

# CARACTERIZAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO NO MUNICÍPIO DE UBERABA-MG

## *CHARACTERIZATION OF THE HEEL PRICK TEST IN THE CITY OF UBERABA-MG*

Rafael Terra de Oliveira, Alessandra Bernadete Trovó de Marqui

Universidade Federal do Triângulo Mineiro. alessandra.marqui@uftm.edu.br

### RESUMO

O presente estudo teve como objetivos caracterizar o Teste do Pezinho realizado em recém-nascidos do município de Uberaba-MG no ano de 2019, analisando o perfil das amostras coletadas, os resultados das doenças triadas e as principais falhas no processo. Trata-se de um estudo quantitativo, retrospectivo e descritivo, conduzido a partir dos dados disponíveis no Departamento de Vigilância Epidemiológica da Secretaria Municipal de Saúde. Os critérios de inclusão foram: ter realizado o Teste do Pezinho em uma das Unidades Básicas de Saúde do município de Uberaba/MG no período estipulado e a disponibilidade dos dados no Departamento de Vigilância Epidemiológica. Foram excluídas aquelas crianças que realizaram esse exame na rede particular de saúde do município e fora do recorte temporal definido. Os principais resultados foram: análise de 3.015 exames; 8,2% dos neonatos realizaram de 2 a 6 coletas; 92,1% dos recém-nascidos a termo; 90,6% dos neonatos com peso  $\geq 2500$ g e  $< 4000$ g; 53,2% das coletas realizadas no período ideal (3º ao 5º dia de vida) e aproximadamente 250 exames/mês. Com relação as doenças triadas, foram detectados casos de Deficiência de Biotinidase e Doença Falciforme, além da identificação de recém-nascidos com traço falciforme, traços C e D (3,9%). Os principais motivos para a realização de recoletas foram prematuridade e/ou de baixo peso ao nascer e/ou gravemente enfermo (n=118), seguida por amostra inadequada (n=53). Em síntese, nossos dados podem ser utilizados como subsídios para o aprimoramento do Teste do Pezinho em nosso município, visando uma maior efetividade a nível do sistema público de saúde.

**PALAVRAS-CHAVE:** Triagem Neonatal, Recém-Nascido, Erros Inatos do Metabolismo, Saúde Materno-Infantil.

### ABSTRACT

The present study had the objectives to characterize the Heel Prick Test performed on newborns in the city of Uberaba-MG in 2019, analyzing the profile of the collected samples, the results of the screened diseases and the main failures in the process. This is a quantitative, retrospective and descriptive study, conducted based on the data available in the Department of Epidemiological Surveillance of the Municipal Health Department. The inclusion criteria were: having performed the Heel Prick Test in one of the Basic Health Units of the city of Uberaba/MG in the stipulated period and the availability of the data in the Department of

Epidemiological Surveillance. Those children who underwent this exam in the private health network of the city and outside the defined time frame were excluded. The main results were: analysis of 3,015 exams; 8.2% of the neonates underwent 2 to 6 collections; 92.1% of the full-term newborns; 90.6% of newborns weighed  $\geq 2500\text{g}$  and  $< 4000\text{g}$ ; 53.2% of collections were performed in the ideal period (3rd to 5th day of life) and approximately 250 tests/month. Regarding the diseases screened, cases of Biotinidase Deficiency and Sick Cell Disease were detected, in addition to the identification of newborns with sickle cell trait, traits C and D (3.9%). The main reasons for performing re-collections were prematurity and/or low birth weight and/or severely ill ( $n=118$ ), followed by inadequate sample ( $n=53$ ). In summary, our data can be used as subsidies for the improvement of the Heel Prick Test in our municipality, aiming at greater effectiveness at the level of the public health system.

**KEYWORD:** Neonatal Screening, Infant Newborn, Metabolism Inborn Errors, Maternal and Child Health.

## INTRODUÇÃO

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) abrange a triagem auditiva ou teste da orelhinha, a ocular ou teste do reflexo vermelho ou teste do olhinho, a triagem cardíaca ou oximetria de pulso ou teste do coraçãozinho, a do frênulo lingual ou teste da linguinha e o Teste do Pezinho/TP<sup>1</sup>. Esse último tem como objetivo rastrear doenças metabólicas, genéticas e/ou infecciosas, geralmente assintomáticas durante o período neonatal e, suas sequelas podem ser irreversíveis, como a deficiência intelectual. Tais doenças metabólicas exibem um bom prognóstico se detectadas e tratadas precocemente<sup>2</sup>.

De acordo com as Portarias nº 822<sup>3</sup> e 2.829<sup>4</sup>, as doenças triadas pelo TP incluem a Fenilcetonúria, o Hipotireoidismo Congênito, a Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias, a Fibrose Cística, a Deficiência de Biotinidase e a Hiperplasia Adrenal Congênita. Em maio de 2021, a Lei nº 14.154 ampliou para 50 o número de doenças rastreadas pelo TP no SUS (Sistema Único de Saúde), abrangendo 14 grupos de doenças distribuídas em cinco etapas<sup>5</sup>.

