

O papel do biomédico no diagnóstico laboratorial do teste do pezinho ampliado

The role of the biomedical in the laboratory diagnosis of the extended heel prick test

El papel de la biomedicina en el diagnóstico de laboratorio de la prueba prolongada de punción del talón

Maria Eduarda Pires Queiroz¹

Ligia Canongia Duarte²

Rayssa Ferreira Soares¹

1- Discente de Biomedicina do Instituto de Ensino Superior de Brasília – IESB

2- Professora Doutora de Biomedicina do Instituto de Ensino Superior de Brasília - IESB

RESUMO

INTRODUÇÃO: A triagem neonatal, conhecida como teste do pezinho, é uma estratégia essencial para a detecção precoce de doenças congênitas, permitindo intervenções oportunas e prevenção de sequelas. Com os avanços tecnológicos, a modalidade ampliou a incorporar métodos mais sensíveis, o que aumentou sua capacidade diagnóstica. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, realizada nas bases de dados PubMed, SciELO, Biblioteca Virtual em Saúde e Portal CAPES, no período de 2015 a 2025. Foram utilizados descritores controlados e operadores booleanos, incluindo artigos disponíveis na íntegra e excluindo estudos que não atendiam ao objetivo proposto. Ao final, 10 artigos foram selecionados para análise. **RESULTADOS:** Os estudos evidenciaram que a triagem neonatal ampliou contribuiu significativamente para o diagnóstico precoce de doenças metabólicas, genéticas e endócrinas. Destacou-se o uso de tecnologias, como a espectrometria de massa em tandem, que proporciona maior precisão diagnóstica. Observou-se, ainda, que o controle de qualidade e a correta execução das etapas laboratoriais são fundamentais para a confiabilidade dos resultados. **DISCUSSÃO:** A análise dos estudos reforça que a atuação do biomédico é essencial em todas as etapas do processo, desde a análise laboratorial até a interpretação dos resultados. Além disso, fatores como a desigualdade regional e as limitações estruturais ainda representam desafios à efetividade da triagem neonatal no Brasil. **CONCLUSÃO:** Conclui-se que o biomédico desempenha papel fundamental na garantia da qualidade diagnóstica na triagem neonatal ampliou, contribuindo para a detecção precoce de doenças e para a promoção da saúde pública.

Descritores: Triagem Neonatal; Teste do Pezinho; Diagnóstico Laboratorial; Biomédico; Doenças Congênitas.

INTRODUÇÃO

A triagem neonatal, popularmente conhecida como teste do pezinho, constitui uma das principais estratégias de prevenção em saúde pública, ao possibilitar a identificação precoce de doenças genéticas, metabólicas e endócrinas em recém-nascidos. No Brasil, sua consolidação ocorreu com a implementação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), responsável por estabelecer diretrizes para o rastreamento dessas condições, com o objetivo de reduzir a morbimortalidade infantil e prevenir sequelas irreversíveis (Brasil, 2023; Silva; Gonçalves, 2020). No entanto, a efetividade desse programa não depende apenas de sua existência, mas também da qualidade das etapas do processo e do acesso oportuno ao diagnóstico e ao tratamento.

Com o avanço das tecnologias laboratoriais, especialmente no campo da biologia molecular e da bioquímica clínica, ampliou-se a triagem neonatal por meio do teste do pezinho ampliou. Essa

Ano VII, v.1 2026 | submissão: 20/05/2026 | aceito: 23/05/2026 | publicação: 26/05/2026

modalidade incorpora técnicas como a espectrometria de massa em tandem (MS/MS), permitindo a análise simultânea de múltiplos metabólitos a partir de amostras de sangue seco, o que amplia significativamente o número de doenças rastreadas (Lima et al., 2022; Fiocruz, 2022). Apesar desse avanço, a incorporação tecnológica, por si só, não garante melhores desfechos clínicos, sendo necessária a interpretação adequada dos resultados e a integração com protocolos clínicos eficazes.

