

**FACULDADE PATOS DE MINAS
CURSO DE ENFERMAGEM**

CARLA ESTER GUIMARÃES

**AS PRINCIPAIS PATOLOGIAS DETECTADAS NA
TRIAGEM NEONATAL**

**PATOS DE MINAS
2018**

CARLA ESTER GUIMARÃES

**AS PRINCIPAIS PATOLOGIAS DETECTADAS NA
TRIAGEM NEONATAL**

Projeto apresentado à Faculdade Patos de Minas para a condução de um artigo, como requisito de conclusão do curso de graduação em Enfermagem.

Orientadora: Prof.^a. Me. Luiza Araújo
Amâncio Sousa

PATOS DE MINAS

2018

Dedico este trabalho intensamente à todos, que me acompanharam nesta longa trajetória.

AGRADECIMENTOS

Aos meus familiares, os quais são o motivo da minha formação acadêmica e que o mesmo em silêncio torceram pela minha vitória.

À minha orientadora, professora Me Luiza Araújo Amâncio Sousa, por me acompanhar neste processo.

À professora de metodologia científica Renata, pelas orientações que se fizeram tão importantes para minha pesquisa e finalização deste trabalho.

Ao meu colega Daniel Pedro Soares, que sempre me incentivou durante nossa formação acadêmica.

E por fim meus amigos de forma geral, que sempre estiveram presente em minha vida.

“Tudo é loucura ou sonho no começo. Nada do que o homem fez no mundo teve início de outra maneira - mas tantos sonhos se realizaram que não temos o direito de duvidar de nenhum.”

(Monteiro Lobato)

AS PRINCIPAIS PATOLOGIAS DETECTADAS NA TRIAGEM NEONATAL

Carla Ester Guimarães¹
Luiza Araújo Amâncio Sousa²

RESUMO

Esta pesquisa mostra-se a importância da Triagem Neonatal para prevenir várias patologias que acometem o recém-nascido, e as principais patologias detectadas na Triagem Neonatal das quais em destaque são: Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria, Doença Falciforme, Fibrose Cística, Deficiência de Biotinidase e Hiperplasia Adrenal Congênita. Por sua vez, essas patologias podem ser genéticas e metabólicas que podem comprometer a vida do RN. Sendo assim o objetivo geral dessa pesquisa é em analisar as principais patologias da triagem neonatal detectadas em RN e a atuação da enfermagem. E seus objetivos específicos verificar: A importância da realização do teste do pezinho em RN; A atuação do enfermeiro no processo da triagem neonatal; A importância do tratamento precoce das patologias detectadas pelo teste do pezinho que acometem os RNs.

Palavras chave: Teste do Pezinho; Programa de Triagem Neonatal; Atuação da enfermagem dentro do PTN; Tratamento das patologias detectadas na Triagem Neonatal.

ABSTRACT

This research shows the importance of the Neonatal Screening to prevent several pathologies that affect the newborn, and the main pathologies detected in the Neonatal Screening, such as: Congenital Hypothyroidism, Phenylketonuria, Sickle Cell Disease, Cystic Fibrosis, Biotinidase Deficiency and Congenital Adrenal Hyperplasia. In turn, these pathologies may be genetic and metabolic that may compromise the life of the newborn. Therefore, the general objective of this research is to analyze the main pathologies of neonatal screening detected in NB and nursing performance. And its specific objectives to verify: The importance of performing the test of the foot in RN; The role of nurses in the process of neonatal screening; The importance of the early treatment of the pathologies detected by the test of the foot that affect the RNs.

Key words: Foot test; Neonatal Screening Program; Nursing performance within the PTN; Treatment of the pathologies detected in Neonatal Screening.

