

Triagem Neonatal no SUS: entre o direito ao diagnóstico precoce e a desigualdade no acesso

*Newborn Screening in the Brazilian Public Health System (SUS):
between the right to early diagnosis and inequality in access*

 **Julliana Neves Rodrigues**

 **Yasmim da Fonseca Barbosa**

 **Igor Marçal da Silva**

 **Juliana Eschholz de Araujo**

 **Thiago Bretz Carvalho**

¹ Centro Universitário de Valença – Valença/RJ

Autor correspondente:

Juliana Eschholz de Araujo

E-mail: juliana.earaujo@hotmail.com

Como citar este artigo:

RODRIGUES, J.N.; BARBOSA, Y.F.; SILVA, I.M.; ARAUJO, J.E.; BRETZ-CARVALHO, T; **Triagem Neonatal no SUS: entre o direito ao diagnóstico precoce e a desigualdade no acesso**. Revista Saber Digital, v. 19, n.1, e20261908, jan./abril, 2026.

Data de Submissão: 10/11/2025

Data de aprovação: 26/12/2025

Data de publicação: 09/02/2026



Esta obra está licenciada com uma licença
<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>

RESUMO: Introdução: A triagem neonatal, conhecida como “teste do pezinho”, é uma das principais políticas públicas de prevenção e diagnóstico precoce no Brasil. Realizada entre o 3º e o 7º dia de vida, identifica doenças metabólicas, genéticas e endócrinas que, sem detecção precoce, podem causar sequelas graves ou óbito. Implantado em 2001, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) integra o SUS e atualmente rastreia seis patologias. Contudo, os avanços científicos ampliaram o número de doenças detectáveis em outros países, e o Brasil, por meio da Lei nº 14.154/2021, iniciou a expansão gradual do exame para até 50 enfermidades. Apesar do progresso legal, persistem desafios estruturais, econômicos e regionais que comprometem a equidade no acesso ao diagnóstico precoce e ao tratamento. **Objetivos:** Este estudo analisou a importância da ampliação da triagem neonatal no SUS diante das desigualdades sociais e comparou os resultados nacionais com achados da literatura recente. **Materiais e Métodos:** A pesquisa, de natureza aplicada e abordagem quali-quantitativa, utilizou dados do DATASUS e bases científicas, considerando variáveis como número de nascimentos, cobertura, renda e planos de saúde. **Resultados:** Os resultados indicaram que apenas 60% das coletas ocorrem no período ideal, abaixo da meta de 95%, com maiores defasagens no Norte e Nordeste. O custo médio de R\$ 250,00 do teste ampliado na rede privada reforça a elitização do acesso ao diagnóstico precoce. **Conclusão:** Conclui-se que, embora essencial para a redução da morbimortalidade infantil, a triagem neonatal ainda enfrenta desigualdades estruturais e operacionais. O fortalecimento do programa requer investimentos em infraestrutura, capacitação e monitoramento, garantindo que a ampliação do teste represente um avanço efetivo na equidade e na saúde neonatal no Brasil.

Palavras-chaves. Teste do pezinho; instituições particulares; diagnóstico neonatal; acesso à saúde.

ABSTRACT: Introduction: Neonatal screening, known as the "heel prick test," is one of the main public policies for prevention and early diagnosis in Brazil. Performed between the 3rd and 7th day of life, it identifies metabolic, genetic, and endocrine diseases that, without early detection, can cause serious sequelae or death. Implemented in 2001, the National Neonatal Screening Program (PNTN) is part of the SUS (Brazilian Unified Health System) and currently screens for six pathologies. However, scientific advances have expanded the number of detectable diseases in other countries, and Brazil, through Law No. 14.154/2021, has begun the gradual expansion of the test to up to 50 diseases. Despite legal progress, structural, economic, and regional challenges persist that compromise equity in access to early diagnosis and treatment. **Objectives:** This study analyzed the importance of expanding

neonatal screening in the SUS in the face of social inequalities and compared national results with findings from recent literature. **Materials and Methods:** This applied research, using a mixed-methods approach (qualitative and quantitative), utilized data from DATASUS and scientific databases, considering variables such as the number of births, coverage, income, and health insurance plans. **Results:** The results indicated that only 60% of samples are collected within the ideal period, below the target of 95%, with greater shortfalls in the North and Northeast regions. The average cost of R\$ 250.00 for the expanded test in the private sector reinforces the elitism of access to early diagnosis. **Conclusion:** It is concluded that, although essential for reducing infant morbidity and mortality, neonatal screening still faces structural and operational inequalities. Strengthening the program requires investments in infrastructure, training, and monitoring, ensuring that the expansion of the test represents an effective advance in equity and neonatal health in Brazil.

Keywords: Neonatal screening; heel prick test; private institutions; neonatal diagnosis; access to healthcare.

INTRODUÇÃO

A triagem neonatal foi proposta em 1931 pelo Dr. Robert Guthrie, com o objetivo de diagnosticar precocemente a fenilcetonúria, em sua fase pré sintomática, identificando os indivíduos e garantindo um tratamento antecipado com mais eficácia. Após ver resultados positivos na investigação, várias outras doenças metabólicas, endócrinas, hematológicas e infecciosas foram acrescentadas ao painel de triagem (Guthrie *et al.*, 1963). Hodiernamente, o catálogo de diagnósticos é variado, haja vista que, cada país, ou até estados do mesmo país, possuem características epidemiológicas particulares, o que obriga uma análise mais completa de cada território, transferindo, dessa forma, a decisão para o Governo Federal, que analisa a saúde da população, levantando dados étnicos, sociais, éticos, econômicos e climáticos para garantir os exames necessários para cada região (Leão *et al.*, 2008).

O teste do pezinho é um exame primário recomendado para recém-nascidos de 0 a 30 dias, idealmente realizado entre o terceiro e o sétimo dia de vida, para garantir resultados confiáveis na detecção precoce de patologias (Garcia *et al.*, 2007).

De acordo com o Ministério da Saúde, a triagem neonatal - ofertada gratuitamente pelo Sistema Único de Saúde (SUS) - detecta seis anomalias congênitas, que são: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo congênito, Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita, Deficiência de Biotinidase, Doença Falciforme e outras hemoglobinopatias; enfermidades que, majoritariamente, causam retardo no desenvolvimento da criança, comprometimento no sistema imunológico, circulatório, digestivo, respiratório e endócrino, podendo evoluir e

ocasionar o óbito do indivíduo em um curto período de tempo, caso o diagnóstico precoce não ocorra (Brasil, 2022).

