

A IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM GENÉTICA NEONATAL NA DETECÇÃO PRECOCE DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS

THE IMPORTANCE OF NEONATAL GENETIC SCREENING IN THE EARLY DETECTION OF HEREDITARY DISEASES

Valéria Nogueira Alves¹

Francisco Eduardo Ferreira Alves²

Gislayne Tacyana dos Santos Lucena³

Hirisleide Bezerra Alves⁴

1 Graduanda em Biomedicina pelo Centro Universitário Santa Maria Curso; E-mail: alvesvaleria123321@gmail.com.

2 Docente do curso de Biomedicina do Centro Universitário Santa Maria - UNIFSM, Cajazeiras, Paraíba; e mail: fcoeduardoferreira@hotmail.com.

3 Docente do curso de Biomedicina do Centro Universitário Santa Maria - UNIFSM, Cajazeiras, Paraíba; e mail: gislaynetacyana@gmail.com.

4 Docente do curso de Biomedicina do Centro Universitário Santa Maria - UNIFSM, Cajazeiras, Paraíba; e mail: hirisleidebezerra@gmail.com.

RESUMO

A triagem genética neonatal é uma abordagem essencial da saúde coletiva, visto que possibilita a identificação precoce das doenças genéticas. As doenças genéticas decorrem de uma ampla diversidade de mecanismos, podendo envolver a interação entre alterações genéticas e epigenéticas que culminam em mudanças patofisiológicas. A triagem genética é imprescindível, sendo realizada nos primeiros momentos do nascimento com vida, habilitando cuidados de doenças cuja gravidade pode levar a complicações no quadro clínico. Diante disso, o presente estudo tem como objetivo abordar a importância da triagem genética neonatal na detecção precoce de doenças hereditárias em recém-nascidos. Trata-se de uma revisão integrativa da literatura a partir da seleção de artigos nas bases de dados do *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), *Natural Library of Medicine* (PubMed) e Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS). Os descritores aplicados para busca dos artigos foram selecionados de acordo com a plataforma dos Descritores em Ciências da Saúde (DECS), sendo incluídos: Doença Hereditária, Triagem Neonatal, Diagnóstico. Os critérios de inclusão empregados para a seleção dos artigos foram: artigos disponíveis na íntegra, publicados no período de 2020 a 2025, nos idiomas português e inglês. Os critérios de exclusão foram: artigos não relacionados com a temática do estudo, artigos repetidos nas bases de dados. Espera-se evidenciar, a partir dos dados obtidos, a importância da triagem genética neonatal na detecção de doenças hereditárias, descrevendo as principais doenças genéticas, bem como suas características clínicas. Além disso, demonstrar os métodos empregados nas análises genéticas e os principais desafios na aplicação destes testes de triagem neonatal.

Palavras-chaves: Doença Hereditária; Triagem Neonatal; Diagnóstico.

ABSTRACT

Neonatal genetic screening is a crucial approach in public health, as it enables the early identification of genetic diseases. Genetic diseases result from a wide variety of mechanisms, which may involve the interaction between genetic and epigenetic alterations that culminate in pathophysiological changes. Genetic screening is essential, being performed in the first moments after birth, enabling care for diseases whose severity can lead to complications in the clinical picture. Therefore, this study aims to address the importance of neonatal genetic screening in the early detection of hereditary

diseases in newborns. This is an integrative literature review based on the selection of articles from the Scientific Electronic Library Online (SciELO), Natural Library of Medicine (PubMed), and Latin American and Caribbean Literature in Health Sciences (LILACS) databases. The descriptors applied to search for articles will be selected according to the Health Sciences Descriptors (DeCS) platform, including: Hereditary Disease, Neonatal Screening, Diagnosis. The inclusion criteria used for article selection will be: articles available in full text, published between 2020 and 2025, in Portuguese and English. The exclusion criteria will be: articles unrelated to the study's theme, and articles repeated in the databases. The study aims to highlight, based on the data obtained, the importance of neonatal genetic screening in the detection of hereditary diseases, describing the main genetic diseases and their clinical characteristics. Furthermore, it will demonstrate the methods used in genetic analyses and the main challenges in applying these neonatal screening tests.

