

CAPÍTULO 4

TESTES DE TRIAGEM NEONATAL

Liana Boff Cé

Nicole Figueredo

Bettina Echazarreta

Ana Laura Stone

Vitor Pizoni

Ana Carolina Furlan Leal

<http://dx.doi.org/10.18616/pratneo04>

SUMÁRIO

TESTE DE ACUIDADE AUDITIVA: “TESTE DA ORELHINHA”

O teste da orelhinha detecta problemas auditivos nos recém-nascidos (RN). É um exame rápido, que avalia as respostas dadas como “passa” ou “falha” das ondas sonoras, tem alta sensibilidade e é não invasivo.^{9,16} Avalia apenas a função coclear, por isso em alterações neurais as ondas podem estar presentes, mas a criança pode apresentar perdas auditivas³.

O Potencial evocado de ondas de troncoencefálico (PEATE) é indicado para RN com fatores de risco, e o *Brainstem Evoked Response Audiometry* - emissões otoacústicas provocadas (BERA/ EOAE) para RN sem indicadores de risco, ambos são exames que avaliam a atividade eletrofisiológica do sistema auditivo em resposta ao estímulo sonoro desde o nervo coclear até o mesencéfalo^{9, 4}.

Todos os RN devem ser submetidos ao teste preferencialmente nas primeiras 24-48 horas de vida ou no primeiro mês de vida^{4, 5}.

INDICADORES DE RISCO

- História familiar de surdez permanente na infância de instalação precoce, progressiva ou tardia.
- UTI neonatal por mais de cinco dias.
- Hiperbilirrubinemia com exsanguinotransfusão independente de tempo de permanência em UTI.
- Uso de aminoglicosídeos por mais de cinco dias.
- Asfixia ou encefalopatia hipóxico-isquêmica.
- Uso de oxigenação extracorpórea (ECMO).
- Infecções intraútero por toxoplasmose, sífilis, rubéola, citomegalovírus, herpes (TORCH) ou Zika.
- Malformações craniofaciais.
- Microcefalia congênita.

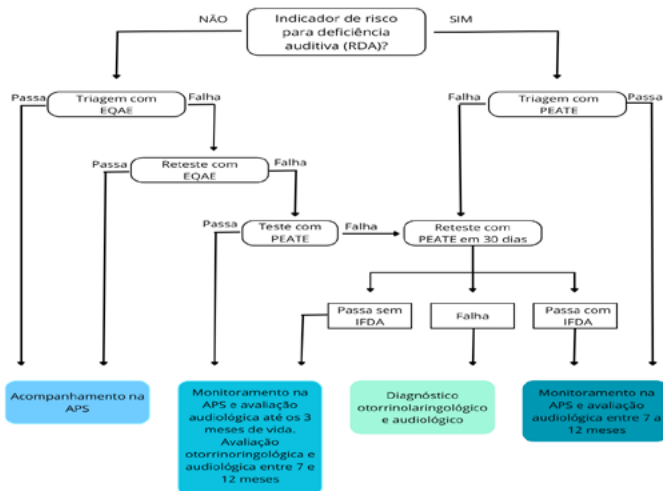
- Hidrocefalia congênita ou adquirida.
- Anormalidades do osso temporal.
- Síndromes que cursam com surdez.

INDICADORES DE RISCO PERINATAIS OU TARDIAS

- Infecções que cursam com surdez como meningites e encefalites bacterianas ou virais (especialmente vírus herpes e varicela).
- Trauma craniano (especialmente base de crânio e temporal).
- Quimioterapia.
- Suspeita familiar de surdez, alteração de fala ou linguagem e atraso ou regressão do desenvolvimento.

CONDUTA/SEGUIMENTO

IMAGEM 1 - Conduta e seguimento no teste da orelhinha



FONTE: adaptada pelos autores ⁹.

