem-neonatal>. Acesso em: 5 maio 2026.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. **Indicadores da Triagem Neonatal no Brasil**. Brasília, 2021. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/programa-nacional-da-triagem-neonatal/indicadores-datriagem-neonatal/indicadores-da-triagem-neonatal-no-brasil>. Acesso em: 5 mai. 2026.
- BRASIL. **Lei 14.154, de 26 de maio de 2021**. Diário Oficial da União, Poder Legislativo, Brasília, DF, 26 maio de 2021. Seção 1, p.1.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Triagem neonatal biológica: manual técnico**. Brasília: Ministério da Saúde, 2016.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Triagem neonatal: deficiência de biotinidase**. Brasília: Ministério da Saúde, 2015.
- CARVALHO, D. S. C. N. et al. Evolução do Programa de Triagem Neonatal em hospital de referência no Ceará: 11 anos de observação. **ABCS Health Sciences**, Santo André, v. 42, n. 3, p. 143-146, 2017.
- CORRÊA, A. S.; COELHO, H. J.; DAMASCENO, J. M.; FARAGE, M. B; ZANELLA, D.P.; SOARES, J. M. et al. Prevalência das doenças triadas no teste do pezinho no município de Timóteo-MG. **Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research**. V.25, n.2, pp.48-52, 2019.
- MACIEL, L.M.Z. et al. A primeira avaliação de cinco anos do programa de triagem neonatal da fibrose cística no Estado de São Paulo, Brasil. **Cadernos de Saúde Pública** [online], v. 36, n. 10, e00049719, 2020.
- MATHIASI, L.B.; MAGALHÃES, N.N.S.; FABRI, J.C.; FONSECA, L.A.N.S.; ARAUJO, I.O.; COSTA, I.B.S.; et al. Doença falciforme e fibrose cística: a propósito de um caso. **Hematology, Transfusion and Cell Therapy**, v. 45, supl. 4, p. S565, 2023.
- MEDEIROS, C.A.A.; ZARO, A.; GIACHINI, D. Prevalência de doenças congênitas identificadas no teste de triagem neonatal do Município de Chapecó, Santa Catarina, Brasil: 2014-2018. **Brazilian Journal of Development**, Curitiba, v.7, n.9, p. 86505-86517, 2021.
- NASCIMENTO, M.L. et al. Ten-year evaluation of a Neonatal Screening Program for Congenital Adrenal Hyperplasia. **Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia** [online], v. 58, n. 7, pp. 765-771, 2014.
- OLIVEIRA, K.B.; JESUS, D.O.; BRUNE, M.F.S.S.; RIEGEL, F.; VACCARI, A.; BRUNE, M.W.; Prevalência de doenças diagnosticadas pela triagem neonatal em uma região de Mato Grosso, Brasil. **Journal Health NPEPS**, [S. l.], v. 6, n. 1, 2021.
- PACHECO, C. C. L.; MOREIRA, E. C.; LOPES, G. P. Triagem neonatal no diagnóstico precoce das doenças congênitas por amostra biológica: uma revisão de literatura. **Revista da Faculdade Supremo Redentor**, v. 2, n. 2, 2022.
- PECKER, L. H.; NAIK, R. P. The current state of sickle cell trait: implications for reproductive and genetic counseling. **The American Society of Hematology**, v. 132, n22: 2331-2338, 2018.
- PRAZERES, V. M. G. **Avaliação de indicadores de qualidade do programa de triagem neonatal do Amazonas entre 2013 e 2016**. 2019. Dissertação (Mestrado em Ciências Médicas: Saúde da Criança) – Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, 2019.
- PEREIRA, F.B.; PEDROSO, G.C.; RESENGUE, R.M.; RIBEIRO, M.V.V.; HOKAZONO, M.; BRAGA, J.A.P. Behavioral Characteristics Of Children With Sickle Cell Disease. **Rev. Paul. Pediatr.**, São Paulo, v. 39, e2019341, 2021.

RAMOS, E.M.B.; RAMOS, P.R.B.; CARVALHO, M.H.P; SILVA, D.M.; JÚNIOR, P.H.F.D.; Portadores da doença falciforme: reflexos da história da população negra no acesso à saúde. **RECIIS - Revista Eletrônica de Comunicação, Informação e Inovação em Saúde**, Rio de Janeiro, v. 14, n. 3, p. 681- 691, 2020.

REIS, M.A.; SILVA, C.T.X.; SOUSA, N.M.C.; SILVA, M.M.; Teste do pezinho: o conhecimento das gestantes quanto a sua importância. **Rev. Educ. Saúde**; v, 7, n 1, p 124 -130, 2019.

ROUQUAYROL, M.Z.; GURGEL, M.; **Rouquayrol: epidemiologia e saúde**. 8. ed. Rio de Janeiro: MedBook, 2018.

SCHÖNHOLZER, T.E.; PINTO, I.C.; ZACHARIAS, F.C.M.; GAETE, R.A.C.; SERRANO-GALLARDO, M.D.P.; Implementation of the e-SUS Primary Care system: Impact on the routine of Primary Health Care professionals. **Rev. Latino-Am. Enfermagem**, 29: e3447, 2021.

SILVA, N.; GALLO, C.M.; Triagem neonatal: uma análise sobre as doenças detectadas no teste do pezinho na região de Santana do Ipanema. **Diversitas Journal**, [S. l.], v. 6, n. 2, p. 2395–2405, 2021.

SOUZA, R. C.; MIRANDA NETO, P. A. D.; SANTOS, J. R. N.; MONTEIRO, S. G.; GONÇALVES, M. C.; SILVA, F. B.; et al. Prevalência de Anemia Falciforme em Recém-nascidos na Região de Transição Amazônia-Cerrado. **Jornal Internacional de Pesquisa Ambiental e Saúde Pública**, v. 16, n. 9, pág. 1638, 2019.

VASCONCELOS, F.F. **Triagem Neonatal Biológica no Estado do Maranhão: Uma descrição quantitativa** – Monografia. (Graduação) - Curso de Enfermagem, Universidade Federal do Maranhão, São Luís - MA, 2018.