Keywords: Hereditary Disease; Newborn Screening; Diagnosis.

1 INTRODUÇÃO

O diagnóstico pré-natal de doenças genéticas teve início na década de 1960, a partir de estudos que demonstraram a possibilidade de análise do cariótipo fetal por meio do cultivo de amniócitos. Esse tipo de diagnóstico compreende um conjunto de testes diagnósticos e métodos de triagem realizados durante a gestação, com o objetivo de avaliar a saúde do feto e fornecer informações relevantes às famílias com risco genético (Silva *et al.*, 2022).

No contexto do diagnóstico pré-natal de doenças genéticas, a genética exerce um papel fundamental na prevenção, ao possibilitar a identificação precoce de anomalias fetais e viabilizar intervenções ainda durante a gestação, seja com finalidade terapêutica, quando disponível, seja para subsidiar decisões relacionadas à interrupção da gravidez (Coutinho *et al.*, 2022; Barbosa; Maidana Junior, 2024).

Os métodos empregados para identificação de doenças genéticas podem ser classificados em invasivos, como a amniocentese, a biópsia de vilosidades coriônicas e a cordocentese, e em métodos de rastreamento, que incluem exames biofísicos, como ultrassonografia, translucência nucal, dopplervelocimetria e ressonância magnética, além de exames bioquímicos, como a dosagem de alfa-fetoproteína no soro materno e a triagem tripla. Adicionalmente, existem testes prospectivos, como o diagnóstico genético pré-implantacional e a análise de células fetais circulantes (Silva *et al.*, 2022).

No Brasil, o Ministério da Saúde, por meio da Portaria GM/MS nº 7.293, de junho de 2025, implantou o Programa Nacional de Triagem Neonatal - PNTN, direcionado ao acompanhamento e tratamento de doenças em todos os nascidos-vivos com desenvolvimento de ações, garantindo a todos os recém-nascidos os testes laboratoriais (Brasil, 2025). Entre os avanços recentes na área da triagem genética neonatal, destaca-se o Teste da Bochechinha, que utiliza tecnologias de

sequenciamento de nova geração para a detecção precoce de centenas de doenças genéticas raras em recém-nascidos aparentemente saudáveis, por meio de coleta de material da mucosa bucal, atuando como complemento à triagem neonatal básica oferecida pelo Sistema Único de Saúde (Brasil, 2025).

A triagem genética é essencial, sendo realizada nos primeiros momentos do nascimento com vida, habilitando cuidados de doenças cuja gravidade pode levar a complicações no quadro clínico. Mediante o diagnóstico neonatal, as doenças genéticas podem ser tratadas previamente, e ter seus efeitos minimizados, como deficiências físicas, garantindo qualidade de vida para os indivíduos recém-nascidos e para seus familiares. Nesse contexto, os testes moleculares são bastante úteis no esclarecimento da etiologia molecular da maioria das alterações cromossômicas e das doenças monogênicas, permitindo também fazer o diagnóstico de certas doenças poligênicas e epigenéticas (Barbosa, 2024).

Apesar dos progressos tecnológicos e as diretrizes públicas terem expandido o rastreio de doenças genéticas em neonatos, ainda existem obstáculos na uniformização e disponibilidade dos exames. Limitações estruturais e financeiras, bem como a ausência de profissionais em citogenética e genética molecular reduzem a capacidade diagnóstica e a análise dos resultados, o que, conseqüentemente, interfere no monitoramento adequado dos pacientes. A falta do diagnóstico precoce de doenças genéticas compromete a qualidade de vida do recém-nascido, restringindo a efetividade do tratamento (Pinheiro, 2024).