TESTE DO REFLEXO VERMELHO: “TESTE DO OLHINHO”

O teste do olhinho rastreia alterações que podem afetar a transparência do olho como catarata (alteração da transparência do vítreo por tumor intraocular), retinoblastoma (alteração da transparência do vítreo por tumor intraocular), glaucoma (alteração da transparência da córnea e toxoplasmose (alteração da transparência do vítreo por inflamação) ^{6, 7}.

REALIZAÇÃO DO EXAME E CONDUTAS

É feito por oftalmoscópio direto a 50-100 cm do olho do RN em ambiente escuro, localizar as pupilas do paciente e iluminá-las, comparando a intensidade e simetria entre os olhos^{6, 8}. Quando o reflexo for alterado ou duvidoso deve ser encaminhado ao oftalmologista para elucidar o diagnóstico ^{6, 9}.

IMAGEM 2 - Reflexo vermelho presente no teste do olhinho



FONTE: adaptada pelos autores⁸.

TESTE DA LINGUINHA

O teste da linguinha avalia o frênulo lingual em recém-nascidos com o objetivo de identificar a anquiloglossia, alteração que restringe o movimento da língua prejudicando a deglutição, mastigação e amamentação ¹⁰.

É importante avaliar a funcionalidade durante a amamentação do bebê, se há dificuldades na pega, causando fissuras mamárias e desmame precoce^{11, 12}. Caso não haja dificuldade na amamentação, pode-se realizar nova avaliação em 30 dias e se necessário realizar frenotomia¹¹. O teste deve ser realizado antes da alta hospitalar^{11, 12}.

TESTE DO CORAÇÃOZINHO

As cardiopatias congênitas são malformações estruturais do coração presentes desde a vida fetal até o nascimento, representando cerca de 30% de todas as malformações congênitas¹³. A incidência dessas anomalias é de aproximadamente 10 casos para cada 1.000 nascidos vivos. No Brasil, esse número representa cerca de 30 mil crianças por ano¹⁴. Entre elas, as Cardiopatias Congênitas Críticas (CCC) exigem atenção especial, pois sem o diagnóstico precoce, podem levar a complicações graves, como choque, hipóxia e óbito precoce¹³. No entanto, estima-se que 30% dos recém-nascidos com CCC recebam alta hospitalar sem o diagnóstico, aumentando os riscos de morbidade e mortalidade^{13, 14}. Além disso, de acordo com o Ministério da Saúde (MS), o diagnóstico tardio aumenta o número de internações, dias de hospitalização e maior custo por paciente¹⁵.

Para reduzir esses impactos, a triagem neonatal para cardiopatias congênitas foi incorporada à avaliação do neonato antes da alta hospitalar¹⁵. A oximetria de pulso destaca-se como um método eficaz de rastreamento, permitindo a detecção precoce da hipoxemia, comum na maioria dessas cardiopatias, mesmo antes do surgimento de sinais clínicos evidentes¹³. Com especificidade de 99% e sensibilidade de 75%, essa estratégia auxilia na identificação precoce das CCC, contribuindo para um tratamento oportuno e para a redução de complicações e custos hospitalares associados ao diagnóstico tardio¹⁵.

Desta forma, o **Teste do Coraçãozinho** deve ser realizado de forma rotineira em todos os recém-nascidos com idade gestacional igual

ou maior que 35 semanas (ou 34 semanas, de acordo com o MS) e que se encontram clinicamente bem, assintomáticos, em ambiente de alojamento conjunto^{13, 16}.

CARDIOPATIAS CONGÊNITAS CRÍTICAS

O teste tem como principal objetivo diagnosticar as CCC que exigem intervenção cirúrgica ou por cateterismo no primeiro ano de vida¹³. As CCC incluem tanto as cardiopatias cianogênicas e “canal-dependentes”, quanto algumas menos graves que não dependem do canal arterial. Durante o período fetal, o canal arterial mantém a comunicação entre as circulações pulmonar e sistêmica, fechando-se funcionalmente na maioria dos recém-nascidos dentro das primeiras 72 horas após o nascimento^{13, 15}.