Em Uberaba, o TP pode ser realizado em qualquer Unidade Básica de Saúde (UBS) e os pais tem a opção de realizá-lo naquela mais próxima de sua residência. Após coleta, os exames são enviados para o NUPAD<sup>6</sup> (Núcleo de Ações e Pesquisa

em Apoio Diagnóstico), vinculado a UFMG (Universidade Federal de Minas Gerais), que é o SRTN (Serviço de Referência em Triagem Neonatal) do estado de Minas Gerais, credenciado junto ao Ministério da Saúde (MS). Ele foi criado em 1993 com o objetivo de implantar o Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais (PTN-MG), com abrangência de 4.014 UBSs e 853 municípios. Atualmente, cerca de 7,2 milhões de recém-nascidos (RNs) são triados pelo PTN-MG e há aproximadamente sete mil e oitocentas crianças/jovens em acompanhamento e tratamento para as doenças diagnosticadas (dados até 12/2023). Desde 22 de abril de 2025, a triagem neonatal em Minas Gerais conta com um painel ampliado de doenças, conforme determina a Lei Federal nº 14.154 de 26 de maio de 2021. A ampliação para 61 doenças iniciou em 2022 e estão inclusas nos seguintes grupos: 1. Acidemias Orgânicas, 2. Aminoacidopatias, 3. Imunodeficiências Primárias, 4. Galactosemias, 5. Doenças Neurodegenerativas, 6. Defeitos da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos, 7. Doenças Infecciosas, 8. Doenças lisossômicas, 9. Doenças Endócrinas, 10. Hemoglobinopatias e 11. Outras doenças<sup>6</sup>.

No TP é colhido uma amostra de sangue do calcanhar do RN utilizando um cartão codificado, fornecido pelo NUPAD, o qual contém dados da mãe e do neonato, que será colocado no envelope carta resposta e enviado ao NUPAD via correio. As amostras do município de Uberaba são recolhidas diariamente pelo Departamento de Vigilância Epidemiológica, vinculado à Secretaria Municipal de Saúde/SMS, órgão responsável pelo envio das amostras para processamento em Belo Horizonte.

Vale lembrar que o TP é uma triagem populacional e caso apresente resultado alterado, o NUPAD entra em contato com o Programa Municipal de Triagem Neonatal da SMS para coleta do material, pois os resultados alterados são confirmados por exames mais específicos. Os resultados do exame podem ser verificados pelos pais do RN na plataforma online do NUPAD.

De nosso conhecimento, não foi conduzido até o momento um estudo que procurasse conhecer o perfil do TP em nosso município em relação ao número (no.) de crianças nascidas, no. de crianças triadas, no. de crianças afetadas pelas doenças

rastreadas pelo TP, idade de realização do exame, motivos de rejeição de amostra (inadequada, insuficiente, precoce), etc. A sistematização desses dados poderá contribuir para a efetivação desse teste de triagem populacional a nível municipal. Além disso, fornecerá subsídios para a elaboração e aprimoramento de políticas públicas voltadas para a promoção da saúde materno-infantil.

Diante do exposto, essa pesquisa teve como objetivo caracterizar o TP no município de Uberaba-MG.

## **METODOLOGIA**

O presente estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da UFTM em 13 de dezembro de 2019, com o CAAE de número 26714019.0.0000.5154 e parecer de número 3.769.522.

Trata-se de uma pesquisa documental, retrospectiva, descritiva e com abordagem quantitativa. Foram coletados dados relacionados ao TP do ano de 2019 (Janeiro/2019 a Dezembro/2019) disponíveis no Departamento de Vigilância Epidemiológica da SMS do município de Uberaba-MG. Esse departamento tem como meta garantir a coleta e o envio de 100% das amostras do TP realizadas nas UBSs para o laboratório de TN do NUPAD/UFGM. O período de 2019 foi escolhido por permitir uma visão mais fidedigna desse programa de triagem populacional, haja vista que a partir de 2020 houve início da pandemia de COVID-19, fato que obrigou os serviços de saúde a adotarem estratégias não usuais de atendimento para minimizar a disseminação do vírus. Desse modo, os anos de pandemia poderiam refletir dados não condizentes com a realidade do município de Uberaba devido à situação de excepcionalidade no atendimento aos pacientes.

Os critérios de inclusão foram: ter realizado o TP em uma das UBSs do município de Uberaba/MG no período estipulado e a disponibilidade dos dados no Departamento de Vigilância Epidemiológica. Foram excluídas aquelas crianças que realizaram esse exame na rede particular de saúde do município e fora do recorte temporal definido. Vale lembrar que, as UBSs são a via inicial de contato entre o

sistema público de saúde e a população em geral e o SUS é referência na realização desse exame.

Foi elaborado um instrumento para coleta de dados contendo informações sobre o neonato (gênero, peso, idade gestacional, data de nascimento, data de coleta do exame) e resultados do TP para as doenças que são rastreadas. Os dados foram tabulados, analisados por estatística descritiva e estão apresentados na forma de tabelas ou figuras, no capítulo Resultados.

## RESULTADOS

No presente estudo, foram analisados 3015 TPs, coletados na rede básica do SUS do município de Uberaba-MG, no ano de 2019. A Tabela 1 apresenta o perfil das crianças analisadas, sendo que 92,1% eram de RNs nascidos a termo; 64,6% dos RNs tinham peso adequado e apenas 53,2% realizaram o TP no período ideal preconizado pelo MS. Um resultado importante e ao mesmo tempo preocupante é que mais de 46% dos exames foram coletados após o período preconizado pelo MS e isto pode impactar o início do tratamento/acompanhamento do paciente caso ele apresente alguma alteração nesse exame de triagem neonatal populacional. No presente estudo, 99,2% dos exames chegaram ao NUPAD em até seis dias.

A média mensal de coletas do TP foi de 251 exames por mês, com maior frequência nos meses de maio (N=296) e janeiro (N=283) e menor nos meses de junho (N=220) e agosto (N=234).

