Revista COOPEX (ISSN:2177-5052)

Papel da APS no acompanhamento dos testes de triagem neonatais

The role of PHC in monitoring neonatal screening tests

Lisandra Ianara Linhares Ferreira[1]
Thaise de Abreu Brasileiro Sarmento[2]

RESUMO: A triagem neonatal refere-se a testes realizados nos primeiros dias de vida de recém-nascidos, fundamentais para prevenir problemas de saúde, incluindo mortes. Essa prática evoluiu de um teste simples para um sistema abrangente que detecta mais de 50 condições congênitas. No Brasil, a saúde infantil é uma prioridade, respaldada pela Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC), que visa promover a saúde e prevenir doenças. Este estudo busca discutir a importância de cinco testes neonatais realizados no Brasil: o teste do pezinho, o teste da orelhinha, o teste do coraçãozinho, o teste do olhinho e a avaliação do frênulo lingual. A análise enfatiza a detecção precoce de doenças e o papel da Atenção Primária à Saúde (APS) na continuidade do cuidado infantil. A pesquisa consistiu em uma revisão bibliográfica qualitativa descritiva, com busca sistemática em bases de dados acadêmicas como PubMed, Scopus e Google Scholar. Foram utilizados descritores relacionados à triagem neonatal e APS, estabelecendo critérios de inclusão para garantir a relevância dos artigos selecionados, excluindo trabalhos incompletos ou duplicados. A triagem neonatal é crucial para identificar recém-nascidos com distúrbios graves que podem ser tratados, visando reduzir a morbidade e mortalidade. No Brasil, os principais testes incluem o teste do pezinho, que detecta condições como fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito; o teste da orelhinha, que identifica deficiências auditivas; o teste do coraçãozinho para cardiopatias congênitas; o teste do olhinho, que verifica anormalidades oculares; e a avaliação do frênulo lingual para anquiloglossia. Esses exames têm demonstrado eficácia na prevenção de complicações graves e na melhoria da qualidade de vida. No entanto, a implementação enfrenta desafios, como cobertura desigual e falta de recursos. Para garantir o acesso universal, é vital promover políticas públicas que ampliem a conscientização e melhorem a infraestrutura da APS, assegurando que todas as crianças recebam os testes necessários.
Palavras-chave: Atenção Primária à Saúde; Saúde Infantil; Testes Neonatais; Triagem Neonatal.

ABSTRACT: Neonatal screening refers to tests performed in the first days of a newborn's life, which are essential to prevent health problems, including deaths. This practice has evolved from a simple test to a comprehensive system that detects more than 50 congenital conditions. In Brazil, child health is a priority, supported by the National Policy for Comprehensive Child Health Care (PNAISC), which aims to promote health and prevent diseases. This study seeks to discuss the importance of five neonatal tests performed in Brazil: the heel prick test, the ear test, the heart test, the eye test, and the lingual frenulum assessment. The analysis emphasizes the early detection of diseases and the role of Primary Health Care (PHC) in the continuity of child care. The research consisted of a qualitative descriptive literature review, with a systematic search in academic databases such as PubMed, Scopus, and Google Scholar. Descriptors related to neonatal screening and PHC were used, establishing inclusion criteria to ensure the relevance of the selected articles, excluding incomplete or duplicated works. Neonatal screening is crucial to identify newborns with severe disorders that can be treated, aiming to reduce morbidity and mortality. In Brazil, the main tests include the heel prick test, which detects conditions such as phenylketonuria and congenital hypothyroidism; the ear test, which identifies hearing impairments; the heart test for congenital heart disease; the eye test, which checks for ocular abnormalities; and the evaluation of the lingual frenulum for ankyloglossia. These tests have shown effectiveness in preventing serious complications and improving quality of life. However, implementation faces challenges, such as uneven coverage and lack of resources. To ensure universal access, it is vital to promote public policies that increase awareness and improve PHC infrastructure, ensuring that all children receive the necessary tests.

Keywords: Primary Health Care; Child Health; Neonatal Tests; Neonatal Screening.

[1]Médica e Residente de Saúde da Família e comunidade UFCG/HUJB. E-mail: lisandraianara1@gmail.com;
[2]Médica e funcionária da Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares. E-mail: thaiseabreu@hotmail.com.

INTRODUÇÃO

O termo geral "triagem neonatal" é usado para descrever vários testes que podem ocorrer durante as primeiras horas ou dias de vida de um recém-nascido e que, quando cronometrados e realizados corretamente, têm o potencial de prevenir problemas de saúde graves, incluindo a morte. A triagem neonatal evoluiu de um teste de triagem de sangue ou urina relativamente simples, originalmente usado para detectar uma única condição congênita, para um sistema de triagem mais abrangente e complexo que pode detectar mais de 50 condições diferentes (Therrell Jr et al., 2012).