Os sintomas das CCC decorrem do fechamento ou restrição do canal arterial, sendo classificadas em três grupos principais¹³.

- **Cardiopatias com fluxo pulmonar dependente do canal arterial:** atresia pulmonar e condições semelhantes.
- **Cardiopatias com fluxo sistêmico dependente do canal arterial:** síndrome de hipoplasia do coração esquerdo, coarctação crítica da aorta e similares.
- **Cardiopatias com circulação em paralelo:** transposição das grandes artérias e condições semelhantes.

As principais cardiopatias incluídas no grupo das CCC são hipoplasia do ventrículo esquerdo, atresia pulmonar com septo interventricular íntegro, tetralogia de Fallot, drenagem anômala total das veias pulmonares, transposição das grandes artérias, atresia tricúspide, coarctação da aorta, dupla via de saída do ventrículo direito, anomalia de Ebstein, interrupção do arco aórtico e ventrículo único^{13, 15}.

Após o nascimento, o canal arterial se fecha espontaneamente, geralmente dentro das primeiras 72 horas. No entanto, no momento da alta hospitalar, que ocorre entre 24 e 48 horas de vida, os sinais clínicos podem ainda não estar evidentes. O exame físico pode revelar poucos achados, incluindo ausculta cardíaca aparentemente normal. Além disso, a hipoxemia pode não apresentar manifestações clínicas, principalmente quando a saturação de oxigênio está acima de 80%, quando há anemia associada ou em pacientes com pele escura^{13,15}.

A aferição rotineira da oximetria de pulso permite identificar precocemente a baixa oxigenação, possibilitando o encaminhamento do recém-nascido para avaliação especializada e exames complementares, como o ecocardiograma, para confirmação do diagnóstico^{13,15}. No entanto, apesar de ser uma ferramenta essencial, o teste do coraçãozinho pode não detectar algumas cardiopatias graves que exigem intervenção precoce, como a coarctação da aorta^{13,15}.

TÉCNICA DE AFERIÇÃO E INTERPRETAÇÃO DOS RESULTADOS

A técnica de aferição deve seguir padrões para aumentar a acurácia e reduzir o número de falsos positivos. São elas^{13,15}:

- utilizar oxímetro de pulso com sensor neonatal e que permita a leitura adequada em situações de baixa perfusão e na presença de movimentos;
- realizar a medida entre 24 e 48 horas de vida para reduzir falsos positivos relacionados à permeabilidade do canal arterial ou forame oval;
- garantir que o RN esteja confortável e com as extremidades aquecidas antes da aferição;
- medir a oximetria no membro superior direito (pré-ductal) e em um dos membros inferiores (pós-ductal).

Após a aferição, os valores obtidos devem ser analisados da seguinte forma¹³:

- **teste negativo:** saturação periférica de oxigênio (SpO₂) maior ou igual a 95% e diferença entre as medidas no membro superior direito e no membro inferior menor ou igual a 3%;
- **teste positivo:** SpO₂ menor ou igual a 89% no membro superior direito ou no membro inferior.
- **teste duvidoso:** SpO₂ entre 90% e 94% ou uma diferença entre as medidas do membro superior direito e do membro inferior maior ou igual a 4%. Neste caso, o teste pode ser repetido em 1 hora, por até duas vezes. Se as medidas permanecerem abaixo do esperado, considera-se o teste positivo.

Segundo o Ministério da Saúde, todo teste com SpO₂ < 95% e/ou com diferença $\geq 3\%$ entre as medidas pré e pós-ductal, é considerado positivo e devem ser submetidos a repetição em 1 hora. Se as medidas permanecerem inalteradas, o teste é definido como positivo¹⁵.