A possibilidade de tratamento precoce para estas patologias torna a triagem de suma importância para estes tipos de doença, reduzindo a morbimortalidade nos recém-nascidos fomentando a busca pelo diagnóstico antecipado, que pode mudar o futuro de muitas vidas (Garcia *et al.*, 2007).

Com os novos rastreamentos genéticos, surgiram doenças congênitas não contempladas pela triagem neonatal do SUS, tornando-a limitada. Instituições privadas oferecem a triagem ampliada, garantindo diagnóstico precoce de mais patologias, mas seu alto custo restringe o acesso a quem possui condições financeiras, intensificando as desigualdades sociais (Leão *et al.*, 2008).

À luz dessa ótica, é notório ressaltar que o Programa Nacional de Triagem Neonatal se destaca pelo caráter universalista do SUS. No entanto, alcançar níveis mais elevados de cobertura e acesso a esses testes no país continua sendo um desafio, especialmente no que diz respeito à organização e logística. Recentemente, ocorreu o sancionamento da Lei nº 14.154 que amplia a triagem neonatal disponibilizada pelo SUS, que passará a abranger 14 grupos de doenças e ofertará mais de 50 diagnósticos para a população, porém o Governo Federal deixou explícito que essa ampliação ocorrerá de forma escalonada, sendo responsabilidade do Ministério da saúde estabelecer prazos para dar o acesso à saúde à todos os brasileiros (Brasil, 2022).

Porém, é de consciência nacional o tamanho do país e a descentralização dos serviços, o desenvolvimento econômico nacional e o baixo gasto público per capita em saúde também têm impacto, pois essas ações devem ser reconhecidas como fatores importantes para garantir que a população tenha acesso ao exame ampliado, com a finalidade de reduzir a mortalidade neonatal e infantil (Mallmann, *et al.*, 2020).

Nesse contexto, o objetivo deste estudo vem em trazer conjunto à ideia da importância do acesso à triagem neonatal ampliada pelo SUS, com uma visão voltada à elitização dos exames, além de acrescentar a importância de se abordar essa temática para a realização do diagnóstico precoce, haja vista que, o desconhecimento do assunto acarreta consequências graves a toda população.

Em síntese, a metodologia deste projeto busca demonstrar, por meio de dados científicos, a importância do exame ampliado para os neonatos e a integração entre a triagem neonatal e os exames pré-natais, promovendo maior acesso à saúde. Destaca-se que a diferença

entre o número de doenças detectadas pelo SUS e pela rede privada evidencia a desigualdade no acesso aos testes ampliados.

É fundamental discutir a relevância da triagem neonatal diante do número limitado de doenças detectáveis no exame oferecido pelo SUS em comparação à rede privada. Além disso, destaca-se a importância do diagnóstico e tratamento precoces de enfermidades que, de outro modo, seriam identificadas tardiamente, reforçando a necessidade de que os órgãos governamentais, em conjunto com o Ministério da Saúde, ampliem a lista de patologias contempladas na triagem neonatal do SUS.

MATERIAIS E MÉTODOS

O trabalho é uma revisão bibliográfica com característica quali-quantitativa, descritiva. Os dados e as informações foram escolhidos até dezembro de 2024, extraídos das plataformas de pesquisa íntegras às instituições de saúde como Google Acadêmico; Pubmed; Scielo, UpToDate. Ademais, será realizada a coleta e a análise dos dados fornecidos pelo DATASUS e pelo governo federal, especificamente:

- a. número de pessoas com plano de saúde;
- b. número de pessoas em situação de baixa renda e extrema pobreza no Brasil;
- c. quantidade de nascimentos no ano indicado;
- d. porcentagem do número de crianças que fazem o teste do pezinho durante o período recomendado
- e. cobertura do programa nacional de triagem neonatal
- f. dados sobre a consulta dos bebês sobre as doenças da triagem neonatal
- g. número de crianças menores de 2 anos que realizaram o teste do pezinho em 2013, juntamente com o número de nascidos vivos registrados em 2013

Os dados coletados foram analisados estatisticamente, com o objetivo de verificar sua significância.

As palavras-chaves utilizadas para facilitar a pesquisa e a reunião dos maiores números de dados que se complementam foram (I) triagem neonatal, (II) teste do pezinho, (III) SUS, (IV) instituições particulares, (V) diagnóstico precoce, (VI) acesso à saúde.

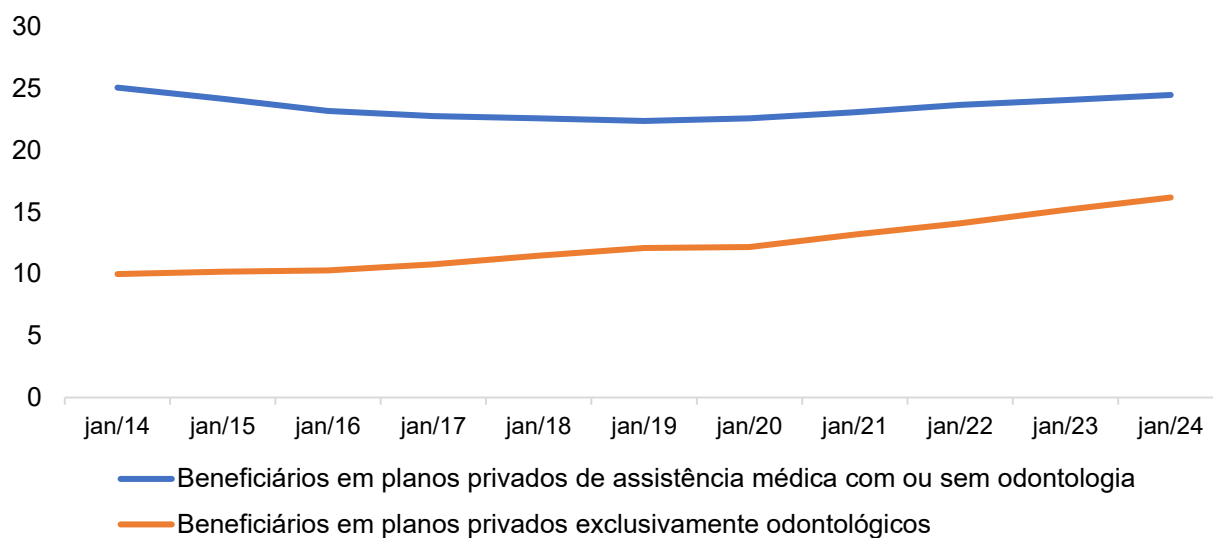
RESULTADOS E DISCUSSÃO

Primordialmente, é importante ressaltar que a escassez do número de doenças diagnosticáveis na triagem neonatal disponibilizada pelo SUS está totalmente interligada com a economia, a desigualdade social e o acesso à saúde. Haja vista que as pessoas que possuem um poder aquisitivo maior, podem ter acesso ao teste do pezinho ampliado na rede de saúde privada, em contrapartida, as pessoas em situação econômica precária não possuem uma condição financeira favorável que possibilite a compra e o acesso ao teste, o que aumenta a desigualdade social no país e o abismo social entre as pessoas.