¹ Aluna do Curso de Graduação em Enfermagem da Faculdade Patos de Minas (FPM) formanda do ano de 2018. E-mail: cester_guimaraes@outlook.com

² Docente do curso de Enfermagem da Faculdade Patos de Minas. Mestre em Gestão Organizacional UFG/Regional de Catalão – GO. E-mail: luizaaraujoamancio@yahoo.com.br

1 INTRODUÇÃO

Com base nos dados históricos, os estudos começaram no final da década de 50, nos Estados Unidos, onde o biólogo Robert Guthrie (1916-1995), passou a dirigir seus estudos para a prevenção da doença mental e, com este objetivo, adaptou o método de inibição bacteriana em que vinha trabalhando para a realização de identificação de erros inatos do metabolismo (PANG et al, 1993).

Com o passar dos anos, sua metodologia foi melhorada e pôde contribuir para possibilitar o diagnóstico de várias outras patologias. Sendo o teste realizado a partir da coleta de uma gota sangue da região do calcanhar dos recém-nascidos e colocado em papel filtro. Desde então, programas de triagem neonatal incluindo o diagnóstico de diversas doenças, foram implantados em todo o mundo tornando-se parte fundamental dos programas de saúde pública (GUTHRIE et al,1963).

Além do mais, pôde-se detectar patologias que tardiamente culminavam com o retardo mental dos pacientes. Através da inibição do crescimento da bactéria *Bacillus subtilis*, realizava análise da presença de níveis elevados do aminoácido Fenilalanina no sangue de recém-nascidos (RN) coletados em papel filtro, realizando o diagnóstico precoce de Fenilcetonúria (TIERNEY et al,2001).

O marco histórico dos Programas de Triagem Neonatal no Brasil, teve início em 1976, com o projeto pioneiro coordenado pelo pediatra e Prof. Benjamin Schmidt para a triagem da Fenilcetonúria (PKU) junto à Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo (APAE-SP). E com isto a partir de 1980 foi introduzida a triagem para Hipotireoidismo Congênito (LOPES, 2011).

Desta forma, a triagem neonatal, é um meio de se diagnosticar previamente diversas doenças congênitas que não apresentam sintomas no período neonatal, a fim de intervir no seu curso natural, impedindo a instalação dos sintomas decorrentes das patologias, nas quais se destacam: Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria, Doença Falciforme, Fibrose Cística, Deficiência de Biotinidase e Hiperplasia Adrenal Congênita (SOUZA et al,2002).

Sendo assim, em 1990, o Estatuto da Criança e do Adolescente (Lei 8069/1990) definiu a triagem neonatal como obrigatória. Logo no ano de 1992, através da portaria 22, o Ministério da Saúde reafirmou a obrigatoriedade da triagem neonatal e incluiu a avaliação para fenilcetonúria e hipotireoidismo

congênito. Estes procedimentos foram, então, acrescentados à tabela do SUS para serem cobrados por qualquer laboratório, o que deu maior impulso à realização dos testes de triagem neonatal nos diversos estados e ao surgimento dos primeiros programas com cobertura estadual (CARVALHO et al,2007).

Desta maneira, a Triagem Neonatal ou comumente conhecido como Teste do Pezinho, é um exame obrigatório que é realizado a todos os recém-nascidos e este deve ser feito a partir do 3º dia de vida do bebê e normalmente é feito entre o 3º e o 6º dia, mas pode ser realizado até ao primeiro mês de vida do bebê. Realizado geralmente na própria maternidade ou instituição hospitalar onde o bebê nasceu, a fim de diagnosticar diversas patologias que podem ser tratadas com o intuito de intervir no desenvolvimento mental e no crescimento do neonato (TIERNEY et al,2001).

Contudo, como os recursos em saúde são escassos e os programas de triagem não estão isentos de riscos aos pacientes, a sua implantação justifica-se plenamente apenas para doenças graves, que são um problema de saúde pública e para as quais existem sólidas evidências de que a sua evolução é significativamente alterada pelo início precoce de tratamento (PANG, 1993).