A atenção à saúde infantil é uma prioridade global, respaldada por políticas públicas no Brasil, devido à vulnerabilidade das crianças e aos múltiplos fatores de risco que contribuem para as elevadas taxas de morbimortalidade nessa faixa etária. Para garantir uma assistência adequada, que promova a integralidade e a continuidade do cuidado, o Brasil implementou a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC). Esta política visa à promoção da saúde, à prevenção de doenças, à proteção e à recuperação, com especial foco na primeira infância, articulando os diferentes níveis de complexidade do sistema de saúde (Brasil, 2018).

A atual Política de Saúde da Criança, estabelecida em 2011 pelo Ministério da Saúde, tem como objetivo aprimorar a integralidade do cuidado, fundamentando-se em cinco eixos prioritários dos Objetivos de Desenvolvimento Sustentável. No que diz respeito ao cuidado integral do neonato, que abrange os primeiros 28 dias de vida, a PNAISC recomenda a adoção de práticas de cuidado seguras e humanizadas desde a gestação (Brasil, 2007).
Isso inclui a realização de pré-natal de qualidade, o acesso à rede de atenção à saúde, a preferência por partos vaginais, a promoção do aleitamento materno exclusivo desde o contato pele a pele, a amamentação na primeira hora de vida, a imunização, a realização de exames de triagem neonatal para a detecção precoce de doenças, a emissão de documentos de identificação e a continuidade do cuidado na atenção básica, por meio de visitas domiciliares, consultas médicas e monitoramento do ganho de peso (Brasil, 2007; Brasil, 2018).

A Atenção Primária à Saúde (APS) desempenha um papel importante no cuidado integral da criança, especialmente nos primeiros anos de vida. É nesse nível de atenção que se garante o acompanhamento contínuo e a promoção da saúde infantil. O registro adequado de informações relacionadas ao crescimento e desenvolvimento da criança, bem como à realização da triagem neonatal, é fundamental para a vigilância e monitoramento eficazes. A Caderneta da Criança, por exemplo, possui espaços específicos para o registro dos exames de triagem neonatal realizados tanto na Maternidade quanto na APS, assegurando que informações vitais sejam documentadas e acessíveis, contribuindo assim para a saúde e bem-estar da criança ao longo de seu desenvolvimento (Fundação Oswaldo Cruz, 2023).

Este estudo visa analisar o impacto da APS na implementação e acompanhamento dos testes neonatais no Brasil, incluindo a Triagem Neonatal (teste do pezinho), a Triagem Auditiva Neonatal Universal (TANU, teste da orelhinha), a Triagem Cardiológica (teste do coraçãozinho), a Triagem Oftalmológica (teste do olhinho) e a Avaliação do Frênulo Lingual (teste da linguinha). Esses exames devem ser realizados tanto nas Unidades Básicas de Saúde quanto nas maternidades, com o objetivo de garantir a detecção precoce de doenças que podem afetar o desenvolvimento e a qualidade de vida das crianças. Além disso, a análise busca ressaltar o papel essencial da APS na continuidade do cuidado e na promoção da saúde infantil.

A metodologia deste estudo consistiu em uma revisão bibliográfica qualitativa descritiva, visando reunir e analisar informações sobre a eficácia da triagem neonatal na detecção precoce de doenças em recém-nascidos. A pesquisa foi realizada por meio de uma busca sistemática em bases de dados acadêmicas, incluindo PubMed, Scopus e Google Scholar,

utilizando descritores como “triagem neonatal” AND “atenção primária à saúde”. Essa abordagem permitiu a coleta de artigos e estudos recentes que fornecessem uma visão abrangente sobre os impactos da triagem neonatal na promoção da saúde e qualidade de vida das crianças.

O estudo foi conduzido em outubro de 2024, estabelecendo critérios de inclusão para artigos originais e acessíveis, publicados em português ou inglês, que apresentassem dados relevantes sobre a eficácia dos testes neonatais. Foram considerados artigos publicados entre os anos de 2010 e 2024. Durante a busca, aplicaram-se filtros para selecionar apenas estudos clínicos e revisões sistemáticas, garantindo a qualidade e a relevância das informações analisadas. Foram excluídos trabalhos incompletos, duplicados ou que não atendiam aos critérios de relevância, com o intuito de assegurar a consistência e a precisão dos dados utilizados.