Nossos achados reforçam que, embora a triagem neonatal biológica esteja consolidada para um conjunto básico de doenças no SUS, persistem gargalos operacionais e de acesso que postergam o diagnóstico oportuno — especialmente para condições como fibrose cística, doença falciforme e deficiência de biotinidase, nas quais observamos medianas mais altas de idade na primeira consulta. Isso confirma a hipótese central do estudo: o direito ao diagnóstico precoce ainda é desigual e dependente do território e da capacidade operacional da rede, o que sustenta a necessidade de ampliar o escopo e qualificar o processo (da coleta ao seguimento). Também surpreendeu a distância entre a alta aceitação do teste e a realização no tempo preconizado, um ponto crítico para efetividade clínica.

Segundo a Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS), o número de beneficiários de planos de saúde passou de 50,5 milhões em 2014 para 52,1 milhões em 2024, um aumento de 3,2% em dez anos, indicando maior procura por serviços privados, incluindo a triagem neonatal ampliada. O exame custa, em média, R\$ 250 — equivalente a 16,4% do salário-mínimo de 2025 — valor que pode chegar a 32,8% para famílias com dois filhos. Esses dados evidenciam a desigualdade social no país, onde apenas pessoas com maior poder aquisitivo têm acesso a exames mais completos.

Gráfico 1 - Taxa de cobertura (%) por planos privados de saúde no Brasil no período de 2014-2024.



Fonte: Sistema de Informações de Beneficiários-SIB/ANS/MS - 02/2025.

O Gráfico 1 aborda o comportamento do número de beneficiários da rede privada no Brasil em formato de porcentagem, em relação a população nacional de cada ano, respectivamente, uma análise de dezembro de 2014 à dezembro de 2024. É possível notar um aumento significativo no número de usuários depois de 2020, coincidindo com a pandemia, que fez com que muitas pessoas procurassem exames na rede privada, um reflexo que é visto até os dias de hoje, haja vista que muitos exames não estão disponíveis na rede pública, como a triagem neonatal ampliada, o que justifica a adesão aos planos de saúde.

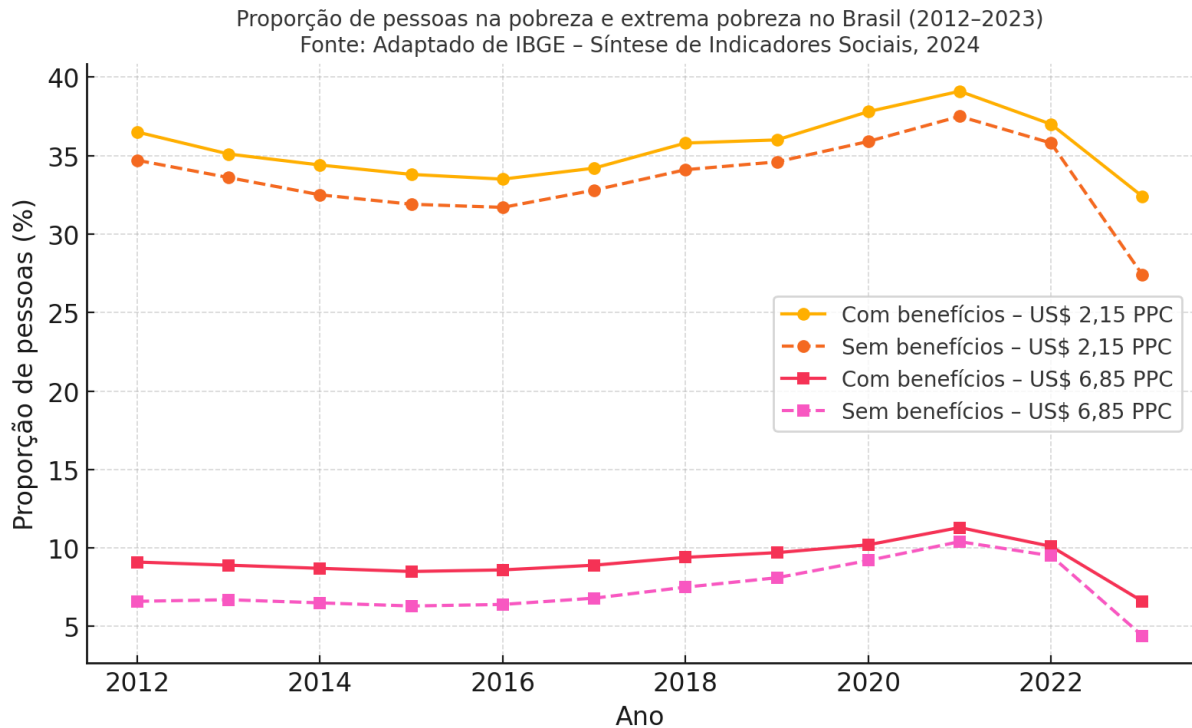
Em primeiro plano, é fundamental analisar o contexto socioeconômico do Brasil e a importância dos programas públicos de saúde, como o Programa Nacional de Triagem Neonatal, para grande parte da população. De acordo com o censo do IBGE de 2023, cerca de 59 milhões de brasileiros viviam em situação de pobreza e 9,5 milhões em extrema pobreza, evidenciando a necessidade de suporte governamental. Ressalta-se, ainda, a relação bidirecional entre pobreza e saúde: a baixa renda compromete o acesso à saúde, enquanto as condições de saúde precárias dificultam a ascensão econômica, perpetuando um ciclo de vulnerabilidade social.