Considerando a necessidade de pesquisas voltadas à triagem genética neonatal e a sua respectiva importância, os dados obtidos servirão de base para o direcionamento de políticas públicas que facilitem o acesso e realização dos testes genéticos. A pesquisa visa abordar a importância da triagem genética neonatal na detecção precoce de doenças hereditárias em recém-nascidos, estabelecendo as principais doenças genéticas identificadas, os métodos empregados, bem como os desafios na implementação de técnicas moleculares de exames clínicos.

2 METODOLOGIA

O presente estudo trata-se de uma pesquisa qualitativa, caracterizada como Revisão Integrativa de Literatura (RIL), com o intuito de analisar e integrar as informações acerca de um grupo de estudos acadêmicos desenvolvidos sobre a temática em questão. É sintetizada por meio de seis fases, que são: 1- Construção do tema e pergunta norteadora; 2- Estabelecimento dos critérios de inclusão e exclusão da pesquisa a ser estudada; 3- Seleção das bases de dados e atribuição aos estudos; 4- Verificação dos estudos incluídos na revisão; 5- Interpretação dos resultados das pesquisas; 6- Apresentação da revisão com a síntese de conhecimentos (Sousa; Bezerra; Egypto, 2023).

Para tanto, foi estabelecida a seguinte questão norteadora da presente pesquisa: “Qual a importância da triagem genética neonatal na detecção precoce de doenças hereditárias?”. Serão utilizadas as seguintes bases de dados para seleção dos estudos: *Scientific Electronic Library Online (SciELO)*, *Natural Library of Medicine*

(PubMed) e Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS).

Os descritores aplicados para busca dos artigos foram selecionados de acordo com a plataforma dos Descritores em Ciências da Saúde (DECS), sendo incluídos: Doença Hereditária, Triagem Neonatal, Diagnóstico. Os critérios de inclusão empregados para a seleção dos artigos foram: artigos disponíveis na íntegra, publicados no período de 2020 a 2025, nos idiomas português e inglês. Os critérios de exclusão foram: artigos não relacionados com a temática do estudo, artigos repetidos nas bases de dados.

Mediante as buscas nas bases de dados e aplicação dos critérios de inclusão, foram selecionados os estudos entre artigos, monografias e dissertações para compor a amostra da presente pesquisa. Os dados tiveram tratamento organizados e graficados utilizando-se o *Microsoft Office Excel*.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os resultados da pesquisa apontaram 10 (dez) estudos aptos a comporem a base para análise, os quais constam os autores e o ano de publicação; a doença hereditária abordada; as complicações clínicas ocasionadas; e o método de triagem neonatal utilizado para diagnóstico biomédico. Segue abaixo o quadro 1 contendo a distribuição dos estudos científicos utilizados nesta pesquisa.

Quadro 1 - Estudos utilizados como base de dados para análise dos resultados.

Autor (Ano)	Doença Hereditária	Complicação Clínica	Método de Triagem Neonatal
Stoc (2022)	Anemia Falciforme	Diminuição da capacidade de transporte de oxigênio, obtendo como resultado a carência de vários nutrientes como ferro, zinco, vitamina B12 e proteínas.	Coleta de sangue, através do teste do pezinho; Hemograma; Eletroforese de hemoglobina; Teste de falcização; Teste de solubilidade; Cromatografia líquida de alta performance (HPLC); Reação em cadeia de polimerase (PCR).
Volu (2025)	Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD)	Hemólise; Anemia hemolítica aguda (AHA); Ictérica neonatal; Anemia hemolítica crônica não esferocítica; Metahemoglobinemia; Disfunção de neutrófilos.	Espectrofotometria; Citometria de fluxo; Genotipagem; Testes quantitativos point-of-care; Teste de fluorescência (Fluorescent Spot Test -FST).
Oliva <i>et. al.</i> (2023)	Adrenoleucodistrofia (ALD)	Endocrinopatia concomitante	Amostra do calcanhar; Exames de neuroimagem.
Ribeiro e Alves (2023)	Hemoglobinopatia hereditária	Crises de dor; icterícia; anemia; infecções; síndrome mão-pé; crise de sequestração esplênica; acidente nos vasos sanguíneos encefálico; priapismo; síndrome torácica acentuada; crise aplásica;	Exame hemograma completo e sua microscopia complementar; o Reticulograma; as Eletroforeses de Hemoglobinas, teste padrão na rotina laboratorial para identificar hemoglobinas variantes, como a hemoglobina "S". Existindo ainda a Focalização Isoelétrica e