Entre as doenças detectáveis, destaca-se a fenilcetonúria (PKU), um erro inato do metabolismo caracterizado pela deficiência da enzima fenilalanina-hidroxilase, que leva ao acúmulo de fenilalanina no organismo e pode causar danos neurológicos irreversíveis quando não diagnosticada precocemente (Souza et al., 2020; Santos et al., 2020). A triagem neonatal permite a identificação dessa condição ainda na fase assintomática, possibilitando intervenção precoce por meio do controle dietético, o que evidencia o impacto direto do diagnóstico laboratorial na prevenção de agravos e na melhoria do prognóstico clínico.

Nesse contexto, a atuação do biomédico é essencial para garantir a qualidade e a confiabilidade do diagnóstico laboratorial. Esse profissional atua em todas as etapas do processo, desde a correta coleta e o acondicionamento das amostras em papel-filtro até a execução das análises e a interpretação dos resultados. Além disso, é responsável pelo controle de qualidade dos exames e pela validação dos métodos utilizados, assegurando precisão diagnóstica (Silva; Gonçalves, 2020). Dessa forma, o biomédico assume um papel estratégico na articulação entre a tecnologia laboratorial e a prática clínica, contribuindo diretamente para a efetividade da triagem neonatal.

Apesar dos avanços observados, a implementação do teste do pezinho ampliado no Brasil ainda enfrenta desafios significativos, especialmente quanto à desigualdade regional, às limitações estruturais e à necessidade de qualificação profissional. A expansão da cobertura do exame depende de investimentos em infraestrutura laboratorial, na logística de transporte de amostras e na capacitação contínua dos profissionais envolvidos (Brasil, 2023; Fiocruz, 2022). Nesse sentido, a discussão sobre a atuação do biomédico torna-se ainda mais relevante, uma vez que a qualidade do diagnóstico está diretamente relacionada à competência técnica e científica desse profissional, o que reforça a importância de sua valorização no contexto da saúde pública.

Diante desse cenário, evidencia-se a necessidade de compreender, de forma mais aprofundada, a atuação do biomédico no contexto da triagem neonatal ampliada, especialmente no que se refere à garantia da qualidade analítica, à interpretação dos resultados e à contribuição para o diagnóstico precoce de doenças congênitas. Assim, este estudo tem como objetivo analisar o papel do biomédico no diagnóstico laboratorial do teste do pezinho ampliado, destacando sua relevância para a efetividade das estratégias de triagem neonatal e para a promoção da saúde pública.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo, realizado por meio de revisão integrativa da literatura, que permitiu reunir, avaliar e sintetizar o conhecimento científico já publicado. A escolha dessa abordagem se deu por possibilitar uma análise ampla e crítica da atuação do biomédico no diagnóstico laboratorial do teste do pezinho ampliado, destacando sua importância para a detecção precoce de doenças congênitas e para a promoção da saúde neonatal.

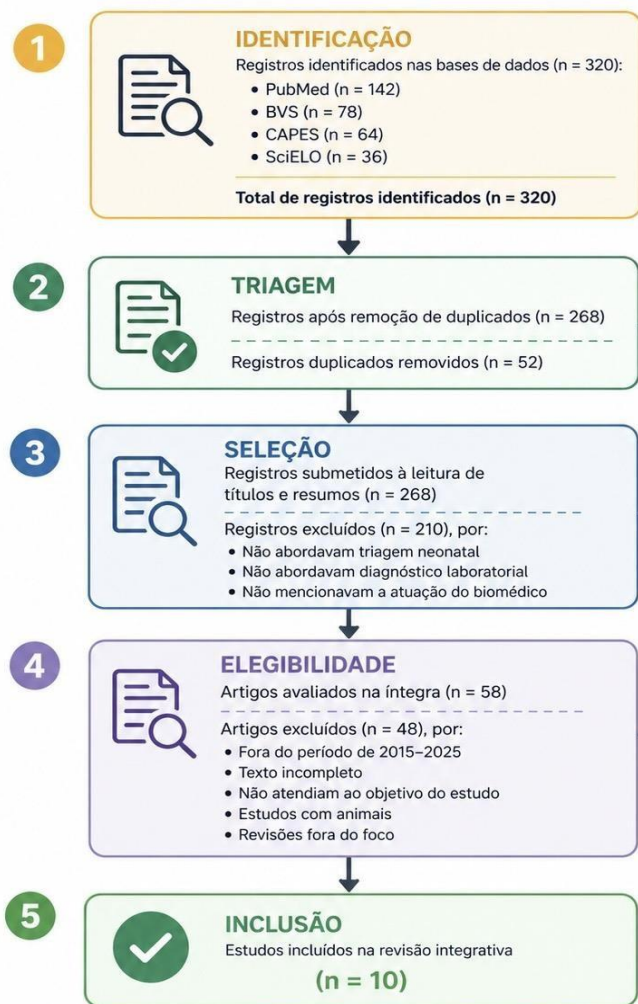
O levantamento bibliográfico foi realizado entre setembro de 2025 e junho de 2026, abrangendo publicações nacionais e internacionais. Foram consultadas as bases de dados PubMed Central, SciELO, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Portal de Periódicos da CAPES, reconhecidas pela credibilidade e abrangência. Os descritores utilizados, baseados nos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), foram: "teste do pezinho" (newborn screening), "triagem neonatal" (neonatal screening), "biomédico" (biomedical scientist), "doenças congênitas" (congenital diseases) e "diagnóstico laboratorial" (laboratory diagnosis). As buscas combinaram operadores booleanos, como ("teste do pezinho" AND "triagem neonatal") AND ("biomédico" OR "diagnóstico laboratorial"), Para refinar os resultados e garantir relevância.