Ao aprofundar a análise dessa relação bi causal, observa-se que pessoas em situação de pobreza carecem de recursos materiais e financeiros para acessar bens e serviços de saúde. Frequentemente, vivem em áreas densamente povoadas, com infraestrutura precária, ausência de saneamento básico, água potável e atendimento médico adequado. Além disso, o baixo nível

educacional limita o conhecimento sobre hábitos saudáveis e práticas de higiene, perpetuando o vínculo entre pobreza e saúde precária.

Por outro lado, a saúde precária contribui para a manutenção da pobreza, pois limita a produtividade e o crescimento econômico, enquanto indivíduos saudáveis têm maior potencial de rendimento, perpetuando o ciclo entre doença e pobreza.

Figura 1 - Proporção de pessoas na pobreza e na extrema pobreza - com ou sem benefícios de programas sociais no período de 2012-2023.

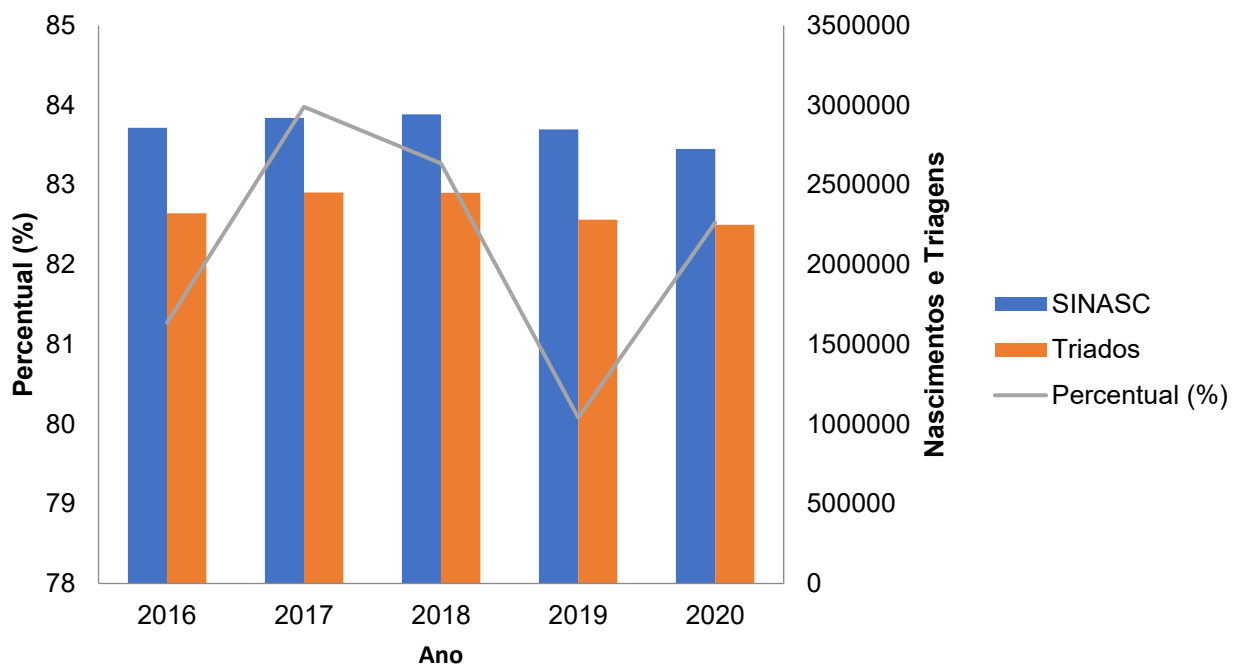


Fonte: Adaptado de IBGE, 2024.

A figura 1 aborda o comportamento do número de pessoas em situação de pobreza, e extrema pobreza no Brasil entre 2012 e 2023, mostrando também a diferença entre as pessoas que são beneficiadas por algum programa social governamental e as que não são, nessa análise, o IBGE considerou as linhas do Banco Mundial segundo o Poder de Paridade de Compra (PPC), que monitoram o Objetivo de Desenvolvimento Sustentável 1 (ODS nº 1 na erradicação da pobreza), em situação de pobreza estão as pessoas que vivem com apenas 6,85 dólares por dia e em extrema pobreza estão as pessoas que vivem 2,15 dólares por dia, com esses dados é possível refletir que nenhuma dessas pessoas teria condição de pagar a triagem neonatal ampliada na rede privada, ressaltando a importância a ampliação do teste do pezinho na rede pública.

A análise do gráfico evidencia a relevância dos programas sociais para populações em situação de vulnerabilidade, demonstrando seu papel na redução da pobreza. Em 2012, 6,6 milhões de pessoas em extrema pobreza eram beneficiadas por algum programa governamental; em 2023, esse número caiu para 4,4 milhões, representando uma redução de 2,2 milhões de indivíduos. Esses dados reforçam a importância das iniciativas públicas, que proporcionam maior qualidade de vida e acesso facilitado e gratuito à saúde.

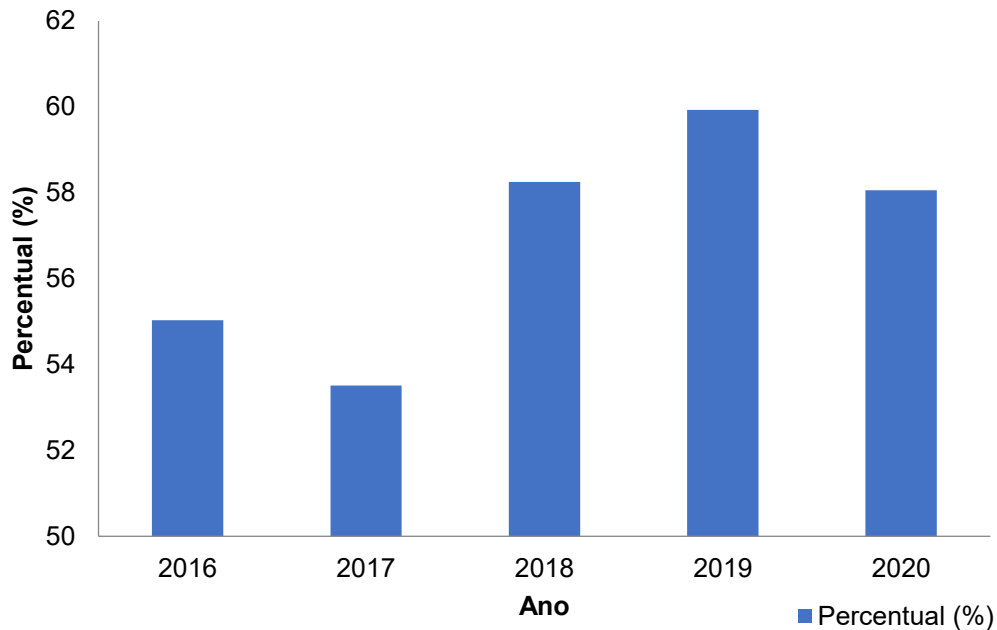
Gráfico 2 - Cobertura percentual do Programa Nacional de Triagem Neonatal no período de 2016-2020.