Por sua vez, a introdução de um programa de triagem não deve ser dirigida pela disponibilidade tecnológica, entusiasmo clínico ou demanda pública. Ela deve ser baseada na evidência de que o programa é realmente efetivo, tanto do ponto de vista científico quanto socioeconômico. As decisões relativas ao início, manutenção/implementação e término dos programas de triagem também devem ser feitas com base na revisão sistemática das evidências (NUNES et al, 2013).

Sendo assim, justifica-se a realização desta pesquisa tendo em vista que o teste do pezinho detecta se o bebê possui alguma alteração que possa indicar o diagnóstico de uma doença de origem genética grave ou que se desenvolve no período fetal (congênita). Dessa forma, com o diagnóstico precoce, é possível iniciar o tratamento em tempo oportuno, evitando que a doença se manifeste e garantindo crescimento e desenvolvimento normais da criança. São seis as doenças diagnosticadas pelo Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais (PTN – MG): Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria, Doença Falciforme, Fibrose Cística, Deficiência de Biotinidase e Hiperplasia Adrenal Congênita.

Por fim, esta pesquisa tem como objetivo geral, analisar as principais patologias da triagem neonatal detectadas em RN e a atuação da enfermagem. E seus objetivos específicos verificar: A importância da realização do teste do pezinho em RN; A atuação do enfermeiro no processo da triagem neonatal; A importância do tratamento precoce das patologias detectadas pelo teste do pezinho que acometem os RNs.

2 METODOLOGIA

A pesquisa será realizada através de estudo de revisão da literatura de natureza do tipo integrativa. Onde, para seu desenvolvimento serão utilizados temas relacionados a proposta da pesquisa em bases científicas sobre: Teste do Pezinho, Triagem Neonatal e atuação da enfermagem em revistas científicas nas bases da Scielo, MediLine, Bireme, BVS entre outras publicações em revistas e jornais, entre os anos de 2007 a 2017. Assim será possível verificar através dos estudos, as principais patologias de interesse da pesquisa, nas quais são: Hipotireoidismo Congênito, Fenilcetonúria, Doença Falciforme, Fibrose Cística, Deficiência de Biotinidase e Hiperplasia Adrenal Congênita. Em seguida, feita a análise dos estudos e será feita uma conclusão e as devidas observações e apontamentos redigindo o artigo, discutindo as considerações e apresentadas as considerações finais.

3 FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

3.1 A importância da Triagem Neonatal e a atuação da Enfermagem como sendo interlocutor na detecção das patologias que podem acometer os recém-nascidos

A Triagem Neonatal, também conhecida popularmente como Teste do Pezinho, é um exame preventivo que identifica anomalias congênitas (que nascem com o bebê), que, se prevenidas, evitam sequelas como a deficiência mental e outras, e deve ser realizada ainda na primeira semana de vida do bebê, (entre o 3º e o 7º dia de vida), depois das primeiras alimentações proteicas.

Desta maneira, a Triagem Neonatal (TN) é um dos vários programas de triagem populacional existentes. Atualmente, é empregada tanto para o diagnóstico precoce (no período neonatal, ou seja, entre 0 a 28 dias de vida) de doenças genéticas, que são, geralmente erros inatos do metabolismo, hematológicas, infecciosas e genéticas. Por sua vez, a idade da criança no momento da coleta é um fator restritivo na triagem da Fenilcetonúria, pois crianças com menos de 48 horas de vida ainda não ingeriram proteína suficiente para serem detectadas de forma segura na triagem da Fenilcetonúria, assim sendo, o período ideal para coleta deve ser superior a 48 horas de vida (BRASIL, 2012).

Para tanto, a Triagem Neonatal foi incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS) no ano de 1992 (Portaria GM/MS nº 22/92) com uma legislação que determinava a obrigatoriedade do teste em todos os recém-nascidos vivos e incluía a avaliação para Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito. E que mais a frente, no ano de 2001, o Ministério da Saúde, através da Secretaria de Assistência à Saúde, empenhou-se na reavaliação desse programa no SUS, o que culminou na publicação da portaria ministerial (Portaria GM/MS nº 822/01) que criou o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) (BRASIL, 2012).