Foram incluídos artigos publicados entre 2015 e 2025, disponíveis na íntegra, de acesso livre e escritos em português, inglês ou espanhol. Foram excluídos TCCs, dissertações, teses, artigos duplicados, pesquisas com animais e trabalhos que não abordavam diretamente a atuação do biomédico ou o diagnóstico laboratorial.

Após a seleção inicial com base em títulos e resumos, os artigos selecionados foram analisados criticamente, o que permitiu identificar as principais contribuições sobre o papel do biomédico no teste do pezinho ampliado e suas implicações clínicas, tecnológicas e sociais. Essa abordagem possibilitou compreender como a atuação do biomédico influenciou a efetividade do diagnóstico e contribuiu para a prevenção e manejo precoce de doenças congênitas.

A seleção dos estudos ocorreu por meio das etapas de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão, conforme critérios previamente estabelecidos. O processo de seleção dos estudos é apresentado na Figura 1.

Figura 1 – Fluxograma do processo de seleção dos estudos incluídos na revisão.



Fonte: Elaborado pela autora, 2026.

RESULTADOS

Foram incluídos 10 estudos nesta revisão, conforme apresentado na Figura 1. A caracterização dos estudos incluídos é apresentada na Tabela 1. Os artigos analisados abordaram, de forma geral, a importância da triagem neonatal como estratégia fundamental para o diagnóstico precoce de doenças congênitas, bem como o papel do biomédico na garantia da qualidade dos exames laboratoriais.

Observou-se que os estudos destacam a relevância do uso de tecnologias laboratoriais avançadas, como a espectrometria de massa em tandem, que permite ampliar o número de doenças rastreadas e contribui para maior precisão diagnóstica. Além disso, evidenciou-se que o controle de qualidade e a correta execução das etapas laboratoriais são fundamentais para evitar resultados falsos-positivos ou falsos-negativos.

Outro ponto recorrente nos estudos refere-se à importância da atuação do biomédico na

Ano VII, v.1 2026 | **submissão: 20/05/2026** | **aceito: 23/05/2026** | **publicação: 26/05/2026**

interpretação dos resultados, na validação dos exames e na integração com a equipe multiprofissional, o que contribui diretamente para a efetividade da triagem neonatal.

Apesar dos avanços tecnológicos, os artigos também apontam desafios, como a desigualdade no acesso ao exame, limitações estruturais e a necessidade de capacitação profissional contínua.

Tabela 1 – Caracterização dos artigos científicos incluídos na revisão, segundo autores, ano de publicação, objetivo e principais achados