Fonte: Programa Nacional de Triagem Neonatal - CGSH/DAET/SASES/MS, Brasil, 2021.

O gráfico 1 apresenta o funcionamento do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) ao longo de cinco anos, mostrando a proporção de recém-nascidos triados em relação aos nascidos vivos registrados pelo SINASC. Em todos os anos, mais de 80% dos bebês realizaram o teste do pezinho pelo SUS, evidenciando sua ampla aceitação. Esse elevado número reforça a importância de ampliar o exame, permitindo diagnósticos precoces, tratamento oportuno e benefícios significativos à população, como maior acesso à saúde, redução da desigualdade social e da morbimortalidade infantil.

Gráfico 3 - Percentual de coleta do teste do pezinho até o 5º dia de vida do RN 2016-2020, Brasil.



Fonte: Programa Nacional de Triagem Neonatal - CGSH/DAET/SAES/MS, Brasil, 2021.

A análise do Gráfico 3, que apresenta o percentual de coleta do teste do pezinho realizado até o 5º dia de vida entre 2016 e 2020 no Brasil, revela dados fundamentais para a avaliação da eficácia da triagem neonatal precoce, etapa crucial para o diagnóstico oportuno e tratamento de doenças congênitas.

Em 2016, 55,03% dos testes foram coletados dentro do período ideal. No ano seguinte, esse número caiu para 53,51%, indicando um possível retrocesso na cobertura. A partir de 2018, observa-se uma recuperação contínua, com aumento para 58,25%, atingindo o melhor desempenho em 2019, com 59,93%. Entretanto, em 2020, houve uma leve queda para 58,06%.

Apesar de certa tendência de melhora, os percentuais permanecem significativamente abaixo do ideal recomendado, acima de 95%, conforme diretrizes do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Este dado evidencia que grande parte dos recém-nascidos brasileiros ainda não têm acesso à coleta do teste no tempo adequado, o que pode comprometer a eficácia diagnóstica e terapêutica do programa.

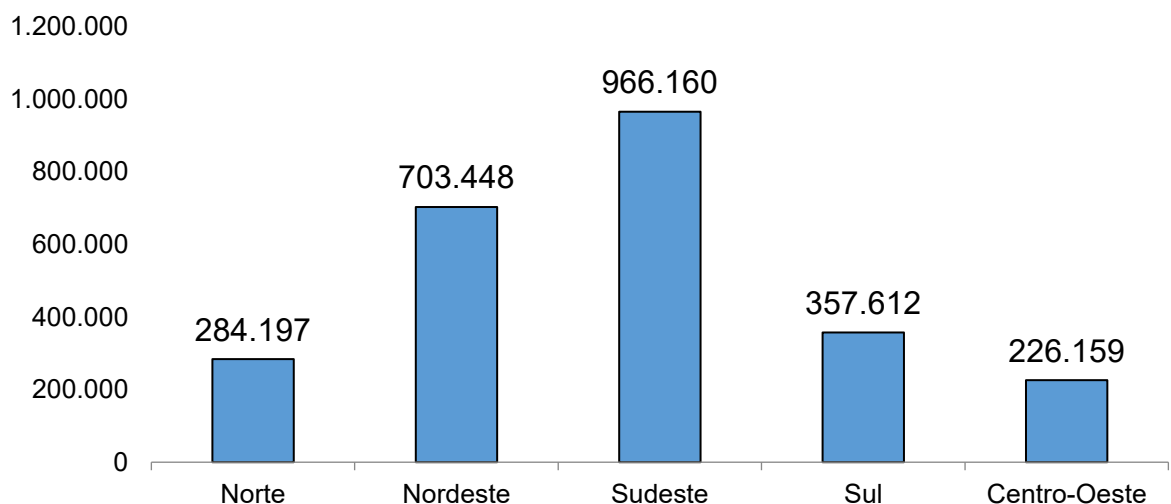
Ademais, vale ressaltar as disparidades regionais, com estados das regiões Norte e Nordeste apresentando percentuais de coleta ainda mais baixos, refletindo desigualdades estruturais no acesso aos serviços de saúde.

Nesse âmbito, essas conclusões reforçam a necessidade urgente de fortalecimento das ações de educação em saúde, qualificação da rede assistencial e ampliação do acesso ao teste em tempo oportuno. Políticas públicas que garantam equidade regional, logística eficiente para transporte de amostras, capacitação dos profissionais da Atenção Primária e campanhas de conscientização da população são estratégias essenciais para que se alcance a cobertura ideal.

Além disso, a realização tardia do teste compromete a efetividade do programa de prevenção, podendo resultar em atrasos no início do tratamento e, conseqüentemente, em danos irreversíveis ao desenvolvimento neurológico e à qualidade de vida da criança.

Portanto, infere-se, que o monitoramento sistemático deste indicador permite não apenas medir o desempenho do programa, mas também subsidiar intervenções intersetoriais que assegurem o direito à saúde integral e ao diagnóstico precoce de todos os recém-nascidos no país.

Gráfico 4 - Número total de nascidos vivos por região brasileira em 2023.



Fonte: MS/SVSA/CGIAE - Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos – SINASC.

O gráfico 4 demonstra a distribuição do número total de nascidos vivos no Brasil em 2023, desagregado por região geográfica. A análise desses dados é essencial para a compreensão das demandas regionais por serviços de saúde neonatal, incluindo programas de triagem como o teste do pezinho. Observa-se que a região Sudeste concentrou o maior número de nascimentos, totalizando 966.160 nascidos vivos, o que reforça seu papel como a região mais populosa e urbanizada do país.