Os resultados em relação às patologias triadas constam na Tabela 2, com resultados normais variando de 95,8% a 100%. Foram identificados um RN com Doença Falciforme e outro com diagnóstico de Deficiência de Biotinidase. Em relação as hemoglobinopatias, foram identificados 92 RNs com traço falciforme e 17 com traço C. Também foram encontrados exames de triagem alterados para Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística e Hiperplasia Adrenal Congênita, cujos RNs foram encaminhados para realização de exames confirmatórios ou acompanhamento com equipe multidisciplinar especializada.

Tabela 1. Perfil das crianças que realizaram o TP no município de Uberaba/MG no ano de 2019.

VARIÁVEIS	N = 3015
Quantidades de Recém-Nascidos (RNs) que fizeram coletas	N (%)
Fizeram 1 coleta	3015 (100)
Fizeram 2 coletas	156 (5,2)
Fizeram 3 ou 4 coletas	85 (2,8)
Fizeram 5 ou 6 coletas	7 (0,2)
Gênero	N (%)
Masculino	1548 (51,3)
Feminino	1467 (48,7)
Idades (*)	N (%)
Pré-termo (< 37 semanas)	216 (7,2)
Termo (37 semanas a 41 semanas e 6 dias)	2778 (92,1)
Pós-termo ( $\geq$ 42 semanas)	4 (0,1)
Sem informações	17 (0,6)
Pesos (**)	N (%)
Extremo baixo peso ( $\leq$ 1000g)	9 (0,3)
Muito baixo peso (>1000g e <1500g)	21 (0,7)
Baixo peso ( $\geq$ 1500g e <2500g)	152 (5,0)
Peso insuficiente/Subótimo ( $\geq$ 2500g e <3000g)	783 (26,0)
Peso adequado ( $\geq$ 3000g e <4000g)	1947 (64,6)
Macrossômico ( $\geq$ 4000g)	97 (3,2)
Sem informações	6 (0,2)
Tempo entre nascimento e coleta do TP	N (%)
1º ao 2º dia de vida	7 (0,2)
3º ao 5º dia de vida	1601 (53,2)
6º ao 8º dia de vida	1118 (37,0)
9º ao 14º dia de vida	229 (7,6)
15º ao 27º dia de vida	53 (1,8)
28º dias de vida ou mais	7 (0,2)
Tempo de espera entre a primeira coleta e o recebimento do exame pelo NUPAD	N (%)
0 a 1 dia	28 (0,9)
2 a 3 dias	1728 (57,3)
4 a 6 dias	1234 (41,0)
7 dias ou mais	25 (0,8)

\*classificação segundo a Organização Mundial de Saúde/OMS<sup>7</sup>; \*\*classificação segundo o Ministério da Saúde<sup>8</sup> e a OMS<sup>9</sup>

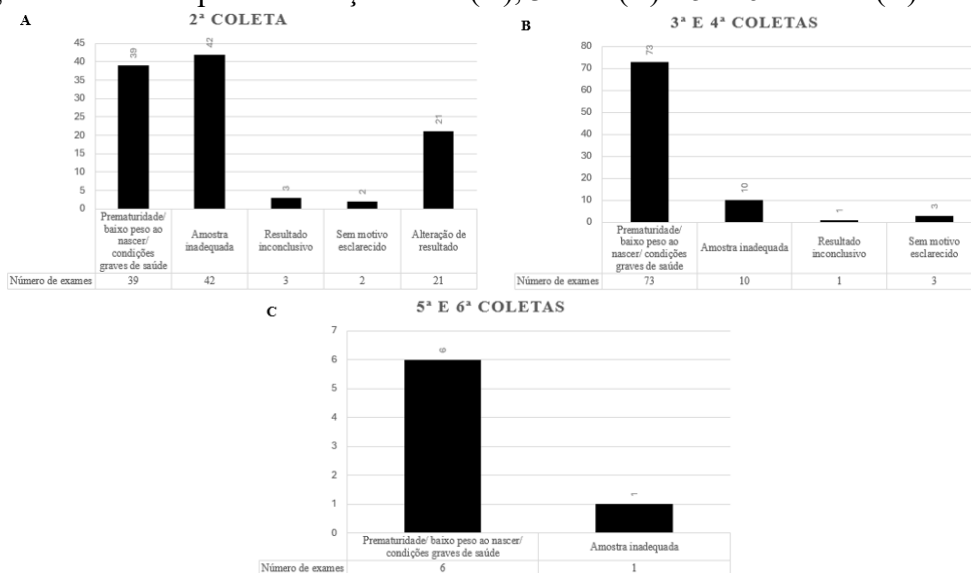
Os motivos para novas coletas, além da primeira, estão exibidos na Figura 1 e tem como principal razão prematuridade/baixo peso ao nascer/condições graves de saúde (N=118), seguido de amostra inadequada (N=53), alterações de resultados de exames (N=21) e resultado inconclusivo (N=4).

Tabela 2. Caracterização quanto as seis patologias rastreadas pelo TP no período do estudo, considerando a casuística de 3015 exames.

Fenilcetonúria	
Resultado normal	3015 (100%)
Hipotireoidismo Congênito	
Resultado normal	3013 (99,9%)
2 amostras consecutivas com resultado alterado	2 (0,1%)
Hemoglobinopatias	
Resultados normais (FA, AF ou AA)	2900 (95,8%)
Resultado compatível com Doença Falciforme (FS)	1 (0,1%)
RNs com traço falciforme (FAS)	92 (2,9%)
RNs com traço C (FAC)	17 (0,8%)
RNs com traço D (FAD)	3 (0,2%)
RNs com hemoglobina variante não identificada (FAVar)	1 (0,1%)
Resultado inconclusivo	1 (0,1%)
Fibrose Cística	
Resultado normal	3011 (99,8%)
2 amostras consecutivas com resultado alterado	4 (0,2%)
Deficiência de Biotinidase	
Resultado normal	3014 (99,9%)
Diagnóstico de Deficiência de Biotinidase	1 (0,1%)
Hiperplasia Adrenal Congênita	
Resultado normal	3012 (99,8%)
2 amostras consecutivas com resultado alterado	3 (0,2%)

RNs: recém-nascidos

Figura 1. Motivos para realização de 2ª (A), 3ª e 4ª (B) e 5ª e 6ª coletas (C) do TP.



