



27º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
HOTEL WINDSOR OCEANICO BARRA - Rio de Janeiro - RJ
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2025

19 a 22
de novembro

Hotel Windsor Oceanico Barra
R. Martinho de Mesquita, 129 - Barra da Tijuca, Rio de Janeiro



Trabalhos Científicos

Título: Triagem Neonatal Biológica: Critérios Internacionais Para Inclusão De Doenças Triadas

Autores: MARIA LAURA REZENDE LIMA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), ARTHUR MENDES DE FREITAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), BRUNA FELISBERTO DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), GABRIEL BATISTA TEIXEIRA SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), GABRIELA ANDRADE RAMALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), GUILHERME SOARES DE ALBUQUERQUE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), GUILHERME XAVIER BUENO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), JOÃO GUILHERME TEREZO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), JOÃO VITOR DE MATTOS PEREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), JULIA SILVEIRA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), MAYRA CECÍLIA FERNANDES GARCIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), MELISSA OLIVEIRA RIBEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), NATALIA SANTOS KLEIN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG), KEYLA CHRISTY CHRISTINE MENDES SAMPAIO CUNHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS - UFMG)

Resumo: Introdução: O Programa de Triage Neonatal (PNTN), também conhecido como Teste do Pezinho, é uma política de saúde do SUS capaz de detectar algumas doenças raras logo ao nascer, possibilitando intervenção e tratamento precoces. O PNTN foi instituído em 2001, mas em 2021 a legislação o ampliou significativamente, sendo Minas Gerais o primeiro estado a cumpri-la integralmente, chegando a 61 doenças triadas em 2025.
Objetivos: Analisar a trajetória do PNTN em Minas Gerais, destacando o papel do Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (Nupad) na consolidação e ampliação da triagem neonatal no estado. Discutir a evolução das doenças incluídas e os impactos do diagnóstico precoce, ressaltando a experiência em Minas Gerais como modelo para outros estados brasileiros.
Metodologia: Foi realizada revisão histórica a partir de seleção de portarias e leis, fontes jornalísticas e institucionais, além de artigos pesquisados em bases de dados eletrônicos, compondo uma linha do tempo detalhada e uma análise do cenário atual do programa.
Resultados: Em Minas Gerais, a triagem neonatal começou em 1993 com fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito, expandindo em 1998 para doença falciforme e, em 2000, para fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase. A Lei nº 14.154/2021 impulsionou a expansão progressiva. Em 2022, incluiu-se toxoplasmose congênita e distúrbios da beta-oxidação dos ácidos graxos, chegando a 12 doenças. Em 2024 foram incluídas a Atrofia Muscular Espinhal e a Síndrome da Imunodeficiência Congênita Grave e em abril de 2025 chegou-se a 61 doenças, tornando Minas Gerais o primeiro estado a cumprir integralmente a lei. Entre 1994 e 2024, mais de 7,9 milhões de recém-nascidos (RNs) foram triados, com 8.016 pacientes acompanhados. Hemoglobinopatias e hipotireoidismo congênito são os diagnósticos mais prevalentes. Hoje, a rede conta com 4.109 UBSs em 853 municípios e centros de referência, como HC-UFMG, Fundação Hemominas, Hospital Universitário de Juiz de Fora e Hospital Infantil João Paulo II.
Conclusão: A triagem neonatal representa um dos maiores avanços da saúde pública, por identificar precocemente doenças congênitas e genéticas, garantir o tratamento e prevenir sequelas graves, reduzindo a mortalidade infantil e promovendo qualidade de vida. Sua evolução evidencia a necessidade de programas mais abrangentes, equitativos e sustentáveis. No Brasil, o PNTN consolidou-se como política de excelência, e determinou a ampliação progressiva do número de doenças triadas. Minas Gerais se destacou como pioneira ao antecipar etapas, atingindo em 2025 a triagem de 61 condições. Contudo, desafios logísticos, estruturais e de conscientização ainda limitam seu pleno alcance. A expansão contínua da triagem, associada a investimentos em infraestrutura, capacitação profissional e integração da rede assistencial, é essencial para transformar esse direito em benefício universal, assegurando equidade e melhores perspectivas de vida a todos os RNs.