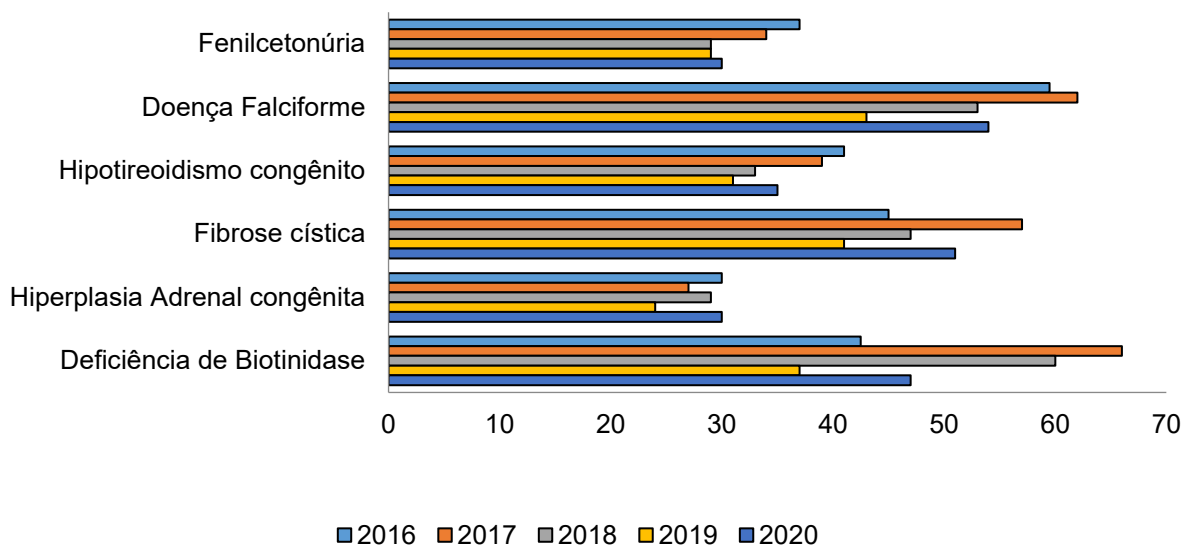
Em segundo lugar, o Nordeste registrou 703.448 nascimentos, evidenciando também uma alta taxa de natalidade, apesar de desafios socioeconômicos historicamente presentes. As regiões Sul, Norte e Centro-Oeste apresentaram números progressivamente menores: 357.612, 284.197 e 226.159 nascidos vivos, respectivamente. Essa distribuição heterogênea de nascimentos exige que o planejamento de ações de saúde pública considere não apenas o volume absoluto de nascidos vivos, mas também fatores contextuais como dispersão populacional, infraestrutura de saúde, indicadores socioeconômicos e vulnerabilidades regionais.

O gráfico 4 evidencia a demanda por serviços neonatais e orienta políticas públicas: o Sudeste necessita de sistemas robustos devido ao alto número de nascidos vivos; o Nordeste exige estratégias que considerem volume e desigualdades; Norte e Centro-Oeste demandam ações para superar barreiras geográficas. Os dados permitem avaliar disparidades e orientar intervenções estratégicas na cobertura da triagem neonatal.

A interpretação do gráfico revela a distribuição de nascidos vivos no Brasil e aponta para a necessidade de ações de planejamento em saúde que sejam coerentes a cada realidade regional. Enquanto o Sudeste demanda uma infraestrutura robusta para absorver o alto volume de triagens, o Nordeste requer investimentos adicionais para superar desigualdades sociais que impactam negativamente a eficácia dos programas de triagem neonatal. Já o Norte e Centro-Oeste necessitam de estratégias diferenciadas que contemplem a logística em áreas de difícil acesso, uso de tecnologias móveis e fortalecimento das equipes da Atenção Primária.

Portanto, compreender a dinâmica dos nascimentos em cada região é um passo fundamental para garantir a efetividade de programas como o teste do pezinho e assegurar o direito do diagnóstico precoce e tratamento oportuno para todos os recém-nascidos brasileiros, contribuindo assim para a promoção da saúde e para a redução das iniquidades em saúde no país.

Gráfico 5 - Gráfico de mediana, em dias, da idade do RN na data da primeira consulta para as doenças da Triagem Neonatal (2016-2020).



Fonte: Programa Nacional de Triagem Neonatal - CGSH/DAET/SAES/MS, Brasil, 2021.

O gráfico 5 apresenta a evolução da mediana, em dias, da idade dos recém-nascidos (RNs) no momento da primeira consulta para diferentes doenças rastreadas pela Triagem Neonatal no Brasil, no período de 2016 a 2020.

A análise dos dados revela que a deficiência de biotinidase apresenta as maiores medianas de idade para a primeira consulta em todos os anos analisados, ultrapassando 60 dias em 2017. Esta condição, apesar de potencialmente grave, parece não ser tratada com a urgência ideal no sistema de saúde brasileiro.

Na Doença Falciforme e na Fibrose Cística também apresentam medianas elevadas (próximas ou acima de 40 dias), o que é preocupante, considerando que ambas requerem diagnóstico e intervenção precoce para reduzir morbimortalidade.

Em contrapartida, doenças como Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito e Hiperplasia Adrenal Congênita tendem a apresentar medianas menores (em torno de 20 dias), o que está mais alinhado com a necessidade de início rápido do tratamento.

Observa-se grande variabilidade entre os anos para algumas doenças. Como por exemplo, na Fibrose Cística, a mediana aumenta expressivamente em 2017 em comparação aos demais anos, indicando possível falha temporária no fluxo diagnóstico ou dificuldades específicas.

Em 2020 para a maioria das doenças, houve discreta redução na mediana de idade, sugerindo um possível esforço de melhoria na rapidez do diagnóstico precoce, embora ainda não atinja o ideal em algumas condições.

A análise da mediana de idade dos recém-nascidos na primeira consulta para as doenças triadas entre 2016 e 2020 evidencia avanços pontuais, porém ainda insuficientes para assegurar a efetividade plena da Triagem Neonatal no Brasil. Embora algumas condições, como o Hipotireoidismo Congênito, Hiperplasia Adrenal Congênita e Fenilcetonúria, apresentem medianas mais adequadas, outras doenças de alta morbimortalidade, como Deficiência de Biotinidase, Fibrose Cística e Doença Falciforme, continuam com atrasos expressivos no início do acompanhamento.