## DISCUSSÃO

Nosso estudo teve como objetivo caracterizar o TP no município de Uberaba. De nosso conhecimento, há na literatura dois trabalhos publicados com perfil semelhante a este, sendo ambos realizados em municípios do estado do Rio Grande do Sul<sup>10,11</sup>. O estudo de 2018 teve por finalidade conhecer a proporção das doenças detectáveis entre 03/2012 e 02/2013 em Pelotas/RS<sup>10</sup>. O outro foi realizado em Canoas/RS, no período de 01/01/2016 a 31/12/2016 e, seu objetivo foi avaliar a realização da TN (Triagem Neonatal) através do SUS nas crianças do município<sup>11</sup>. Além desses, dois outros foram realizados no estado do Mato Grosso, um deles a nível estadual, no período de 01/2005 a 12/2019, que avaliou a qualidade do SRTN em TN<sup>12</sup> e o segundo que incluiu dez municípios da região Garças-Araguaia que analisou a eficácia no processo de coleta e processamento do sangue dos RNs para a realização da TN no período de 01/2013 a 12/2016<sup>13</sup>.

Segundo o Sistema de Informações de Nascidos Vivos (SINASC), 5303 RNs nasceram em Uberaba/MG no ano de 2019, sendo 4187 filhos de mães que residiam no município. Provavelmente essa diferença de 1116 nascimentos são de crianças dos municípios vizinhos a Uberaba, uma vez que essa última é considerada referência no atendimento à saúde para os municípios da região. Nesse caso, as gestantes realizaram o parto em Uberaba, mas o TP foi executado em seu município de residência. Além disso, considerando os 4187 RNs de mães residentes em Uberaba é possível notar uma diferença de 1172 RNs em relação ao total de TPs analisados no período (n=3015). Uma possível explicação para esse número divergente é o fato de muitas mães optarem por realizar o teste na rede particular de saúde, que proporciona a triagem para um maior número de doenças.

O número de exames realizado no período de 12 meses foi um pouco menor que aquele do município de Pelotas (n=3256)<sup>10</sup> e Canoas (n=3920)<sup>11</sup>. A necessidade de recoletas foi 8,2%, valor inferior ao de pesquisa prévia (12,3%)<sup>11</sup>.



Em relação ao gênero, nossos dados são semelhantes àqueles da literatura que mostraram predomínio do gênero masculino, com frequências de 50,98%<sup>10</sup> e 51%<sup>11</sup>.

Para as idades gestacionais, foi observado maior proporção de nascidos à termo e menor de prematuros em comparação ao estudo realizado em Pelotas/RS que encontrou 81,2% de nascidos a termo e 18,6% de nascidos pré-termos<sup>10</sup>.

O peso ao nascer é um importante indicador de saúde infantil, sendo considerado um determinante para a mortalidade e para o desenvolvimento saudável da criança<sup>14</sup>. Na presente pesquisa foi descrito cerca de 6% de RNs com baixo peso (<2500g) e 3% de RNs macrossômicos ( $\geq$ 4000g), números menores que os encontrados no estudo realizado em Canoas/RS (9,7% de RNs com baixo peso e 6,4% de RNs macrossômicos)<sup>11</sup>. Por outro lado, esse último considerou pesos entre 2500g e menores que 4000g como “peso normal”, encontrando 83,6% de RNs nessa faixa de peso<sup>11</sup>, enquanto nós identificamos cerca de 90% de RNs nessa classificação.

No município de Uberaba, em 2019, mais de 50% das crianças realizaram a primeira coleta do TP entre o 3º e o 5º dia de vida, período considerado ideal segundo o Manual Técnico da Triagem Neonatal Biológica do MS<sup>1</sup>. A proporção de RNs que fizeram a coleta nesse período foi similar ao encontrado no estado do Mato Grosso entre 2005 e 2019, de 54,8%<sup>12</sup>. No entanto, ficou abaixo do encontrado em Canoas/RS em 2016 cuja proporção de RNs foi de 84,7%<sup>11</sup>. Além disso, o MS também recomenda que o prazo para realizar o teste não ultrapasse 28 dias de vida, salvo condições de exceção<sup>1</sup>. No presente estudo, os resultados encontrados foram menores em comparação aos observados na literatura que eram de 0,4%<sup>11</sup> e 3,5%<sup>10</sup>. Foi observada uma baixa proporção de exames realizados com menos de 3 dias de vida, resultado similar ao relatado previamente<sup>11</sup>.

Ainda em relação ao período preconizado para coleta do TP, o município de Ribeirão Preto/SP contou com a articulação de dois programas, o “Floresce uma Vida” e o “Programa Municipal de Triagem Neonatal”, que favoreceram o acesso precoce às ações de promoção da saúde integral do neonato<sup>15</sup>. O primeiro organizou

o agendamento da triagem neonatal biológica ainda na maternidade, garantindo que as mães saíssem com uma data definida para a coleta do exame, frequentemente coincidente com a primeira consulta do bebê na unidade de saúde, contribuindo significativamente para que a coleta do TP fosse realizada no período preconizado pelo MS, ou seja, entre o 3º e 5º dia de vida do RN<sup>15</sup>. Essa ação foi confirmada a partir dos seguintes resultados: em 2016, houve 7955 nascimentos e 7640 (96,0%) exames, 5586 (73,1%) deles em RNs entre três e cinco dias de vida. Para 8316 bebês nascidos em 2017, houve registro de 8012 (96,3%) triagens, 7025 (87,6%) delas na mesma faixa etária<sup>15</sup>. Caso essa estratégia fosse adotada no município de Uberaba, seria esperado uma frequência bem maior de neonatos que realizariam a coleta do exame no período preconizado pelo MS.