RESULTADOS E DISCUSSÕES

O objetivo da triagem neonatal é identificar recém-nascidos pré-sintomáticos com distúrbios graves ou fatais que podem ser tratados com sucesso. Esse processo visa, assim, alcançar uma redução significativa na morbidade e mortalidade associadas a essas condições. A história de mais de 55 anos da triagem neonatal demonstra que este é um empreendimento de saúde pública extremamente bem-sucedido e econômico no campo da medicina preventiva.

Nos Estados Unidos, por exemplo, aproximadamente quatro milhões de bebês são examinados anualmente, resultando na identificação de mais de 12.000 recém-nascidos com uma das condições avaliadas, que recebem atenção médica precoce (Howell et al., 2012).

Enquanto no Brasil, a triagem neonatal é realizada principalmente na APS e inclui testes como: o teste do pezinho, que detecta fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase; o teste da orelhinha, que identifica deficiências auditivas; o teste do coraçãozinho, que rastreia cardiopatias congênitas; o teste do olhinho, que verifica anormalidades oculares; e a avaliação do frênulo lingual, que detecta anquiloglossia grave (Fundação Oswaldo Cruz, 2023).

O teste do pezinho, parte integrante do programa de triagem neonatal, tem como objetivo a detecção precoce de doenças metabólicas e genéticas, como a fenilcetonúria (PKU), hipotireoidismo congênito, doenças falciformes, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase. A PKU, por exemplo, resulta de mutações no gene da fenilalanina hidroxilase, levando a níveis elevados de fenilalanina no sangue, que, se não tratados, podem ocasionar deficiência intelectual (Klaassen et al., 2021).

O hipotireoidismo congênito, cuja detecção é frequentemente realizada através da dosagem de TSH, pode ser evitável e apresenta uma prevalência de 1:2.750 nascimentos (Kempers et al., 2006), enquanto a fibrose cística é causada por mutações no gene CFTR, com diagnósticos frequentemente baseados em medições de tripsina imunorreativa (Farrell; Rock; Baker, 2020).

Além dessas condições, o teste do pezinho também identifica distúrbios da hemoglobina, como a anemia falciforme, que, se diagnosticada precocemente, permite intervenções que previnem complicações graves (Lervolino et al., 2011). A hiperplasia adrenal congênita é outra condição detectável, sendo fundamental a medição dos níveis de 17-hidroxiprogesterona para seu diagnóstico (Nordenström et al., 2001). A triagem neonatal é essencial, pois possibilita intervenções precoces que podem prevenir morbilidades severas e

melhorar a qualidade de vida das crianças afetadas, tornando-se uma prática de saúde pública indispensável em muitos países (Kjeldsen-Kragh et al., 2007).

O teste da orelhinha é crucial, pois identifica deficiências auditivas que afetam de um a dois neonatos a cada 1.000 recém-nascidos saudáveis, com porcentagens que aumentam para 2% a 3% em admissões em unidades de terapia intensiva neonatal. Cerca de 30% das pessoas são afetadas por perda auditiva congênita, que pode resultar em diversos problemas comportamentais, sociais e emocionais, além de grandes atrasos no desenvolvimento da linguagem e da fala, prejudicando o desempenho acadêmico. Estudos mostram que, aos três anos de idade, uma criança que recebe assistência precoce ao nascer pode ter um vocabulário de 300 a 700 palavras. Se a intervenção ocorrer aos seis meses, esse vocabulário diminui para 150 a 300 palavras, e, se for feita apenas aos dois anos, pode cair drasticamente para 0 a 50 palavras. Isso enfatiza a importância da detecção precoce e da correção da perda auditiva em crianças (Gaikwad; Ganvir; Uke, 2024).

O teste do coraçãozinho é fundamental para a detecção de cardiopatias congênitas, que são definidas como quaisquer lesões cardíacas que podem levar à morte dos bebês ou que requerem cirurgia ou cateterismo cardíaco nos primeiros 28 dias de vida para evitar morte ou danos graves a órgãos-alvo (Mahle et al., 2009; Engel; Kochilas, 2016). A detecção precoce dessas condições, antes do colapso cardiovascular agudo, resulta em melhores prognósticos cardiopulmonares e neurológicos. No entanto, a maioria dos recém-nascidos apresenta-se assintomática ao nascer. A triagem neonatal para cardiopatias congênitas pode ajudar a identificar alguns casos, possibilitando um diagnóstico e tratamento rápidos, o que pode prevenir incapacidades ou desfechos fatais (American Academy of Pediatrics, 2019).