Com esses atrasos representam riscos significativos para a saúde dos recém-nascidos, pois o diagnóstico e o tratamento tardios comprometem a possibilidade de prevenir sequelas irreversíveis e agravos fatais para o RN. A variabilidade dos dados ao longo dos anos sugere fragilidades no sistema de confirmação diagnóstica, possíveis desigualdades regionais de acesso, deficiência em transporte de amostras, limitações de capacitação profissional e instabilidade nos fluxos de encaminhamento para os centros de referência.

Os dados dialogam diretamente com Perígolo, et al., (2022); Martins et al., (2025) e Xavier et al., (2024) no que tange: qualidade da amostra e operação do serviço: o estudo de Belo Horizonte (Martins et al., 2025) documentam que 3,3% das amostras foram inadequadas (4.967/150.069) e que os principais motivos foram gotas sobrepostas (33%), penetração incompleta do sangue no papel (32,5%) e tempo de dieta insuficiente (30,4%) — problemas que atrasam o fluxo diagnóstico e demandam coleta. Traz-se achados sobre necessidade de fortalecer logística, protocolos e capacitação convergem com esse panorama.

Já a cobertura e iniquidades: a análise com dados da PNS/2019 (Xavier et al., 2024) mostram a cobertura elevada para o teste do pezinho (95,2%), porém apenas 70,1% no tempo recomendado e marcantes desigualdades por raça/cor, renda e região. Quando se observa a triagem neonatal completa, a cobertura cai para 49,1%, reproduzindo assimetrias estruturais de acesso, como observou-se em nosso estudo.

Assim como a ampliação do painel e continuidade do cuidado: a revisão de Perígolo et al. (2022) sustenta que a ampliação do teste do pezinho é benéfica desde que venha acompanhada de mudanças sistêmicas. O resultado do nosso estudo alcança conclusão semelhante: sem redesenho logístico, qualificação da APS e garantia de tratamento, o ganho potencial da expansão pode se diluir.

Fontes oficiais corroboram essa direção: a Lei 14.154/2021 prevê expansão escalonada do rol (até 50 doenças), cuja 1ª etapa já incorporou toxoplasmose congênita; em 2024, o Ministério da Saúde anunciou reestruturação do PNTN, com ampliação da rede e atualização tecnológica (BRASIL, 2022).

Reconhece-se três limitações principais: (i) Natureza e abrangência dos dados: utilizamos fontes secundárias (DATASUS/SINASC e documentos do PNTN) e literatura com recortes temporais distintos. Isso pode levar a viés de período e subestimar variações regionais. (ii) Indicadores operacionais: nem todos os serviços reportam com granularidade tempos de coleta-envio-liberação e motivos de inadequação das amostras. Portanto, extrapolações nacionais devem ser interpretadas com cautela. (iii) Desfechos clínicos: nosso desenho não mede diretamente impacto em morbidade/mortalidade por doença específica, logo inferências clínicas baseiam-se em plausibilidade biológica e diretrizes do PNTN/CONITEC. Ainda assim, a convergência entre nossos achados e os de outras pesquisas reforça a validade externa das conclusões.

Na prática, nossos resultados indicam prioridades: treinamento continuado das equipes coletoras, logística de transporte mais eficiente e integração da linha de cuidado para garantir consultas precoces. Em nível macro, reforçam que a implementação da Lei 14.154/2021 deve ocorrer de forma escalonada, acompanhada de investimentos em infraestrutura, provisão terapêutica e monitoramento de indicadores (tempo de coleta, qualidade da amostra e equidade territorial). Em pesquisa, sugerimos coortes de seguimento para medir desfechos clínicos e custo-efetividade pós-expansão, e estudos de implementação que testem intervenções de baixo custo. Os dados também devem incorporar indicadores de pobreza atualizados, visto que, mesmo com a redução da extrema pobreza em 2023, ainda persistem bolsões de vulnerabilidade que impactam a cobertura. Em síntese, a expansão da triagem neonatal deve vir acompanhada de estratégias concretas para assegurar qualidade, velocidade diagnóstica e equidade no acesso.

CONCLUSÃO

Constatou-se, ao longo deste estudo, que a Triagem Neonatal disponibilizada pelo Sistema Único de Saúde constitui uma estratégia consolidada para o diagnóstico precoce de doenças congênitas, reduzindo sequelas e morbimortalidade infantil. Entretanto, observou-se que o acesso à versão ampliada do teste permanece limitado, concentrando-se majoritariamente na rede privada, o que evidencia desigualdades sociais e regionais no direito ao diagnóstico

precoce. Assim, confirma-se que a ampliação e o aprimoramento do exame no SUS representam medidas essenciais para a promoção da equidade em saúde neonatal no país.

Do ponto de vista prático e científico, torna-se necessário fortalecer a organização do Programa Nacional de Triagem Neonatal, com investimentos em logística de coleta, transporte e análise de amostras, além da qualificação permanente das equipes de Atenção Primária. Ademais, o diagnóstico oportuno revela-se não apenas uma intervenção clínica eficaz, mas também uma ação que reduz custos com tratamentos tardios e previne agravos irreversíveis ao desenvolvimento infantil.

Recomenda-se, para investigações futuras, a realização de estudos comparativos entre regiões brasileiras, com o intuito de identificar barreiras estruturais relacionadas à implementação do exame ampliado. Sugere-se, ainda, a condução de análises qualitativas envolvendo familiares e profissionais de saúde, bem como estudos de custo-efetividade que subsidiem decisões de financiamento e políticas de expansão do programa.

Diante do exposto, conclui-se que o fortalecimento e a ampliação da Triagem Neonatal no SUS constituem um compromisso ético e social, necessário para assegurar o direito ao diagnóstico precoce e à atenção integral aos recém-nascidos brasileiros, contribuindo para a redução das iniquidades em saúde e para a promoção de uma infância mais saudável.

DECLARAÇÃO DE CONFLITO DE INTERESSES

Declaramos que não há conflitos de interesse.

SUPORTE FINANCEIRO

O projeto de pesquisa foi realizado por recurso próprio dos pesquisadores envolvidos.