Pesquisa recente<sup>16</sup> sobre o TP foi desenvolvida nas UBSs da cidade de Diamantina-MG e investigou 127 participantes, sendo 44 gestantes, 34 puérperas e 49 profissionais da saúde vinculados às UBS. Foi citado por 75%; 90,32% e 100% das gestantes, puérperas e profissionais da UBS, respectivamente, o período de realização do TP como sendo do 3º ao 7º dia de vida do RN. Em contrapartida, aproximadamente 60% das gestantes e 45% das puérperas não receberam informações sobre o tema no pré-natal, apesar de 62,50% dos profissionais de saúde relatarem o pré-natal como o momento ideal para orientação as mães sobre esse exame. A maioria dos profissionais de saúde (98%) referiram sentir necessidade de divulgação e/ou realização de curso de capacitação sobre TP<sup>16</sup>. A qualificação das equipes, aliada à comunicação eficaz na abordagem às famílias, é indispensável para uma assistência efetiva e humanizada, além de proporcionar o alcance dos objetivos do programa de triagem neonatal biológica<sup>16,17</sup>.

Nossos dados e aqueles disponíveis na literatura reforçam a necessidade de ampliar a divulgação para os pais sobre a importância de realizar o TP no período preconizado pelo MS, bem como informações sobre quais as doenças triadas, os benefícios do exame, ... destacando que é preciso que todos os profissionais de saúde que atuam nas unidades de coleta da triagem neonatal biológica, independentemente do nível de assistência em que esse profissional esteja inserido,

cumpra adequadamente seu papel em educação em saúde, assegurando, deste modo os benefícios preventivos à promoção da saúde infantil<sup>17</sup>.

Uma revisão literária sugere a adoção do terceiro dia de vida do RN como sendo o “Dia da Triagem Neonatal”, assim como ocorre na França. Essa estratégia aliada à capacitação de profissionais de saúde, à divulgação de informação aos pais e à abordagem precoce à mãe, são pilares fundamentais para o sucesso da triagem neonatal em nosso país<sup>18</sup>.

O tempo de espera entre a coleta do sangue para o TP em Uberaba/MG e sua chegada ao SRTN em Belo Horizonte/MG teve números menores em nosso estudo. Na literatura foi relatada uma média de 8,4 dias no estado do Mato Grosso<sup>12</sup> e variou de nove a 17 dias nos dez municípios da região Garças-Araguaia, ultrapassando assim o prazo ideal entre a coleta de material biológico e o envio ao SRTN (o prazo estipulado é de sete dias)<sup>13</sup>. Na presente pesquisa, 99,2% das amostras tiveram tempo de espera entre a primeira coleta e o envio ao SRTN inferior a sete dias, respeitando o prazo descrito previamente. Uma possível justificativa para os exames de Uberaba não serem enviados imediatamente é a logística de transporte até o NUPAD, localizado a 476 km de distância, em Belo Horizonte/MG. No entanto, vale ressaltar que esse tempo de espera causa atraso na disponibilização dos resultados do TP para a família e para os profissionais de saúde que cuidam do RN, diminuindo a eficácia e a rapidez na triagem das doenças que, muitas vezes, demandam uma intervenção imediata.

Em relação às doenças triadas pelo TP, houve diagnóstico de RN com Deficiência de Biotinidase e Doença Falciforme. Em contrapartida, o estudo do RS identificou quatro pacientes com diagnóstico de Fenilcetonúria e nove possuíam alterações compatíveis com Fibrose Cística<sup>10</sup>.

O RN com diagnóstico de Deficiência de Biotinidase era prematuro e de baixo peso, enquanto aquele com Doença Falciforme era a termo e com peso adequado. Além disso, a maioria das amostras alteradas para Fibrose Cística ocorreu em RNs com coleta fora do período ideal (após o 5º dia de vida), o que pode indicar influência do tempo de coleta na acurácia do exame, conforme também

observado em estudo prévio<sup>19</sup>. Esses achados sugerem que condições clínicas neonatais, como prematuridade e baixo peso podem impactar na qualidade das amostras e na necessidade de coleta.

A Deficiência de Biotinidase é uma condição com herança autossômica recessiva decorrente de um defeito no metabolismo da vitamina biotina. Está associada a sintomas neurológicos e cutâneos, como convulsões, hipotonia, microcefalia, atraso no desenvolvimento, alopecia e dermatite. Em casos de diagnóstico tardio, podem ocorrer comprometimentos visuais, auditivos e atrasos no desenvolvimento motor e de linguagem<sup>1</sup>.

A Doença Falciforme pertence ao grupo das Hemoglobinopatias, são doenças genéticas decorrentes de defeitos na hemoglobina e constituem as enfermidades genéticas de maior frequência no mundo<sup>20,21</sup>. O fenômeno de afoçamento das hemácias causa vaso-oclusão, resultando em crises dolorosas agudas e lesões orgânicas crônicas. Esses sinais clínicos impactam não apenas a saúde física, mas também a vida social, familiar, educacional e profissional dos indivíduos<sup>22</sup>.