AUTOR/ANO	OBJETIVO DO ESTUDO	TIPO DE ESTUDO	PRINCIPAIS ACHADOS
Botler et al., 2010	Avaliar a cobertura da triagem neonatal no Brasil	Estudo epidemiológico	A cobertura da triagem neonatal apresenta desigualdades regionais, impactando o acesso ao diagnóstico precoce
Calvo-Gonzalez, 2016	Analisar os aspectos sociais da triagem neonatal	Estudo qualitativo	A triagem neonatal envolve fatores sociais e culturais além do diagnóstico laboratorial
Pilar; Manfredini, 2018	Analisar aspectos clínicos e laboratoriais da triagem neonatal	Revisão	A integração entre diagnóstico laboratorial e Prática clínica é essencial para a efetividade da triagem
Santos et al., 2020	Estudar erros inatos do metabolismo	Revisão	A triagem ampliada favorece a detecção precoce dessas doenças
Silva; Gonçalves, 2020	Avaliar o papel do biomédico na triagem neonatal	Revisão	O biomédico é essencial na execução, controle de qualidade e interpretação dos exames
Souza et al., 2020	Analisar a fenilcetonúria no contexto da triagem neonatal	Estudo clínico	O diagnóstico precoce previne danos neurológicos irreversíveis

Carvalho et al., 2021	Descrever o Estudo clínico diagnóstico laboratorial de doenças metabólicas		O diagnóstico precoce contribui para melhor prognóstico clínico
Lima; Rodrigues, 2022	Avaliar indicadores de qualidade na triagem neonatal	Revisão	O controle de qualidade é fundamental para a confiabilidade dos resultados
Oliveira et al., 2022	Discutir avanços e desafios da triagem neonatal	Revisão	Persistem desafios estruturais e logísticos no sistema de saúde
Brasil, 2023	Apresentar diretrizes do Programa Nacional de Triagem Neonatal	Documento oficial	A ampliação da triagem neonatal fortalece a prevenção e o diagnóstico precoce

Fonte: Elaborado pela autora, 2026.

Observa-se, conforme a Tabela 1, que os estudos analisados apresentam convergência quanto à importância da triagem neonatal para o diagnóstico precoce de doenças congênitas e para a melhoria da qualidade da assistência em saúde.

DISCUSSÃO

Os estudos analisados demonstram consenso quanto à relevância da triagem neonatal ampliada para o diagnóstico precoce de doenças congênitas, especialmente por possibilitar intervenções terapêuticas precoces e reduzir complicações clínicas. Entretanto, os autores apresentam diferentes perspectivas sobre os fatores que influenciam a efetividade desse processo diagnóstico.

Botler et al. (2010) destacam que, apesar dos avanços observados no Programa Nacional de Triagem Neonatal, a cobertura do exame ainda é desigual entre as regiões brasileiras. Segundo os autores, fatores socioeconômicos e limitações estruturais impactam diretamente o acesso da população ao diagnóstico precoce, comprometendo a efetividade da assistência neonatal. Em

Ano VII, v.1 2026 | submissão: 20/05/2026 | aceito: 23/05/2026 | publicação: 26/05/2026

contrapartida, Brasil (2023) enfatiza os avanços decorrentes da ampliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal, especialmente a incorporação de novas doenças rastreadas e a expansão gradual da cobertura diagnóstica no país.

No âmbito laboratorial, Pilar e Manfredini (2018) ressaltam que a integração entre o diagnóstico laboratorial e a prática clínica constitui um dos principais fatores para o sucesso da triagem neonatal. Os autores defendem que a interpretação correta dos resultados laboratoriais deve ocorrer de forma articulada com a avaliação clínica do recém-nascido, o que proporciona maior segurança diagnóstica. Essa perspectiva complementa os achados de Silva e Gonçalves (2020), que reforçam a atuação do biomédico como profissional essencial na execução técnica dos exames, no controle de qualidade laboratorial e na validação dos resultados.

Além disso, Santos et al. (2020) e Souza et al. (2020) convergem ao destacar a importância da triagem neonatal ampliada na detecção precoce de erros inatos do metabolismo. Santos et al. (2020) enfatizam que a ampliação do teste do pezinho possibilitou identificar um número maior de doenças metabólicas ainda em fase assintomática, favorecendo melhores desfechos clínicos. Já Souza et al. (2020) direcionam a discussão para a fenilcetonúria, ressaltando que o diagnóstico precoce, associado à intervenção dietética adequada, é capaz de prevenir danos neurológicos irreversíveis e melhorar significativamente a qualidade de vida dos pacientes.