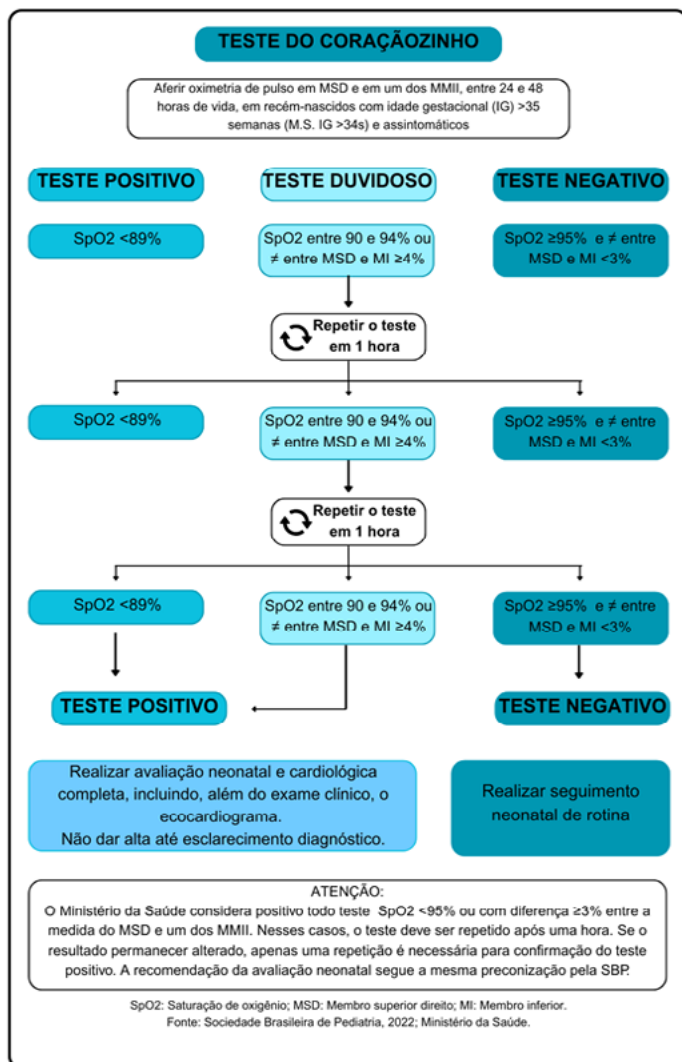
Tanto o MS quanto a SBP preconizam que todo teste positivo deva ser submetido à avaliação minuciosa pelo médico pediatra ou neonatologista, além da cardiológica e ecocardiográfica antes da alta hospitalar. Já em relação aos testes com resultado negativo, o seguimento com o recém-nascido é mantido conforme a rotina hospitalar^{13, 15}.

O teste pode apresentar falsos positivos em recém-nascidos pré-termo e em altitudes elevadas. Além disso, o uso frequente de oxigenoterapia pode levar a falsos negativos. Mesmo com um resultado negativo, algumas cardiopatias podem não ser detectadas, como em cerca de 50% dos casos de coarctação da aorta^{15, 16}.

Por fim, a execução do teste não substitui um exame físico minucioso antes da alta hospitalar. Caso seja confirmada a presença de cardiopatia congênita crítica, o tratamento deve ser individualizado conforme

a patologia, com encaminhamento para atendimento especializado em cardiologia pediátrica^{13, 15}.

IMAGEM 3 - Teste do coraçãozinho



FONTE: elaborada pelos autores.

TESTE DO PEZINHO

O objetivo do teste do pezinho é triar doenças graves e frequentes que causam poucos sinais e sintomas ao nascimento, visto que uma intervenção precoce pode modificar o desfecho e qualidade de vida do recém-nascido (RN)¹⁷. Esse teste deve ser realizado entre o 3º e o 5º dia de vida, nunca antes das 48 horas de vida e, de preferência, nem depois dos 30 dias de vida¹⁷. Entretanto, em RNs prematuros o teste é obtido na admissão na UTI neonatal. A segunda testagem é feita entre 48 e 72 horas de vida, sendo essa por punção venosa e a terceira é feita na alta do RN ou aos 28 dias de vida caso permaneça internado nessa idade. RNs transfundidos devem ser testados antes e após a transfusão^{18, 19}.