Ainda em relação as hemoglobinopatias, a proporção de exames que identificaram padrão normal de hemoglobinas foi semelhante aquele relatado por Jaks et al.,<sup>10</sup> que descreveu frequência de 95,79%.

Vale destacar que o TP permite também detectar os indivíduos portadores, ou seja, aqueles com o traço que possuem a presença da hemoglobina normal (Hb A) e variante (S, C, D, ...). Em nosso estudo, foram identificados vários indivíduos heterozigotos para as hemoglobinas variantes S (2,9%), C (0,8%) e D (0,2%), com predomínio daqueles com traço ou caráter falcêmico. No estudo de Pelotas, foram identificados as seguintes frequências: 1,84% para FAS, 0,15% para FAC, 0,03% para FAD e nenhum caso de Doença Falciforme<sup>10</sup>.

A identificação dos portadores do traço falciforme, que são geralmente assintomáticos, é importante pois eles exibem risco de ter descendentes com a doença e, nesse caso, é imprescindível o encaminhamento ao serviço de aconselhamento genético<sup>21</sup>.

No estado de Minas Gerais, a incidência de traço falciforme é de 1:30 RNs<sup>23</sup> e a incidência de Doença Falciforme no estado é de 1:1.400 RNs, número acima da média nacional<sup>24</sup>. Segundo dados disponíveis no NUPAD, há 4430 pacientes com Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias, em acompanhamento ambulatorial no período de 1994 a dezembro/2024, ocupando assim a primeira posição em quantidade de pacientes em acompanhamento por doença dentre aquelas rastreadas pelo TP<sup>6</sup>.

Foi identificado uma frequência muito baixa (aproximadamente 0,3%) para resultado alterado no TP. Esse valor foi muito abaixo em comparação com pesquisa prévia, que relatou 103 (3,16%) com padrão alterado, do total de 3256 testes realizados<sup>10</sup>, no entanto, aqui estão inclusos 60 compatíveis com traço falciforme, denominado FAS. Em nosso estudo foi relatada uma frequência de 4% de indivíduos portadores/traço, ou seja, com hemoglobina normal e variante. Nesse sentido, o total de 4,3% de resultados alterados no TP foi superior aquele de estudo publicado em 2018<sup>10</sup>.

Segundo o MS, um RN prematuro e/ou de baixo peso ao nascer e/ou gravemente enfermo deve fazer coleta de amostra do TP<sup>1,8</sup>. Dentre os motivos para a realização de coleta, a principal causa foi de RNs com esse perfil (n=118), seguida por amostra inadequada (n=53). No manual técnico de triagem neonatal biológica do MS é ressaltada a importância da realização da coleta para RNs prematuros e/ou de baixo peso e/ou gravemente enfermos dada a maior predisposição desses pacientes a terem resultados falso-positivos ou falso-negativos. Desse modo, é preconizada a coleta de sangue em três momentos distintos: ao nascer, entre o 3º e o 5º dia de vida e após 28 dias de vida<sup>1</sup>. Um estudo prévio mostrou que a prematuridade foi a principal causa de óbito infantil no Brasil<sup>25</sup>. Além disso, outra pesquisa retrospectiva avaliou 240 prontuários médicos de neonatos atendidos na Unidade de Terapia Intensiva (UTI) de um hospital universitário e demonstrou que RNs prematuros (79,2%) e de baixo peso (70%) representaram a maioria das internações, demonstrando a relação forte entre essas três variáveis<sup>26</sup>. Esse mesmo estudo também apontou que a prematuridade foi a

principal condição neonatal com interferência no resultado do exame do TP, tendo apresentado uma frequência de 85,2% (n=190)<sup>26</sup>, o que ratifica a necessidade de coleta para esses pacientes.

O MS recomenda para RNs com baixo peso ao nascer e/ou prematuros e/ou gravemente enfermos que seja implementado o Método Canguru em seu cuidado, considerando o risco potencial que essas crianças têm de desenvolver complicações. O método deve ser implementado até que o bebê atinja 2500 gramas de peso e consiste em propiciar o contato pele-a-pele entre a criança e os pais, o que favorece, entre outras vantagens, o controle térmico, a redução do estresse e da dor do RN e melhora o desenvolvimento do bebê<sup>8</sup>.

O segundo motivo mais incidente para as coletas foi amostra inadequada. Nossos resultados mostraram uma proporção de cerca de 1,7% de amostras inadequadas em relação ao total de exames realizados, número menor que o observado na região de Garças-Araguaia - 4,2%<sup>13</sup>. Esse último definiu como amostra inadequada as seguintes características: papel-filtro vencido (n=11), amostra diluída (n=38), material insuficiente (n=108) e não eluição da amostra (n=15). Os autores destacaram a necessidade de capacitação e qualificação dos profissionais de saúde, uma vez que a eficácia da triagem depende, em grande parte, da qualidade da coleta das amostras de sangue<sup>13</sup>. Segundo o SRTN uma amostra é considerada inadequada quando é coletada antes do terceiro dia de vida (salvo exceções de RNs com indicação para coleta antes), quando há sobreposição de gotas de sangue, quando a gota não atravessa totalmente o papel e não atinge o verso, quando há hemólise intensa, quando a gota coletada é muito pequena (amostra insuficiente), quando a criança recebeu transfusão de sangue ou quando a amostra vem com aspecto de diluição do sangue<sup>6</sup>. Desse modo, casos de amostras inadequadas podem estar associados a erros das equipes de saúde que realizaram a coleta de sangue para o TP. Os resultados desse estudo mostram, diante disso, a importância de investir em capacitação e qualificação dos profissionais que realizam o TP para que a coleta de sangue seja feita de maneira hábil e adequada, otimizando os resultados no município de Uberaba.