De forma semelhante, Carvalho et al. (2021) evidenciam que o diagnóstico laboratorial precoce das doenças metabólicas permite intervenções terapêuticas mais eficazes, reduz complicações clínicas e contribui para um melhor prognóstico dos pacientes. Esses achados reforçam a importância da atuação biomédica na garantia da precisão diagnóstica e da confiabilidade dos exames realizados.

Outro aspecto amplamente abordado nos estudos refere-se ao controle de qualidade laboratorial. Lima e Rodrigues (2022) destacam que falhas nas etapas de coleta, armazenamento, transporte e processamento das amostras podem comprometer significativamente os resultados da triagem neonatal, aumentando o risco de falsos positivos e falsos negativos. Nesse contexto, os autores ressaltam a necessidade de protocolos rigorosos de controle de qualidade e de capacitação contínua dos profissionais envolvidos no processo laboratorial.

Por outro lado, Calvo-González (2016) amplia a discussão ao abordar os aspectos sociais e culturais relacionados à triagem neonatal. A autora argumenta que o processo diagnóstico não deve ser compreendido apenas sob a perspectiva biomédica, mas também considerando os impactos emocionais e sociais enfrentados pelas famílias após o diagnóstico de doenças congênitas. Essa visão complementa os achados de Oliveira et al. (2022), que apontam que, apesar dos avanços tecnológicos e científicos, ainda persistem desafios estruturais, logísticos e administrativos que dificultam a efetividade da triagem neonatal em diferentes regiões do Brasil.

Ano VII, v.1 2026 | submissão: 20/05/2026 | aceito: 23/05/2026 | publicação: 26/05/2026

Dessa forma, observa-se que os autores convergem quanto à importância da triagem neonatal ampliada e da atuação do biomédico na garantia da qualidade diagnóstica. Entretanto, apresentam diferentes enfoques sobre a temática, abrangendo desde aspectos laboratoriais e tecnológicos até fatores sociais e estruturais, bem como aspectos relacionados à gestão em saúde pública. Assim, evidencia-se que a efetividade da triagem neonatal depende não apenas da incorporação de tecnologias avançadas, mas também da qualificação profissional, da integração multiprofissional e do fortalecimento das políticas públicas de saúde.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A presente revisão evidenciou que a triagem neonatal ampliada constitui uma estratégia essencial para a detecção precoce de doenças congênitas, possibilitando intervenções terapêuticas oportunas e contribuindo significativamente para a redução da morbimortalidade infantil e para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.

Os estudos analisados demonstraram que a incorporação de tecnologias laboratoriais avançadas, como a espectrometria de massa em tandem, ampliou a capacidade diagnóstica dos programas de triagem neonatal, permitindo a identificação precoce de diversas doenças metabólicas, genéticas e endócrinas. Entretanto, os autores também evidenciaram que a efetividade desses programas depende diretamente da qualidade das etapas laboratoriais, da interpretação adequada dos resultados e da integração entre o diagnóstico laboratorial e a prática clínica.

Nesse contexto, destaca-se o papel fundamental do biomédico no diagnóstico laboratorial do teste do pezinho ampliado, atuando de forma integrada nas etapas de coleta, processamento, controle de qualidade, análise e interpretação dos exames. Dessa forma, esse profissional contribui diretamente para a confiabilidade diagnóstica e a efetividade da triagem neonatal.

Além disso, a literatura analisada demonstrou que, apesar dos avanços tecnológicos e científicos, ainda persistem desafios importantes relacionados às desigualdades regionais, às limitações estruturais e à necessidade de capacitação profissional contínua. Esses fatores podem comprometer a abrangência e a eficácia dos programas de triagem neonatal em diferentes contextos do sistema de saúde brasileiro.

Diante disso, torna-se imprescindível o investimento contínuo em infraestrutura laboratorial, qualificação profissional e fortalecimento das políticas públicas voltadas à triagem neonatal, visando ampliar o acesso da população ao diagnóstico precoce e garantir maior equidade na assistência em saúde.

Por fim, destaca-se a importância do desenvolvimento de novos estudos sobre a atuação do



Ano VII, v.1 2026 | **submissão: 20/05/2026** | **aceito: 23/05/2026** | **publicação: 26/05/2026**

biomédico na triagem neonatal ampliada, especialmente os relacionados aos impactos clínicos, laboratoriais e sociais desse processo, contribuindo para o aprimoramento das práticas diagnósticas e para a promoção da saúde neonatal.