Este programa foi implantado nos Estados brasileiros em acordo com três fases: Fase I: contempla o diagnóstico de FNC (Fenilcetonúria) e HC (Hipotireoidismo Congênito); Fase II: contempla o diagnóstico de FNC (Fenilcetonúria), HC (Hipotireoidismo Congênito) e HB (Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias); e Fase III: contempla o diagnóstico de FNC (Fenilcetonúria), HC (Hipotireoidismo Congênito), HB (Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias) e FC (Fibrose Cística). E que, os laboratórios especializados credenciados pelo PNTN são denominados de Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) e responsáveis pela execução e controle do PNTN em suas áreas de abrangência, devendo haver pelo menos um SRTN em cada Estado brasileiro (LOPES, 2011).

Desta forma, os programas populacionais de Triagem Neonatal são importantes para a prevenção de diversas patologias, que podem prejudicar o desenvolvimento motor e psicomotor do recém-nascido se não identificada de

forma precoce levando a prejuízos que podem se perpetuar ao longo da vida de uma criança.

Para isto, a atuação da enfermagem consiste em orientar os pais a realizar a coleta, não somente disseminar informações quanto à realização do exame, mas também quanto o período adequado para que o mesmo seja efetuado em tempo oportuno. E ainda, a implementação do PNTN nas equipes ESF é considerada uma atribuição da enfermagem acaso ocorrer inexistência do mesmo em sua unidade de saúde.

Além disso, a aproximação da equipe de enfermagem da equipe básica de saúde para com as mães, é considerado um fator indispensável para que assim o sucesso do tratamento através do acompanhamento de forma efetiva seja validado após a confirmação do diagnóstico de qualquer uma das patologias identificadas pelo teste do pezinho.

E por fim, a enfermagem tem papel importante e indispensável no PNTN, porque ela que interage com a clientela alvo: a mãe e o recém-nascido, desde o pré-natal, nas Unidades Básicas de Saúde. São abordadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), que são: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Anemia Falciforme e Fibrose Cística (NUNES et al., 2013).

3.2 A participação da enfermagem dentro do processo da Triagem Neonatal: um teste que salva vidas

É de extrema relevância dizer que, a Triagem Neonatal sem sombra de dúvidas, auxilia na detecção precoce de doenças para precaver vidas. Entretanto, a forma como os pais compreendem este resultado é também importante para a adesão aos planos de tratamento e para evitar complicações severas ao recém-nascido, bem como psicossociais aos pais pôr as vezes não compreender a real situação e sua gravidade (ABREU et al., 2011).

Sendo assim, em saúde pública, triar significa identificar, em uma população assintomática, os indivíduos que estão sob risco de desenvolver determinada doença e que se beneficiariam de investigação adicional, ação preventiva ou terapêutica imediatas. O procedimento de triagem deve ser capaz de alterar a história natural da doença em uma parcela significativa da população elegível.

Seguindo esta lógica, quando a criança recebe o diagnóstico positivo de alguma patologia dentro do Programa de Triagem Neonatal, o tratamento deve ser iniciado em tempo oportuno para que assim evite complicações vindouras a mesma. E por sua vez, a enfermagem da Atenção Básica de Saúde, deve seguir o protocolo do programa, como a realização de novos testes e o acompanhamento do diagnóstico.

Deste modo, o avanço no tratamento da doença e a consequente melhoria da sobrevida dos pacientes estão intrinsecamente ligados à forma como a família é acolhida e orientada a partir do diagnóstico. Esta orientação geralmente é realizada pela enfermagem, na qual é o elo fundamental entre profissional e a puérpera, além do hematologista para o acompanhamento dos resultados ao longo desse percurso.