Pesquisa publicada recentemente<sup>27</sup> analisou os fatores que inviabilizaram a utilização de amostras do TP de um SRTN em Belo Horizonte, MG, entre janeiro de 2015 a dezembro de 2019. Foram recebidas 150.069 amostras, sendo 145.102 (96,7%) e 4.967 (3,3%) consideradas adequadas e inadequadas, respectivamente. Os principais motivos para inadequação das amostras foram: gotas sobrepostas (33%), gota não penetrou totalmente no papel e não atingiu o verso (32,5%) e tempo de dieta insuficiente (30,4%). Esse valor de amostras inadequadas (3,3%) foi quase o dobro daquele relatado em nosso estudo (1,7%).

Foram observados 21 casos de resultado alterado na segunda coleta do TP (Figura 1A). Isso se explica pela forma como funciona esse exame na rede pública, ou seja, para aqueles alterados na primeira coleta, são solicitados novos exames para confirmar não se tratar de um falso-positivo (exceto para hemoglobinopatias em que um único resultado positivo já considerou o diagnóstico). Diante disso, quando se têm um resultado alterado em segunda coleta, o RN já é encaminhado para ambulatório especializado para acompanhamento/tratamento e não é realizado novas coletas. Por esse motivo, não foi identificado outros resultados alterados a partir da segunda coleta.

Uma revisão recente<sup>28</sup> avaliou a triagem neonatal no Brasil e mostrou que estados como São Paulo, Minas Gerais, Paraná, Santa Catarina e Brasília (Distrito Federal) demonstraram altas taxas de eficiência e cobertura, enquanto as regiões do Norte continuam a enfrentar desafios. Esse mesmo estudo mostrou que a porcentagem de amostras coletadas até o quinto dia de vida foi baixa, com uma média de 60,4% em 2021.

O presente estudo apresentou como limitações a falta de informações sobre idade e peso de todos os RNs em virtude da utilização de dados secundários e a indisponibilidade dos resultados dos testes confirmatórios para Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística e Hiperplasia Adrenal Congênita.

## CONCLUSÃO

Os resultados aqui apresentados evidenciam que o estudo atingiu o objetivo proposto. Nossos dados podem ser utilizados como subsídios para o aprimoramento do TP em nosso município, visando uma maior efetividade desse exame a nível do sistema público de saúde.

## AGRADECIMENTOS

Os autores agradecem à FAPEMIG, pela concessão de bolsa na modalidade de Iniciação Científica, aprovada no EDITAL Nº 22/2023/PROPPG/UFTM DE 16 DE JUNHO DE 2023.

## CONFLITO DE INTERESSE

Os autores declaram que não existem conflitos de interesse.

## REFERÊNCIAS

1. Brasil. Ministério da Saúde. Triagem neonatal biológica: manual técnico. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2016. Disponível em: [http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem\\_neonatal\\_biologica\\_manual\\_tecnico.pdf](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf).
2. Brasil. Ministério da Saúde. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2002. Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem\\_neonatal.pdf](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal.pdf).
3. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 822/GM, de 06 de junho de 2001. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal / PNTN. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2001. Disponível em <http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/MatrizesConsolidacao/comum/13618.html>.



4. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 2.829, de 14 de dezembro de 2012. Inclui a Fase IV no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), instituído pela Portaria nº 822/GM/MS, de 6 de junho de 2001. Brasília, DF. Disponível em: [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt2829\\_14\\_12\\_2012.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt2829_14_12_2012.html).
5. Brasil. Lei de 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. 2021. Disponível em: [https://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_ato2019-2022/2021/lei/L14154.htm](https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2021/lei/L14154.htm).
6. Nupad. Belo Horizonte: Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG, [2024]. Disponível em: <https://www.nupad.medicina.ufmg.br/>.
7. Quinn JA, Munoz FM, Gonik B, Frau L, Cutland C, Mallett-Moore T, Kissou A, Wittke F, Das M, Nunes T, Pye S, Watson W, Ramos AA, Cordero JF, Huang WT, Kochhar S, Buttery J; Brighton Collaboration Preterm Birth Working Group. Preterm birth: Case definition & guidelines for data collection, analysis, and presentation of immunisation safety data. *Vaccine*. 2016; 34(49): 6047-6056. <https://doi.org/10.1016/j.vaccine.2016.03.045>.
8. Brasil. Ministério da Saúde. Guia de Orientações para o Método Canguru na Atenção Básica: Cuidado Compartilhado. Brasília, DF: Editora do Ministério da Saúde, 2016, Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/guia\\_orientacoes\\_metodo\\_canguru.pdf](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/guia_orientacoes_metodo_canguru.pdf).
9. Organización Mundial de La Salud (OMS). Informe de un comité de expertos de la OMS. El estado físico: uso e interpretación de la antropometria. Ginebra: OMS; 1999.
10. Jaks CDW, Gabatz RIB, Schwartz E, Eschevarría-Guanilo ME, Borges AR, Milbrath VM. Doenças identificadas na triagem neonatal realizada em um município do sul do Brasil. *Revista de Enfermagem e Atenção à Saúde*. 2018; 7(1): 116-128. Disponível em: <http://seer.uftm.edu.br/revistaeletronica/index.php/enfer/article/view/2403>.
11. Ferri S, Figueiredo MRB, de Camargo MEB. A triagem neonatal na rede de atenção básica à saúde no município de Canoas/RS. *Aletheia*. 2020; 53(1): 84-92. Disponível em: [http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-03942020000100008](http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-03942020000100008).