		ulcerações; osteonecrose; causas renais; oculares; entre outras.	Polymerase Chain Reaction (PCR).
Montero (2025)	Oligofrenia fenilpirúvica	Atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual, convulsões e odor característico na urina entre 3 e 6 meses de vida.	Teste do Pezinho (Triagem Neonatal; Teste da Bochechinha; Pesquisa de Fenilcetonúria na Urina (FENP).
Costa <i>et. al.</i> (2024)	Talassemia	Anemia hemolítica, tanto para a mãe quanto para o feto.	Teste do Pezinho
Carmo <i>et. al.</i> (2026).	Perda auditiva congênita (PAC)	Prejuízos na aquisição da linguagem e no desenvolvimento neurocognitivo.	Integração da Triagem Auditiva Neonatal (TAN), realizada por exames objetivos (EOAE e PEATE), com a investigação etiológica.
Arruda, <i>et. al.</i> (2022).	Atrofia muscular espinal	Fraqueza, hiporreflexia atrofia simétrica progressiva com predomínio dos músculos voluntários proximais de membros inferiores, superiores, que, com a progressão da doença, pode afetar os músculos axiais, da respiração e bulbares, que, por sua vez, pode gerar falha respiratória e morte.	Cópias dos alelos SMN, hoje no Brasil feito pelo teste genético pelo método MLPA ou qPCR.
Rezende <i>et. al.</i> (2024)	Hiperplasia adrenal neonatal	Aumento da produção de hormônio adrenocorticotrófico (ACTH) e em manifestações clínicas significativas.	Testes hormonais adicionais, como medições de níveis de cortisol, ACTH e andrógenos, além de testes genéticos para identificar mutações no gene CYP21A2, confirmando o diagnóstico e auxiliando no aconselhamento genético.
Braga (2023)	Hipotireoidismo congênito	Deficiência intelectual irreversível	TSH isoladamente ou de forma primária, com detecção de T4 apenas nos casos suspeitos. Contudo, alguns centros ainda preferem a detecção primária ou isolada de T4, especialmente pela possibilidade de identificar pacientes em hipotireoidismo central.

Fonte: Autores (2026).

Os estudos realizados por Stoc (2022) e Volu (2025) deixam expressos que a triagem neonatal é crucial para identificação, em tempo célere, da anemia falciforme e, em mesma eficácia, a Deficiência de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase (G6PD). Ambos os casos demonstram características semelhantes, como a permanência crônica e hereditária no sangue, provocando anemias e deficiência na produção de oxigênio pelo sangue.

Em relação à adrenoleucodistrofia, Oliva *et al.* (2023) destacam o papel da

identificação precoce, que afeta principalmente indivíduos do sexo masculino com incidência de 1 para 20.000 meninos nascidos vivos. Não obstante, tal incidência não exclui a utilização de amostras de calcanhar, hemogramas completos, microscopia complementar e, principalmente, eletroforeses para identificar hemoglobinas variantes, como a hemoglobina “S”.

Em outra perspectiva, Ribeiro e Alves (2023) destacam que o exame de identificação de hemoglobinas podem ser utilizados também para identificar a presença de Hemoglobinopatia hereditária, enfermidade grave que provoca, em seus casos avançados, crises de dor, icterícia, anemia e infecções. Para melhor identificação e diagnóstico preciso podem ser utilizados exames complementares como a tradicional Focalização Isoelétrica e Polymerase Chain Reaction (PCR).