Por se tratar de doenças crônicas, o tratamento será ao longo da vida e, para que este seja bem-sucedido, os familiares da criança recém-diagnosticada necessitarão aprender sobre os sinais de complicações, bem como o agir corretamente nas diferentes intercorrências. E assim, os pais aprenderão a prevenir e reconhecer as crises de dor, manejar analgésicos e outras medidas para alívio da mesma, reconhecer precocemente sinais de infecção e de infarto cerebral, palpar o baço e identificar a crise de sequestro esplênico, entre outras informações vitais para a sobrevivência da criança (RODRIGUES et al, 2010).

Para a enfermagem atuar junto à família da criança no aprendizado com relação à doença, é necessário que ela compreenda quais são os recursos importantes para a família no enfrentamento de situações estressantes que envolvem, necessariamente, o conviver com a doença.

Durante a hospitalização e/ou atendimento ambulatorial da criança, a enfermagem tem diversas oportunidades de estar com seus familiares. E este profissional que geralmente é o elo entre o paciente, a família, a equipe multiprofissional e a Unidade Básica de Saúde.

Portanto, verifica-se uma tendência ao multiprofissionalismo e o surgimento cada vez mais intenso de uma mentalidade preventiva, enfraquecendo o modelo curativo. Dessa forma, considerando o caráter essencialmente preventivo da triagem neonatal, os profissionais de saúde, em especial a enfermagem, ao orientar as mães a respeito da finalidade do teste, devem enfatizar seus benefícios e riscos, especificando a prevenção de agravos.

3.3 A importância do tratamento precoce das patologias detectas pelo teste do pezinho que acometem os RNs.

A finalidade do teste do pezinho ou Triagem Neonatal, como já antes mencionado, é realizado em recém-nascidos para detectar possíveis alterações genéticas, endócrinas e metabólicas. E que o diagnóstico em tempo hábil é de suma importância por se caracterizar como a terceira etapa do programa, onde realiza-se a definição através da exatidão e precisão dos resultados. E somente após essa confirmação, é que se inicia a fase do tratamento (ARDUINI et al., 2017).

Para tanto, os riscos mais considerados são: deixar de identificar alguns recém-nascidos afetados (falso-negativos), causar ansiedade aos genitores nos casos falso-positivos, detectar alguns casos de falsa paternidade, detectar doenças para as quais o tratamento não é efetivo.

Desta forma, o tratamento corresponde à quarta etapa, sendo geralmente realizado por toda a vida e monitorado por equipe multidisciplinar do Serviço de Referência em Triagem Neonatal. Na quinta etapa ocorre uma avaliação crítica do sistema, que deve ser constante, pois permite analisar a efetividade da Triagem Neonatal (BOTLER et al., 2010).

Por sua vez, Arduini et al (2017), relata que:

“Em alguns estudos publicados têm mostrado baixa compreensão sobre o tema Teste do Pezinho, tanto por parte dos profissionais de saúde quanto dos pais em alguns estados brasileiros. Por este motivo, os profissionais da área da saúde devem estar atentos a essas situações e orientar a respeito do tema de grande valia afim de prevenir futuros agravos na vida de um recém-nascido e podendo se perdurar pelo longo de sua vida” (ARDUINI et al., 2013; p.156).

Sendo assim, destaca-se o saber técnico científico sobre cada patologia que vem a saber: a Fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo, de etiologia autossômica recessiva, e que pode levar ao retardo mental, doenças cardíacas

congenitas e microcefalia. Seu tratamento baseia-se em restrição de fenilalanina da dieta e com monitorização dos níveis de fenilalanina séricos através de exames laboratoriais (LEAL et al., 2013).

No que diz respeito ao Hipotireoidismo congênito, o mesmo é uma deficiência do hormônio tireoidiano ao nascimento e representa uma das principais causas tratáveis de retardo mental, com incidência de 1:4.000 a 1:3.000 nascidos vivos. O acompanhamento baseia-se em exames laboratoriais dos níveis do TSH (hormônio tireoide estimulante) e T4 livre (tiroxina), além da parte clínica afim de monitorar o crescimento; e seu tratamento baseia-se na reposição oral de Levotiroxina (SPEIZER et al., 2010).