12. Costa RD, Ferreira MFC, Rocha TA, Galera MF. Evaluation of newborn screening in the state of Mato Grosso from 2005 to 2019. *Revista Paulista de Pediatria*. 2024; 42: e2022161. [https://doi: 10.1590/1984-0462/2024/42/2022161](https://doi.org/10.1590/1984-0462/2024/42/2022161).
13. Oliveira KB, Jesus DO, Brune MFSS, Riegel F, Vaccari A, Brune MW. Análise do processo de Triagem Neonatal Biológica no estado de Mato Grosso. *Enfermagem em Foco*. 2020; 11(5): 159-165. Disponível em: <http://revista.cofen.gov.br/index.php/enfermagem/article/view/3404/1039>.
14. Brasil Ministério da Saúde. Saúde da criança: crescimento e desenvolvimento. Departamento de Atenção Básica. Cadernos de Atenção Básica. Brasília, DF: Editora do Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude\\_crianca\\_crescimento\\_desenvolvimento\\_1ed.pdf](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_crianca_crescimento_desenvolvimento_1ed.pdf).
15. Carvalho BM, Tavares WR, Vicente JB, Sanguino GZ, Leite AM, Furtado MCC. Early access to biological neonatal screening: coordination among child care action programs. *Revista Latino-Americana de Enfermagem*. 2020; 28: e3266. [https://doi: 10.1590/1518-8345.2938.3266](https://doi.org/10.1590/1518-8345.2938.3266).
16. Castro AM, Ferreira SA, Nunes APN, Lima KCS, Starling ALP, Rodrigues CM, Araújo CM, Melo J de O. Teste do Pezinho: avaliação do conhecimento e importância para a saúde. *Research, Society and Development*. 2022; 11(15): e536111537023. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.33448/rsd-v11i15.37023>.
17. Vasconcelos MN, Silva MAM, Menezes RSP, Mendes JD, Naka AAR. Percepção das mães de crianças submetidas ao teste do pezinho em unidades básicas de saúde. *Revista de APS*. 2021; 24(2): 311-320. Disponível em: <https://doi.org/10.34019/1809-8363.2021.v24.16490>.
18. Mendes IC, Pinheiro DS, Rebelo ACS, Carneiro LC, Jesuino RSA. Aspectos Gerais da Triagem Neonatal no Brasil: Uma Revisão. *Revista Médica de Minas Gerais*. 2020; 30: e-3008. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.5935/2238-3182.20200019>.
19. Godoy C, Radel I, Mota LR, Santos MA, Terse R, Souza EL. Fibrose cística: quando a triagem neonatal é insatisfatória para o diagnóstico precoce. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*. 2024; 24: e20230235. [https://doi:10.1590/1806-9304202400000235](https://doi.org/10.1590/1806-9304202400000235).
20. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. *Thompson & Thompson genetics in medicine*. Elsevier 8. ed. Filadélfia, PA, USA: Elsevier - Health Sciences Division; 2021.

21. Rodrigues DOW, Ferreira MCB, Campos EMS, Pereira PM, Oliveira CM, Teixeira MTB. História da triagem neonatal para doença falciforme no Brasil – capítulo de Minas Gerais. *Revista Médica de Minas Gerais*. 2012; 22(1): 1-128.
22. Brasil. Ministério da Saúde. Doença falciforme diretrizes básicas da linha de cuidado. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2015. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/doenca\\_falciforme\\_diretrizes\\_basicas\\_linha\\_cuidado.pdf](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/doenca_falciforme_diretrizes_basicas_linha_cuidado.pdf).
23. SUS proporciona assistência a pessoas com doenças falciformes | Secretaria de Estado de Saúde de Minas Gerais. Disponível em: <https://saude.mg.gov.br/sus/story/8737-sus-proporciona-assistencia-a-pessoas-com-doencas-falciformes>.
24. Doença falciforme. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/folder/doenca\\_falciforme\\_flyer\\_web.pdf](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/folder/doenca_falciforme_flyer_web.pdf).
25. França EB, Lansky S, Rego MAS, Malta DC, França JS, Teixeira R, Porto D, Almeida MF, Souza MFM, Szwarcwald CL, Mooney M, Naghavi M, Vasconcelos AMN. Leading causes of child mortality in Brazil, in 1990 and 2015: estimates from the Global Burden of Disease study. *Revista Brasileira de Epidemiologia*. 2017; 20(Suppl 01): 46-60. Portuguese, English. [https://doi: 10.1590/1980-5497201700050005](https://doi.org/10.1590/1980-5497201700050005).
26. Rodrigues LP, Tanaka SCSV, Haas VJ, Cunali VCA, Marqui ABT. Heel prick test: maternal-fetal conditions that may have an effect on the test results in newborns admitted to the intensive care unit. *Revista Brasileira de Terapia Intensiva*. 2019; 31(2): 186-192. [https://doi: 10.5935/0103-507X.20190030](https://doi.org/10.5935/0103-507X.20190030).
27. Martins MH, Silva LR de A, Ferreira BES, Gandra EC, Pereira VM, Takeshita IM, Araújo CM, Silva EL e, Silva MR, Santos CA dos. Triagem neonatal: análise da viabilidade das amostras coletadas do teste do pezinho em Belo Horizonte. *Revista Eletrônica Acervo Saúde*. 2025; 25: 1-9. <https://doi.org/10.25248/REAS.e17444.2025>.
28. de Souza CFM, Tonon T, Silva TO, Bachega TASS. Newborn screening in Brazil: realities and challenges. *Journal of Community Genetics*. 2025; 16(4): 431-438. [https://doi: 10.1007/s12687-024-00762-3](https://doi.org/10.1007/s12687-024-00762-3).