Tratando-se da Oligofrenia fenilpirúvica Montero (2025) destaca as abordagens de testes do Pezinho e pesquisa Fenilcetonúria na Urina (FENP) para identificar a doença hereditária que causa, dentre outros problemas, o atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual, convulsões e odor característico na urina já entre 3 e 6 meses de vida do recém-nascido.

Costa *et al.* (2024) apresentam mais uma moléstia de caráter hereditário que pode ser identificada por meio do Teste do Pezinho, assim como sugere Montero (2025) para que a atuação possa ocorrer de modo eficaz e evitar os danos tanto para a mãe como para o próprio feto em gestação. Outros meios de identificação podem ser utilizados, como os apontados por Stoc (2022) e Volu (2025), como hemograma, eletroforese de hemoglobina e DNA.

A perda auditiva congênita - PAC é uma doença de caráter genético, que também pode ser adquirida, cabendo, portanto, a triagem neonatal com Teste de Orelhinha, Integração da Triagem Auditiva Neonatal (TAN), realizada por exames objetivos. O diagnóstico precoce evita prejuízos na aquisição da linguagem e no desenvolvimento neurocognitivo.

Em casos mais raros, a Atrofia Muscular Espinhal - AME, apresentada por Arruda *et al.* (2022), necessita de exames como cópias dos alelos SMN, hoje no Brasil feito pelo teste genético pelo método MLPA ou qPCR, os quais se dão por meio de coleta de sangue ou saliva, e o uso de exames de Teste do Pezinho, como os apontados por Oliva *et al.* (2023) e Montero (2025).

A Hiperplasia adrenal neonatal (HAC) é uma enfermidade genética autossômica recessiva, que pode ser identificada pelo Teste do Pezinho, assim como apresentado por Oliva *et al.* (2023); Montero (2025) e Rezende *et al.* (2024), além de testes de hormônios, ACTH e a identificação de alterações do gene CYP21A2. A clareza no diagnóstico permite que a atuação clínica evite o aumento da produção de hormônio adrenocorticotrófico (ACTH).

Braga (2023) destaca outra doença hormonal que afeta 1 a cada 2500 e 4000 recém-nascidos, que pode ser diagnosticada pelo Teste do Pezinho e também por meio de TSH isoladamente ou de forma primária, e por meio de T4, especialmente pela possibilidade de identificar pacientes em hipotireoidismo central.

Silva *et al.* (2022) afirmam que muitas enfermidades hereditárias não evidenciam manifestações durante o período neonatal, o que sublinha a relevância do monitoramento precoce visando reduzir danos irreversíveis. Em tais situações, a detecção precoce possibilita medidas rápidas que limitam adversidades clínicas

graves, aprimoram o bem-estar evitando danos duradouros. Destaca-se que a decisão sobre as estratégias de testagem para uma determinada doença genética deve ser baseada no espectro e frequências das diferentes alterações moleculares que lhe estão subjacentes, e na experiência a nível metodológico do laboratório, que engloba o conhecimento das vantagens, limitações e questões éticas de cada técnica (Silva *et al.*, 2022).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A relevância dos testes em recém-nascidos é fundamental para a intervenção oportuna das doenças que podem ser graves e comprometer a qualidade de vida do indivíduo, e levar, em casos específicos, à morte dos recém-nascidos. Apesar dos avanços advindos dos métodos de diagnósticos e das melhoras significativas dos prognósticos de crianças nas doenças elencadas, as condições clínicas se mantêm como desafiadoras para os pesquisadores e principalmente para os familiares e acometidos com estas doenças. Fazem-se necessários avanços nas intervenções médicas, de modo mais efetivo, com menor incidência terapêutica invasiva, a fim de melhorar a qualidade de vida dos que convivem com as patologias elencadas.