REALIZAÇÃO DO EXAME

A técnica correta é realizar a punção na face interna ou externa da região plantar de um dos calcanhares e deixar o sangue pingar em papel filtro até preencher totalmente as marcações em formato de círculo¹⁹.

DOENÇAS AVALIADAS

O objetivo da Triagem Neonatal Biológica (teste do pezinho) é realizar o rastreio das seguintes doenças: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias, Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita, Toxoplasmose Congênita, Deficiência de Biotinidase e Homossitinúria Clássica.

Fenilcetonúria

A fenilcetonúria é uma doença causada por um erro inato do metabolismo que leva à inativação ou diminuição da enzima fenilalanina hidroxilase, por consequência ao acúmulo do aminoácido fenilalanina no sangue. Sem tratamento, leva ao atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, convulsões e retardo mental²⁰.

A triagem é realizada a partir da dosagem quantitativa da fenilalanina (FAL) sanguínea. Duas amostras distintas positivas definem o diagnóstico. Para diagnóstico da doença, o RN deve estar alimentado há pelo menos 48 horas para que a enzima se acumule no sangue e seu excesso seja então diagnosticado, impedindo um falso negativo¹⁷. O tratamento deve ser feito com uma dieta com baixo teor de fenilalanina, baseado em fórmulas especiais sem esse aminoácido, e acompanhamento com nutricionista²¹.

Hipotireoidismo congênito

O hipotireoidismo congênito é causado pela diminuição dos hormônios tireoidianos, podendo ocorrer a partir de falha na tireoide, deficiência dos hormônios hipofisários ou hipotalâmicos ou resistência periférica aos hormônios tireoidianos^{17, 18}.

Sem tratamento, leva a uma redução importante do metabolismo, comprometendo o desenvolvimento neuropsicomotor (sendo a principal causa de deficiência intelectual reversível) e o crescimento da criança, podendo causar sintomas como: icterícia prolongada, choro rouco, letargia, movimentos lentos, constipação, sucção débil, fontanelas amplas, macroglossia, mixedema e pele seca^{17, 22}.

A triagem neonatal é realizada a partir da dosagem do nível de TSH. Ao nascer, há uma liberação fisiológica desse hormônio e após um declínio. Em casos de coleta realizada 48 horas, pode-se dosar erroneamente o nível do TSH, resultando em um falso positivo.²²

- TSH < 10 mU/I é considerado normal.
- TSH entre 10-20 mU/I é considerado um teste limítrofe - repetir o teste do pezinho.
- TSH > 20 mU/I é sugestivo de hipotireoidismo congênito - colher TSH e T4 livre no sangue periférico^{23, 24}.

Filhos de mães tratadas durante a gravidez com drogas antitireoidianas ou iodetos poderão apresentar hipotireoidismo transitório, devendo ser monitorados até que os níveis de T4 e TSH tenham normalizado¹⁸. O tratamento é feito com levotiroxina oral de forma precoce, preferencialmente nos primeiros 14 dias de vida, na dose inicial de 10-15mcg/kg/dia e monitorar de acordo com os níveis de TSH e T4L para reajuste de dose²⁴.

Doença falciforme e outras hemoglobinopatias

A doença falciforme tem causa genética e é caracterizada por uma alteração na forma e na função das hemácias. A hemoglobina predominante em humanos adultos é chamada de hemoglobina A (padrão Hb AA). A hemoglobina predominante em recém-nascidos é a hemoglobina F. Em um RN não afetado, o padrão de hemoglobina é o HbFA, sendo que F indica a presença da hemoglobina fetal e A indica a hemoglobina do tipo adulto. Na doença falciforme, o fenótipo predominante é o da Hb S, outras variações que também podem ser registradas. Sem tratamento, o RN pode apresentar anemia hemolítica, insuficiência renal, acidente vascular cerebral e infecções graves^{18, 19}.