Para a Doença falciforme, a mesma é um grupo de doenças caracterizadas pela produção anormal de cadeias β (beta) da hemoglobina, o que determina anemia por hemólise crônica, além de episódios intermitentes de oclusão vascular, acompanhados de dor intensa e outras complicações, sua etiologia é autossômica recessiva. E seu tratamento é através de profilaxia e imunização (ABREU et al., 2011).

Na Fibrose cística no qual caracteriza-se sendo um distúrbio da função exócrina associado à proteína reguladora da condutância transmembrana (CFTR) que regula o fluxo de íons em superfícies epiteliais. Que por sua vez, suas principais alterações ocorrem no pâncreas exócrino, pulmões, intestino, fígado, glândulas sudoríparas e trato genital masculino (ATHANAZIO et al., 2017).

Desta maneira, seu tratamento é muito específico com a dornase alfa inalatória e qual tem eficácia comprovada na fibrose cística através de melhora da função pulmonar e da qualidade de vida, assim como da redução de exacerbações respiratórias. Além de exames radiográficos e exames laboratoriais para assim analisar se houve ou não alterações que podem ter regredido e estadiado e ou ainda alterações severas (MCLLWAINNE et al., 2013).

Por fim, a Deficiência de Biotinidase é considerada uma doença autossômica recessiva que afeta a biotransformação da biotina. Sendo a biotina uma vitamina hidrossolúvel do complexo B que age como cofator para enzimas do complexo carboxilase. E, portanto, essa deficiência secundária da biotina leva a alterações neurológicas, distúrbios dermatológicos, perda auditiva e atrofia óptica e, mais tardiamente, pode levar ao retardo mental. Sendo seu tratamento

considerado simples e barato, por reposição oral da biotina (ARDUINI et al., 2017).

Portanto, destaca-se a importância de todos os profissionais na atuação do acompanhamento criterioso dessas patologias. E que o saber técnico científico faz parte desse acompanhamento por se tratar de sanar as dúvidas aos pais inerentes as complicações e o tratamento ao recém-nascido.

4 CONCLUSÃO

Assim, conclui-se que a Triagem Neonatal é um programa de grande relevância por se tratar de averiguar e prevenir patologias que podem ser diagnosticadas precocemente, tratadas e acompanhadas pela equipe multidisciplinar o que considera fator indispensável a precaver a vida do recém-nascido.

Além disso, a equipe que realiza o acolhimento deve sempre ter o conhecimento técnico científico para sanar quaisquer dúvidas que podem ocorrer aos pais sobre o diagnóstico e o tratamento. E por sua vez, orientar aos pais sobre os possíveis riscos e manterem vigilantes em qualquer possíveis alterações dentro do quadro patológico do recém-nascido.

Por fim, o diagnóstico precoce é fator de extrema relevância para todas as etapas do programa de Triagem Neonatal sejam realizadas de forma que não ocorra prejuízos ao longo da vida dos familiares, por se tratar de não aceitarem ou não compreenderem a gravidade de tais patologias.

5 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ABREU, Isabella Schroeder; BRAGUINI, Welligton Luciano. Triagem neonatal: o conhecimento materno em uma maternidade no interior do Paraná, Brasil. **Rev. Gaúcha Enferm. (Online)**, Porto Alegre, v. 32, n. 3, p. 596-601, Sept. 2011. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1983-14472011000300023&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 20 Mar. 2018. <http://dx.doi.org/10.1590/S1983-14472011000300023>

ARDUINI, Giovanna Abadia Oliveira et al. CONHECIMENTO DAS PUÉRPERAS SOBRE O TESTE DO PEZINHO. **Rev. paul. Pediatr.** São Paulo, v. 35, n. 2, p.

151157, June 2017. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S010305822017000200151&lng=en&nrm=iso>. Acesso em 21 e Abril de 2018. Epub May 15, 2017. <http://dx.doi.org/10.1590/1984-0462;2017;35;2;00010>.