Acredita-se que a contribuição deste estudo esteja voltada para a sociedade que deve interessar-se pela efetivação dos exames de diagnóstico pré-natal de doenças genéticas, que, apesar de serem raras, em alguns casos podem surgir inesperadamente nos recém-nascidos. Portanto, as áreas análogas à biomedicina, como a enfermagem, medicina e demais campos de estudos geneticistas podem se beneficiar desta pesquisa. Destaca-se a necessidade de pesquisas futuras, com metodologias distintas, abordando quantitativamente a incidência de casos de doenças que poderiam ser preventivamente identificadas por meio de triagem genética neonatal, além de atualização dos resultados clínicos que versam sobre estratégias de incorporação sistemática de testes genéticos nos protocolos de triagem neonatal na rede pública de saúde.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Portaria GM/MS nº 7.293, de 26 de junho de 2025. Altera as Portarias de Consolidação GM/MS nºs 5 e 6, de 28 de setembro de 2017, para dispor sobre o Programa Nacional de Triagem Neonatal - PNTN no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro., Brasília, DF, 2025. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2025/prt7293_27_06_2025.html. Acesso em: 5 jul. 2025.

COUTINHO, Henrique Douglas Melo. *et al.* Diagnóstico pré-natal de doenças genéticas. *Brazilian Journal of Health Review*, v. 5, n. 2, 2022.

LARANJEIRA, Mateus Pereira. Sequenciação de nova geração aplicada à investigação de doenças raras. 117f. Dissertação, Mestrado em Biologia Celular e Molecular, Universidade do Porto (Portugal). 2022.

BARBOSA, Amanda Silveira; JÚNIOR, João Nunes Maidana. Triagem neonatal biológica: identificação precoce de doenças. *Asclepius International Journal of Scientific Health Science*, v. 3, n. 5, p. 1-7, 2024.

SILVA, Gabriel de Deus. Eixo: saúde do neonato. Contracapa, s.l., s.d. PEREIRA, Cândida Maria Pimentel *et al.* A importância da coleta de triagem neonatal entre o 3º e o 5º dia para detectar a fibrose cística. 2016.

PINHEIRO, Gilcivania Ferreira Alves. Prevalência de alterações cromossômicas constitucionais e relacionadas a neoplasias de medula óssea em 13 anos de análise criptogenética no estado do Ceará. 2024.

PIRES, Thiago de Oliveira. Percepções dos consumidores de testes genéticos diretos ao consumidor: associação entre letramento em genética, perspectivas e experiência com os resultados. 2025. Tese (Doutorado em Genética) - Universidade de São Paulo, São Paulo, 2025.

REIS, Luzivan Costa. Triagem neonatal expandida dos erros inatos do metabolismo por espectrometria de massas em tandem no município de Porto Alegre: um estudo-piloto. 2025.

SILVA, A. R. *et al.* Triagem neonatal: uma revisão sobre a sua importância. *Revista Conexão Ciência*, v. 17, n. 3, 2022. Disponível em: https://d1wqtxts1xzle7.cloudfront.net/109335485/1698-Texto_do_artigo-10266-2-10-20221222-libre.pdf. Acesso em: 5 jul. 2025.

STOCO, Paulo Rafael Faria; MOREIRA, Vitória Mendes. Triagem neonatal e análise de genes associados às patologias. *TCC's Biomedicina*, p. 27-27, 2024. TÉCNICO, Manual. Triagem neonatal biológica. Ministério da Saúde, Brasília, DF, s.d.

STOCK, L. A IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM NEONATAL PARA A DETECÇÃO PRECOCE DA ANEMIA FALCIFORME. *REVISTA DE EXTENSÃO E INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UNISOCIESC*, v. 9, n. 2, 5 nov. 2022. Disponível em: <https://dalfovo.com/ojs/index.php/reis/article/view/373>. Acesso em: 03. Mai. 2026.