O teste avalia a presença dessas variantes e fecha o diagnóstico sem necessidade de outros exames confirmatórios. O RN afetado e sua família devem ser encaminhados para acompanhamento especializado^{17, 18}.

Fibrose cística

A fibrose cística (FC), também chamada de mucoviscidose, é uma doença autossômica recessiva que afeta os sistemas pulmonar e digestivo, caracterizada pelo aumento da viscosidade do muco, principalmente em vias aéreas e pâncreas. Os RN com FC podem apresentar infecções respiratórias de repetição, tosse persistente com secreção espessa, íleo meconial, desnutrição, desidratação e hiponatremia, diarreia crônica, diabetes, insuficiência hepática e pancreática^{18, 24}.

A triagem é feita dosando os níveis da tripsina imunorreativa (TIR ou IRT), que é um marcador de lesão pancreática. Se positivo, a dosagem deve ser repetida com 30 dias de vida. Diante de duas dosagens positivas, é necessário realizar o Teste do Suor para confirmação ou exclusão diagnóstica, valores > 60mmol/L na dosagem de cloro no suor são considerados como positivos para FC²⁴.

Os pacientes devem ser encaminhados para atendimento especializado após a confirmação diagnóstica, realizando tratamento multidisciplinar de suporte nutricional, prevenção de distúrbios hidroeletrólíticos, terapia de reposição enzimática e fisioterapia respiratória²⁵.

Hiperplasia adrenal congênita

A hiperplasia adrenal congênita é uma doença autossômica recessiva caracterizada por deficiência enzimática da síntese dos esteroides adrenais, sendo a da 21-hidroxilase a mais comum, seguida da 17-alfa-hidroxilase e da 11-beta-hidroxilase, levando a um acúmulo dos hormônios androgênicos na adrenal^{19, 27}.

Pacientes sem tratamento podem apresentar a forma clássica da doença virilizante simples (25% das apresentações) ou na forma perdedora de sal (75% dos casos). Dentre os sintomas, encontramos virilização da genitália, crise adrenal aguda com desidratação, hiponatremia, hiperpotassemia e o óbito^{27, 28}.

A triagem é feita pela dosagem da enzima 17-hidroxi-progesterona, e a confirmação, pela dosagem sanguínea periférica dessa mesma enzima. Os pacientes afetados devem ser encaminhados para atendimento especializado para promover os crescimento e puberdade adequados, realizando o tratamento com corticoesteróides como hidrocortisona ou fludrocortisona, além dos cuidados para evitar a crise perdedora de sal^{17, 28}.

Toxoplasmose congênita

A toxoplasmose congênita é uma doença causada pela passagem transplacentária do parasita *Toxoplasma gondii*. Em formas clínicas graves, manifesta-se com sintomas oculares, perda auditiva, calcificações cerebrais difusas e retardo mental¹⁹.

A triagem é feita pela dosagem de anticorpos IgM anti-toxoplasma e o tratamento é medicamentoso, com a administração do esquema tríplice: sulfadiazina, pirimetamina e ácido fólico^{17, 18}.

Homocistinúria clássica

A homocistinúria clássica é um erro inato do metabolismo, na qual temos uma deficiência na atividade da enzima CBS (cistationina β -sintase) resultando em falha na conversão da metionina em cisteína e consequentemente seu acúmulo. Por conta disso, ocorrem sintomas como: aumento da velocidade de aterosclerose, aumento das propriedades pro-trombóticas, comprometimento ocular, esquelético e neurológico^{17, 19}.

O diagnóstico presuntivo se dá pela alteração no teste do pezinho, sendo confirmado através das dosagens séricas de metionina e homocisteína. A conduta é baseada na administração de piridoxina, ácido fólico e vitamina B12 associada à restrição na ingesta de metionina^{17, 18}.