Enquanto o teste do olhinho, depende do exame dos olhos e da obtenção de sinais clínicos. Os métodos incluem um exame à luz de uma tocha das estruturas externas e o teste do reflexo vermelho ou imagem digital de campo amplo para as estruturas internas. O teste do reflexo vermelho, também conhecido como teste do reflexo fundal, refere-se ao brilho avermelhado provocado dentro da pupila pela luz refletida da retina quando uma luz é projetada diretamente nos olhos. Esse teste requer um dispositivo portátil, geralmente um oftalmoscópio direto, e pode ser realizado por qualquer pessoa treinada. A imagem de campo amplo fornece uma visão de todas as estruturas intraoculares, mas atualmente requer equipamento muito caro e com disponibilidade limitada. É importante ressaltar que a avaliação da acuidade visual, ou seja, a capacidade de reconhecer pequenos objetos, não é possível em recém-nascidos (American Academy of Pediatrics, 2008).

Desde 2014, a triagem de recém-nascidos para anquiloglossia, por meio do ‘Teste da Linguinha Neonatal’ (NTST), é obrigatória em todas as maternidades e hospitais brasileiros. Essa iniciativa, promovida pelos Departamentos de Neonatologia e Otorrinolaringologia da Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP), visa avaliar o frênulo lingual dos bebês (Brasil, 2014; Sociedade Brasileira de Pediatria, 2014). A identificação precoce da anquiloglossia é crucial, pois essa condição pode restringir os movimentos da língua e, consequentemente, interferir na amamentação. Um diagnóstico antecipado tem um impacto significativo no crescimento e desenvolvimento dos recém-nascidos. A interrupção precoce da amamentação, frequentemente associada à anquiloglossia, pode comprometer a função imunológica dos bebês e afetar negativamente seu ganho nutricional, conforme evidenciado por estudos de Walker et al. (2018) e Souza-Oliveira et al. (2021).

Por fim, a triagem neonatal no Brasil foi ampliada para um modelo universal, em consonância com a Política Nacional de Saúde da Criança (PNAISC). Essa ampliação constitui uma das ações estratégicas do eixo de atenção humanizada e qualificada ao recém-nascido. Integrada à APS, a triagem neonatal faz parte das redes de atenção à saúde em todo o país, incluindo a Rede Cegonha, a Rede de Atenção à Pessoa com Doença Crônica e a Rede de

Atenção à Pessoa com Deficiência. Implantada em todas as unidades federativas, essa iniciativa resulta de ações articuladas entre as esferas federal, estadual e municipal, com ênfase no cuidado integral e de longa duração. Seu objetivo é a identificação precoce, o acompanhamento e o tratamento de doenças, promovendo, assim, a saúde e o bem-estar dos recém-nascidos (Brasil, 2018).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os cinco testes neonatais - teste do pezinho, teste da orelhinha, teste do coraçãozinho, teste do olhinho e avaliação do frênulo lingual - são essenciais para a detecção precoce de condições que podem comprometer o desenvolvimento e a qualidade de vida das crianças. Essa triagem não apenas identifica doenças graves em recém-nascidos, mas também permite intervenções precoces que podem prevenir complicações e melhorar prognósticos a longo prazo. Com mais de cinco décadas de prática, a triagem neonatal tem se mostrado eficaz na redução da morbidade e mortalidade infantil.

A APS desempenha um papel crucial nesse contexto, oferecendo um acesso direto e acolhedor para as famílias. Através da APS, é possível garantir o acompanhamento contínuo e a educação em saúde, aspectos fundamentais para o desenvolvimento infantil. Contudo, é importante reconhecer as limitações do sistema, como a cobertura desigual em diferentes regiões e a falta de recursos adequados. Muitas unidades de saúde enfrentam desafios de infraestrutura e capacitação, o que pode comprometer a eficácia dos testes e do acompanhamento.

A conscientização sobre a importância da triagem neonatal e a adesão da população aos serviços de saúde são igualmente essenciais. Barreiras culturais e informacionais ainda dificultam o acesso em algumas áreas. Assim, é fundamental implementar políticas públicas que superem essas dificuldades, assegurando que todas as crianças, independentemente de onde vivem, tenham acesso aos testes necessários.

Por fim, promover a saúde infantil deve ser uma prioridade nas políticas públicas, com ênfase na prevenção e na intervenção precoce. Somente assim conseguiremos garantir um futuro saudável e promissor para as novas gerações, proporcionando a cada criança a oportunidade de desenvolver seu potencial pleno. É essencial unir esforços para fortalecer a APS, melhorar a cobertura e garantir que a triagem neonatal seja uma realidade acessível a todas as crianças brasileiras.