VOLU, Renatta Egido. Integração do aconselhamento genético e triagem neonatal na abordagem da deficiência de G6PD: implicações clínicas e sociais. 2025. 76 f. Dissertação (Mestrado em Genética) -- Escola de Ciências Médicas e da Vida, Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, 2025. Disponível em: <https://tede2.pucgoias.edu.br/handle/tede/5258>. Acesso em: 03. Mai. 2026.

RIBEIRO, C. L. A.; ALVES, A. C. AVALIAÇÃO DA TRIAGEM NEONATAL PARA O

DIAGNÓSTICO DA ANEMIA FALCIFORME. REVISTA FOCO, [S. l.], v. 16, n. 6, p. e2363, 2023. DOI: 10.54751/revistafoco.v16n6-133. Disponível em: <https://ojs.focopublicacoes.com.br/foco/article/view/2363>. Acesso em: 3 maio. 2026.

MONTERO, Mariana Mendonça. Fenilcetonúria - Importância do diagnóstico e tratamento. 2025. 17 f. Monografia - Repositório Acadêmico da Graduação (RAG) TCC Ciências Biológicas - Modalidade Médica, Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, 2025. Disponível em: <https://repositorio.pucgoias.edu.br/jspui/handle/123456789/10118>. Acesso em: 3 maio. 2026.

COSTA, A. C. O.; *et. al.* RELEVÂNCIA DO TESTE DO PEZINHO NA DETECÇÃO PRECOCE DA TALASSEMIA E O IMPACTO NA SAÚDE MATERNA E NEONATAL: UMA REVISÃO DE LITERATURA. Revista Contemporânea, [S. l.], v. 4, n. 6, p. e4593, 2024. DOI: 10.56083/RCV4N6-023. Disponível em: <https://ojs.revistacontemporanea.com/ojs/index.php/home/article/view/4593>. Acesso em: 3 maio. 2026.

DO CARMO, Tayane Vieira; *et. al.* ABORDAGENS DIAGNÓSTICAS DA PERDA AUDITIVA CONGÊNITA. LUMEN ET VIRTUS, [S. l.], v. 17, n. 58, p. e12635, 2026. DOI: 10.56238/levv17n58-065. Disponível em: <https://periodicos.newsciencepubl.com/LEV/article/view/12635>. Acesso em: 3 maio. 2026.

OLIVA, Nicola Oliveira; *et. al.* Adrenoleucodistrofia ligada ao x em uma criança: relato de caso e revisão de literatura. RECIMA21 - Ciências Exatas e da Terra, Sociais, da Saúde, Humanas e Engenharia/Tecnologia, v.4, n.5, 2023.

ARRUDA, Marillis Mesquita Gonçalves de; *et. al.* Incorporação do rastreio da atrofia muscular espinal na triagem neonatal: revisão integrativa. [S. l.], v. 11, n. 4, p. e9611427075, 2022. DOI: 10.33448/rsd-v11i4.27075. Disponível em: <https://rsdjournal.org/rsd/article/view/27075>. Acesso em: 3 may. 2026.

REZENDE, A. C. A.; QUEIROZ, R. A. M.; LIMA, P. L. E.; SILVA, K. D.; SOUSA, A. K. B.; NERES, C. B.; MATEUS, A. O.; COSTA, J. M. B.; PINHEIRO, V. B.; AOKI, G. H.; DOMINGOS, M. M.; LACERDA, L. M.; PAIVA, M. J. M. de. Hiperplasia adrenal neonatal: desafios diagnósticos e manifestações clínicas. Caderno Pedagógico, [S. l.], v. 21, n. 13, p. e11694, 2024. DOI: 10.54033/cadpedv21n13-132. Disponível em: <https://ojs.studiespublicacoes.com.br/ojs/index.php/cadped/article/view/11694>. Acesso em: 3 maio. 2026.

BRAGA, Nathalia Teixeira Palla. Hipotireoidismo congênito: avaliação da incidência e dos impactos da alteração do ponto de corte na triagem neonatal em Minas Gerais. 135 f. Dissertação (Mestrado), Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde - Universidade Federal de Minas Gerais, 2023.