REFERÊNCIAS

1. ACADEMIA BRASILEIRA DE AUDIOLOGIA. Comitê Multiprofissional em Saúde Auditiva (COMUSA). *Nota técnica: triagem auditiva neonatal universal em tempos de pandemia*. São Paulo, 26 maio 2020. Disponível em: <https://www.sbfa.org.br/portal2017/pdf/cvd19-nota-tecnica-comusa.pdf>.
2. AGUIAR, A. S.; CARDOSO, M. V.; LÚCIO, I. M. Teste do reflexo vermelho: forma de prevenção à cegueira na infância. *Revista Brasileira de Enfermagem*, Brasília, DF, v. 60, n. 5, p. 541–545, 2007.
3. ANDRADE, Elenara da Fonseca *et al.* Patient care in cystic fibrosis centers: a real-world analysis in Brazil. *Jornal Brasileiro de Pneumologia*, [s.l.], p. 12–14, 10 jan. 2023. Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.36416/1806-3756/e20220306>.
4. AYALA, D. V. S. *et al.* Caracterización de una cohorte de pacientes pediátricos con Hiperplasia Suprarrenal Congénita. *Andes Pediátrica*, [s.l.], v. 93, n. 4, p. 511, 18 ago. 2022. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.32641/andespediatr.v93i4.4003>.
5. BALDINO, V. M. C. L. *et al.* Red reflex test at the maternity hospital: results from a tertiary hospital and variables associated with inconclusive test results. *Jornal de Pediatria*, [s.l.], v. 96, n. 6, p. 748–754, 2020.
6. BRASIL. Ministério da Saúde. *Anquiloglossia e aleitamento materno: evidências sobre a magnitude do problema, protocolos de avaliação, segurança e eficácia da frenotomia*. São Paulo: Ministério da Saúde, 2015.
7. BRASIL. Ministério da Saúde. *Cardiopatía congênita afeta cerca de 30 mil crianças por ano no Brasil*. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2022/novembro/cardiopatía-congenita-afeta-cerca-de-30-mil-criancas-por-ano-no-brasil>.

8. BRASIL. Ministério da Saúde. Diretrizes de atenção à saúde ocular na infância. Brasília: Ministério da Saúde, 2013. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_sau-de_ocular_infancia.pdf.
9. BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. *Diretrizes de atenção da triagem auditiva neonatal*. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2012. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_triagem_auditiva_neonatal.pdf.
10. BRASIL. Ministério da Saúde. *Diretrizes do teste de triagem neonatal*. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2022.
11. BRASIL. Ministério da Saúde. *Nota Técnica nº 18 – Cardiopatia Congênita*. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2021. Disponível em: https://egestorab.saude.gov.br/image/?file=20211129_I_notatecnica18cardiopatiacongenita_3941354402197404449.pdf.
12. BRASIL. Ministério da Saúde. *Portaria nº 2.776, de 18 de dezembro de 2014*. Aprova diretrizes gerais, amplia e incorpora procedimentos para a atenção especializada às pessoas com deficiência auditiva no Sistema Único de Saúde (SUS). *Diário Oficial da União: seção 1*, Brasília, DF, p. 183–198, 19 dez. 2014. Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt2776_18_12_2014.html.
13. COLOMBO, C. *et al.* Lo screening del portatore di fibrosi cistica: una valutazione di health technology assessment. *Recenti Progressi in Medicina*, [s.l.], n. 2024, p. 2–4, 1 jan. 2024. Il Pensiero Scientifico Editore. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1701/4169.41644>.
14. DUTRA, M. R. P. *et al.* Quality indicators of hearing screening and evaluation of neonatal lingual frenulum. Indicadores de qualidade de triagem auditiva e de avaliação do frênulo lingual neonatal. *CoDAS*, [s.l.], v. 32, n. 3, e20180179, 2020.
15. GROHMANN-HELD, K. *et al.* Impact of pregnancy planning and preconceptual dietary training on metabolic control and offspring's