REFERÊNCIAS

BATISTA, Jessica Gomes dos Santos. A triagem neonatal ampliada como medida preventiva de saúde pública. [S. l.: s. n.], [s. d.].

BOTLER, Judy et al. Triagem neonatal: o desafio de uma cobertura universal e efetiva. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 15, p. 493–508, 2010.

BRASIL. Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN): diretrizes e ampliação do teste do pezinho. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2023.

CALVO-GONZÁLEZ, Elena. Biotecnologias de baixa complexidade e aspectos cotidianos do "cuidado": triagem neonatal e detecção da doença falciforme no Brasil. *História, Ciências, Saúde – Manguinhos*, v. 23, n. 1, p. 79–94, 2016.

CARVALHO, L. R. et al. Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média: diagnóstico laboratorial e abordagem terapêutica. *Revista Brasileira de Análises Clínicas*, v. 53, n. 1, p. 25– 32, 2021.

DA TERRA PERÍGOLO, Lavínia Barbosa et al. A ampliação do teste do pezinho no Brasil e suas implicações relativas à triagem neonatal, à detecção de doenças raras e de anormalidades congênitas— *Revista Eletrônica Acervo Médico*, v. 16, p. e10861, 2022.

DE Marquí, Alessandra B. Trovó. Panorama da triagem neonatal para fenilcetonúria no Brasil. *Medicina (Ribeirão Preto. Online)*, v. 49, n. 6, p. 517–525, 2016.

FIOCRUZ, Fundação Oswaldo Cruz. Triagem neonatal ampliada: desafios e perspectivas. Rio de Janeiro: FIOCRUZ, 2022. ← (adicione esta se a citação "Fiocruz, 2022" for baseada em documento específico)

LIMA, T. L.; RODRIGUES, C. F. Indicadores de qualidade na triagem neonatal: desafios para o diagnóstico precoce e o papel dos profissionais de saúde. *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia e Metabologia*, v. 64, n. 4, p. 397–404, 2022.

MANUAL TÉCNICO. Triagem neonatal biológica. [S. l.: s. n.], [s. d.].

MENDES, F. R. et al. O papel do biomédico nos programas de triagem neonatal ampliada. *Revista Brasileira de Biomedicina*, v. 10, n. 2, p. 88–97, 2020. ← (adicione se a citação existir no texto; caso não exista, retirar a menção em corpo de texto)

OLIVEIRA, Jacqueline Garcia de et al. Triagem neonatal ou teste do pezinho: conhecimento, orientações e importância para a saúde do recém-nascido. *Cuidarte Enfermagem*, v. 2, n. 1, p. 71–76, 2008.



Ano VII, v.1 2026 | submissão: 20/05/2026 | aceito: 23/05/2026 | publicação: 26/05/2026

OLIVEIRA, L. M. et al. Triagem neonatal: avanços, desafios e perspectivas no contexto da saúde pública brasileira. *Conexão Ciência*, v. 17, n. 2, p. 45–54, 2022.

PILAR, Bruna C.; MANFREDINI, V. Triagem neonatal: aspectos clínicos e laboratoriais. *Revista Brasileira de Análises Clínicas*, v. 50, n. 2, p. 30–41, 2018.

QUEIROZ, Isabella Regina Gomes de. *Subjetividade e ética na triagem neonatal: percepção de pais sobre seus filhos com diagnóstico de fenilcetonúria – com e sem autismo*. 2015.

SANTOS, A. C. et al. Erros inatos do metabolismo: importância do diagnóstico precoce e da triagem ampliada—*Revista Brasileira de Análises Clínicas*, v. 52, n. 3, p. 234–241, 2020.

SILVA, Alessandra Rodrigues et al. Triagem neonatal: uma revisão sobre a sua importância. *Conexão Ciência*, v. 17, n. 3, 2022.

SILVA, M. F.; GONÇALVES, P. R. O papel do biomédico na triagem neonatal ampliada: análise técnica e desafios laboratoriais. *Preprints SciELO*, 2020

SOUZA, R. L. et al. Fenilcetonúria: abordagem clínica e laboratorial no contexto da triagem neonatal. *Jornal de Pediatria (Rio de Janeiro)*, v. 96, n. 5, p. 610–617, 2020.