ATHANAZIO, Rodrigo Abensur et al. Brazilian guidelines for the diagnosis and treatment of cystic fibrosis. **J. bras. pneumol.**, São Paulo, v. 43, n. 3, p. 219-245, June 2017. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S180637132017000300219&lng=en&nrm=iso>. Acesso em 24 de Abril 2018. <http://dx.doi.org/10.1590/s1806-37562017000000065>.

BOTLER, Judy et al. Triagem neonatal: o desafio de uma cobertura universal e efetiva. *Ciênc. Saúde coletiva*, Rio de Janeiro, v. 15, n. 2, p. 493-508, mar. 2010. Available from <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232010000200026&lng=en&nrm=iso>. Access on 30 Apr. 2018. <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232010000200026>.

Brasil, **Ministério da Saúde**. O que é triagem neonatal? [citado em 13 Jun, 2012]. Disponível em: http://portal.saude.gov.br/portal/asude/area.cfm?id_area=1061. Acesso em: 18 março de 2018.

Carvalho TM, dos Santos HP, dos Santos IC, Vargas PR, Pedrosa J. Newborn screening: a national public health programme in Brazil. *J Inher Metab Dis*. 2007; 30:615.

GUTHRIE, R.; SUZI, A. A Simple method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatr*. v. 32, p. 338-343, 1963.

LEAL YR, Pereira Neta MHM, Rocha SS. Triagem neonatal: conhecimentos e contribuições da equipe de enfermagem. *Rev Enferm UFPI*. 2013 Jan-Mar;2(1):16-21. <https://doi.org/10.26694/reufpi.v2i1.831>

Leão LL, Aguiar MJ. Newborn screening: what pediatricians should know. *J Pediatr (Rio J)*. 2008;84(4 Suppl): p.80-90. doi: 10.2223/JPED.1790

LOPES, Maria Elizabeth Moreira. O exitoso "teste do pezinho" faz dez anos no Brasil. **Ciênc. saúde coletiva [online]**. 2011, vol.16, suppl.1, pp.716-716. ISSN 1413-8123. <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232011000700001>

MARTON DA SILVA, M. B. G. - A coleta do "Teste do Pezinho" deve ocorrer sempre na alta hospitalar. *Revista Novidades e Notícias da Associação dos Fenilcetonúricos e Homocistinúricos do Paraná*. Curitiba, v.5, n.9, p.7, 2001.

MCLLWAINE MP, Alarie N, Davidson GF, Lands LC, Ratjen F, Milner R, et al. Long-term multicentre randomised controlled study of high frequency chest wall oscillation versus positive expiratory pressure mask in cystic fibrosis. *Thorax*. 2013;68(8):746-51. <https://doi.org/10.1136/thoraxjnl-2012-202915>

NUNES, Adriana Kleist Clark et al. Prevalência de patologias detectadas pela triagem neonatal em Santa Catarina. **Arq Bras Endocrinol Metab**, São Paulo, v. 57, n. 5, p. 360-367, July 2013. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S00042730201300050005&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 18 Mar. 2018. <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-27302013000500005>.

Pang S, Clark A 1993. Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency: newborn screening and its relationship to the diagnosis and treatment of disorder. *Screening* 2:105-139

RODRIGUES, Carmen C. M., Araújo, Izilda E. M., & Melo, Luciana L.. (2010). A família da criança com doença falciforme e a equipe enfermagem: revisão crítica. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, 32(3), 257-264. Epub July 23, 2010. <https://dx.doi.org/10.1590/S1516-84842010005000079>

Souza CFM, Schwartz IV, Giugliani R. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. **Cienc Saúde Colet** 2002; 7: 129- 37.

SPEIZER PW, Azziz R, Baskin LS, Ghizzoni L, Hensle TW, Merke DP, et al.; Endocrine Society. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2010;95(9):4133-60.

TIERNEY JR., L. M. et al. **Diagnóstico & Tratamento**. [S.l.]: Atheneu, 2001. p. 1537.