CONTRIBUIÇÃO DOS AUTORES

Julliana Neves Rodrigues: Conceitualização, Revisão de literatura, Metodologia da Pesquisa, Redação Inicial; **Igor Marçal da Silva:** Conceitualização, Revisão de literatura, Metodologia da Pesquisa, Levantamento dos dados da pesquisa, Redação inicial; **Juliana Eschholz de Araujo:** Conceitualização, Redação final do artigo e correção, Formatação nas normas da Revista, Submissão no site e autor para correspondência; **Yasmim da Fonseca Barbosa:** Conceitualização, Revisão de literatura, Metodologia da Pesquisa, Redação Inicial; **Thiago Bretz Carvalho:** Conceitualização, Redação inicial, Redação final do artigo e correção, Formatação nas normas da Revista.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Programa Nacional de Triagem Neonatal. 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/pntn>. Acesso em: 27 maio 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. Teste do pezinho será ampliado e detectará até 50 novas doenças. 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/pt-br/noticias/saude-e-vigilancia-sanitaria/2021/05/teste-do-pezinho-sera-ampliado-e-detectara-ate-50-novas-doencas>. Acesso em: 27 maio 2024.

Brasil. Ministério da Saúde. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. 2ª edição ampliada. Brasília. Ministério da Saúde. 2004.

GARCIA, M. G.; FERREIRA, E. A. F.; OLIVEIRA, F. P. S. de. Análise da compreensão de pais acerca do teste do pezinho. *Revista Brasileira de Crescimento e Desenvolvimento Humano*, v. 17, n. 1, p. 01-12, 2007.

GUTHRIE, R.; SUSI, A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics*, v. 32, p. 338-43, 1963.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). *Síntese de Indicadores Sociais: uma análise das condições de vida da população brasileira*. Rio de Janeiro: IBGE, 2024. Disponível em: <https://www.ibge.gov.br/estatisticas/sociais/populacao/9221-sintese-de-indicadores-sociais.html>.

Acesso em: 10 nov. 2025.

KAYE, C. I.; Comitê de Genética; ACCURSO, F.; LA FRANCHI, S.; LANE, P. A.; ESPERANÇA, N.; SONYA, P.; G BRADLEY, S.; MICHELE, A. L. P. Fichas técnicas de triagem neonatal. *Pediatria*, v. 118, n. 3, p. e934-63, set. 2006. DOI: 10.1542/peds.2006-1783. PMID: 16950973.

LEÃO, L. L.; AGUIAR, M. J. Newborn screening: what pediatricians should know. *Jornal de Pediatria*, v. 84, supl. 4, p. S80-92, 2008.

LEIGHT, K. R. Comentário sobre 'Quantas mortes podem ser evitadas pela triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita?' por Grosse e Van Vliet, *Hormone Research*, 2007;67:284-291. *Hormone Research*, v. 68, n. 4, p. 195; resposta do autor 203, 2007. DOI: 10.1159/000101351. Epub 2007 28 de março. PMID: 17389810.

MALLMANN, M. B.; TOMASI, Y. T.; BOING, A. F. Testes de triagem neonatal no Brasil: prevalências e desigualdades regionais e socioeconômicas. *Jornal de Pediatria*, v. 96, p. 487-94, 2020.

Martins, M. H., de Andrade Silva, L. R., Ferreira, B. E. S., Gandra, E. C., Pereira, V. M., Takeshita, I. M., ... & dos Santos, C. A. (2025). Triagem neonatal: análise da viabilidade das amostras coletadas do teste do pezinho em Belo Horizonte. *Revista Eletrônica Acervo Saúde*, 25, e17444-e17444.

MENDES, C. A. Conhecimento de pais quanto a triagem neonatal, contribuição do website Portal dos Bebês-Teste do pezinho. *Revista CEFAC*, v. 19, n. 4, p. 475-483, jul./ago. 2017.

MELO, W. S.; BRITO, L. C. S.; OLIVEIRA, B. L. C. A.; BARBOSA, L. P.; CARDOSO, M. V. L. M. L. Prevalência e fatores associados à realização dos exames de triagem neonatal no Brasil: comparação da PNS 2013 e 2019. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 29, n. 6, p. e10482023, 2024.

MINISTÉRIO DA SAÚDE (BR). Portaria GM/MS n. 22 de 15 de janeiro de 1992. Diário Oficial [da] República Federativa do Brasil, Poder Executivo, Brasília (DF), 1992 dez. 14; p. 3.

OLIVEIRA, Eva Fernandes; SOUZA, Anderson Pereira. A importância da realização precoce do teste do pezinho: o papel do enfermeiro na orientação da triagem neonatal. *Id on Line Revista Multidisciplinar e de Psicologia*, v. 11, n. 35, p. 361-378, maio 2017.

PERÍGOLO, L. B. da T.; MENEZES, R. B. S.; OLIVEIRA, I. C. D.; VEIGA, S. B.; BARBOSA, J. de S. P. A ampliação do teste do pezinho no Brasil e suas implicações relativas à triagem neonatal, detecção das doenças raras e anormalidades congênitas. *Revista Eletrônica Acervo Médico*, v. 16, p. e10861, 2022. DOI: 10.25248/reamed. e10861.2022.

PINTO, A. L. R. Estudo de prevalência em recém-nascidos por deficiência de biotinidase. *Revista de Saúde Pública*, v. 32, n. 2, p. 148-52, 1998.

RODRIGUES, D. de OW et al. História da triagem neonatal para doença falciforme no Brasil—capítulo de Minas Gerais. *Rev Med Minas Gerais*, v. 22, n. 1, p. 1-128, 2012.

SANTOS, G. P.; DOMINGOS, M. T.; WITTIG, E. O.; RIEDI, C. A.; ROSÁRIO, N. A. Neonatal cystic fibrosis screening program in the state of Paraná: evaluation 30 months after implementation. *Jornal de Pediatria*, v. 81, p. 4-240, 2005.

SILVA, A. R.; DA SILVEIRA, P. V.; RIBEIRO, L. R.; SILVA, H. M.; BRASIL, G. *Revista Conexão Ciência*, 2022. Disponível em: <https://periodicos.uniformg.edu.br>. Acesso em: 27 maio 2024.

Xavier, J. C., dos Passos, C. M., Penna, J. F. C., Gualberto, G. T., Gomes, M. L. C., Abijaude, W., ... & do Prado Júnior, P. P. (2024). A cobertura da triagem neonatal e as características sociodemográficas no Brasil, segundo dados da Pesquisa Nacional da Saúde—2019. *Revista Eletrônica Acervo Saúde*, 24(12), e18191-e18191.