- outcome in phenylketonuria. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, [s.l.], v. 45, n. 6, p. 1070–1081, 22 ago. 2022.
16. JOINT COMMITTEE ON INFANT HEARING. Year 2019 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention. *Journal of Early Hearing Detection and Intervention*, [s.l.], v. 4, n. 2, p. 1–44, 2019.
 17. KLEIGMAN, R. M. *et al.* *Nelson: princípios de pediatria*. 4. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, [s.d.].
 18. OLIVEIRA, T. D. S.; DUTRA, M. R. P.; CAVALCANTI, H. G. Newborn hearing screening: association between coverage, and the availability of speech therapists and equipment in Brazil. Triagem auditiva neonatal: associação entre a cobertura, oferta de fonoaudiólogos e equipamentos no Brasil. *CoDAS*, [s.l.], v. 33, n. 2, e20190259, 2021.
 19. PIÑAR-GUTIÉRREZ, A. *et al.* Maternal-fetal outcomes of pregnancies in women treated at an inborn errors of metabolism unit. *Endocrinología, Diabetes y Nutrición (English Ed.)*, [s.l.], v. 70, n. 2, p. 98–106, fev. 2023.
 20. PINTO, M. I. de G. R. M. *et al.* Hiperplasia suprarrenal congénita: ¿qué necesitan saber los médicos de atención primaria? *Medicina de Familia. Semergen*, [s.l.], v. 49, n. 6, p. 101984, set. 2023. Elsevier BV. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2023.101984>.
 21. SÁNCHEZ, A. R. *et al.* Diagnóstico y seguimiento de los pacientes con hipotiroidismo congénito diagnosticados por cribado neonatal. *Anales de Pediatría*, [s.l.], v. 90, n. 4, p. 250–250, abr. 2019. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2018.11.002>.
 22. SEGURA, S. A. *et al.* Assessment of thyroid function in the preterm and/or very low birth weight newborn. *Anales de Pediatría (English Edition)*, [s.l.], v. 95, n. 4, p. 277–277, out. 2021. Elsevier BV. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpede.2021.04.003>.

23. SOARES, A. M. Mortalidade em doenças cardíacas congênitas no Brasil – o que sabemos? *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*. [s.l.]: SciELO Brasil, [s.d.]. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/abc/a/bB5hm6wQwhN5VrpcTMVKXRh/?format=pdf&lang=pt>.
24. SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. Departamento Científico de Neonatologia. *Nota de esclarecimento sobre o teste de avaliação do frênulo da língua em bebês (teste da linguinha)*. Rio de Janeiro: SBP, 2014. Disponível em: https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/pdfs/nota_esclarecimento-dc_neo.pdf.
25. SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. *Sistematização do atendimento ao recém-nascido com suspeita ou diagnóstico de cardiopatia congênita* [Internet]. Rio de Janeiro: SBP, 2021. Disponível em: <https://www.sbp.com.br/imprensa/detalhe/nid/sistematizacao-do-atendimento-ao-recem-nascido-com-suspeita-ou-diagnostico-de-cardiopatia-congenita/>.
26. SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. *Teste do reflexo vermelho*. [s.l.]: SBP, 2018. Disponível em: https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/__20958d-DC_No1_set_2018-_Teste_do_reflexo_vermelho.pdf.
27. SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. *Sistematização do atendimento ao recém-nascido com suspeita ou diagnóstico de cardiopatia congênita* [Internet]. Rio de Janeiro: SBP, 2021. Disponível em: <https://www.sbp.com.br/imprensa/detalhe/nid/sistematizacao-do-atendimento-ao-recem-nascido-com-suspeita-ou-diagnostico-de-cardiopatia-congenita/>.
28. SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. *Tratado de pediatria*. 4. ed. São Paulo: Manole, [s.d.].
29. ZHANG, Y. *et al.* Cribado neonatal de hipotireoidismo congénito: estudio observacional de 13 años. *Anales de Pediatría*, [s.l.], v. 93, n. 1, p. 50–52, jul. 2020. Elsevier BV. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2019.06.015>.