REFERÊNCIAS

AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS. **Newborn screening: critical congenital heart defects**. 2019. Disponível em: https://www.aap.org/en-us/advocacy-and-policy/aap-health-initiatives/pehdic/pages/newborn-screening-for-cchd.aspx. Acesso em: 22 out. 2024.

AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS. **Section on Ophthalmology**. AMERICAN ASSOCIATION FOR PEDIATRIC OPHTHALMOLOGY AND STRABISMUS. AMERICAN ACADEMY OF OPHTHALMOLOGY. AMERICAN ASSOCIATION OF CERTIFIED ORTHOPTISTS. Red reflex examination in neonates, infants, and children. Pediatrics, v. 122, p. 1401-1404, 2008.

BRASIL. Lei nº 13.002, de 20 de junho de 2014. **Obriga a realização do Protocolo de Avaliação do Frênulo da Língua em Bebês**. Diário Oficial da União: Edição Extra, Brasília, DF, n. 117-A, p. 4, col. 2, 23 jun. 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança**. Brasília: MS, 2018. Orientação para implementação. 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria Executiva. **Política Nacional de Promoção à Saúde**. Brasília: MS, 2007.

ENGEL, M. S.; KOCHILAS, L. K. Pulse oximetry screening: a review of diagnosing critical congenital heart disease in newborns. **Medical Devices: Evidence and Research**, p. 199-203, 2016.

FARRELL, P. M.; ROCK, M. J.; BAKER, M. W. The impact of the CFTR gene discovery on cystic fibrosis diagnosis, counseling, and preventive therapy. **Genes**, v. 11, n. 4, p. 401, 2020.

FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ. Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira. Portal de Boas Práticas em Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente. Postagens: **Principais Questões sobre o Papel da APS no Acompanhamento dos Testes Neonatais**. Rio de Janeiro, 13 fev. 2023. Disponível em: https://portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br/atencao-crianca/principais-questoes-sobre-o-papel-da-aps-no-acompanhamento-dos-testes-neonatais/. Acesso em: 22 out. 2024.

GAIKWAD, S.; GANVIR, S.; UKE, P. Newborn Screening in Developing Countries: The Need of the Hour. **Cureus**, v. 16, n. 5, 2024.

HOWELL, R. R. et al. CDC Grand Rounds: Newborn screening and improved outcomes. **MMWR: Morbidity & Mortality Weekly Report**, v. 61, n. 21, 2012.

KEMPERS, M. J. E. et al. Neonatal screening for congenital hypothyroidism based on thyroxine, thyrotropin, and thyroxine-binding globulin measurement: potentials and pitfalls. **The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism**, v. 91, n. 9, p. 3370-3376, 2006.

KJELDSEN-KRAGH, J. et al. A screening and intervention program aimed to reduce mortality and serious morbidity associated with severe neonatal alloimmune thrombocytopenia. **Blood, The Journal of the American Society of Hematology**, v. 110, n. 3, p. 833-839, 2007.

KLAASSEN, K. et al. Untreated PKU patients without intellectual disability: SHANK gene family as a candidate modifier. **Molecular Genetics and Metabolism Reports**, v. 29, p. 100822, 2021.

LERVOLINO, L. G. et al. Prevalence of sickle cell disease and sickle cell trait in national neonatal screening studies. **Revista brasileira de hematologia e hemoterapia**, v. 33, p. 49-54, 2011.

MAHLE, W. T. et al. Role of pulse oximetry in examining newborns for congenital heart disease: a scientific statement from the American Heart Association and American Academy of Pediatrics. **Circulation**, v. 120, n. 5, p. 447-458, 2009.

NORDENSTRÖM, A. et al. Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia: 17-hydroxyprogesterone levels and CYP21 genotypes in preterm infants. **Pediatrics**, v. 108, n. 4, p. e68-e68, 2001.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. Departamento de Neonatologia. Nota de Esclarecimento. Rio de Janeiro, 08 ago. 2014. Disponível em: http://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/pdfs/nota_esclarecimento-dc_neo.pdf. Acesso em: 22 out. 2024.

SOUZA-OLIVEIRA, A. C. et al. Does ankyloglossia interfere with breastfeeding in newborns? A cross-sectional study. **Journal of Clinical and Translational Research**, 2021.

THERRELL JR, Bradford L. et al. Immunoreactive trypsinogen (IRT) as a biomarker for cystic fibrosis: challenges in newborn dried blood spot screening. **Molecular genetics and metabolism**, v. 106, n. 1, p. 1-6, 2012.

WALKER, R. D. et al. Defining tip–frenulum length for ankyloglossia and its impact on breastfeeding: a prospective cohort study. **Breastfeeding Medicine**, v. 13, n. 3, p. 204-210, 2018.