



Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 20/05/2026 | Aceptado: 23/05/2026 | Publicación: 26/05/2026

El papel del científico biomédico en el diagnóstico de laboratorio de la prueba de cribado neonatal ampliada.

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

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

María Eduarda Pires Queiroz¹

Ligia Canongia Duarte²

Rayssa Ferreira Soares¹

¹- Estudiante de biomedicina en el Instituto de Educación Superior de Brasilia – IESB 2-

Profesor con doctorado en Biomedicina por el Instituto de Educación Superior de Brasilia - IESB

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: El cribado neonatal, conocido como prueba del talón, es una estrategia esencial para la detección precoz de enfermedades congénitas, permitiendo intervenciones oportunas y la prevención de secuelas.

Con los avances tecnológicos, el modelo ampliado ha incorporado métodos más sensibles, aumentando su capacidad diagnóstica. **METODOLOGÍA:** Se trata de una revisión bibliográfica integradora, realizada en las bases de datos PubMed, SciELO, Biblioteca Virtual en Salud y Portal CAPES, desde 2015 hasta 2025. Se utilizaron

descriptores controlados y operadores booleanos, incluyendo artículos disponibles en su totalidad y excluyendo estudios que no cumplieran el objetivo propuesto. Finalmente, se seleccionaron 10 artículos para el análisis.

RESULTADOS: Los estudios demostraron que el cribado neonatal ampliado contribuye significativamente al diagnóstico precoz de enfermedades metabólicas, genéticas y endocrinas. Se destacó el uso de tecnologías,

como la espectrometría de masas en tándem, que proporciona una mayor precisión diagnóstica. También se observó que el control de calidad y la correcta ejecución de los pasos de laboratorio son fundamentales para la fiabilidad de los resultados. **DISCUSIÓN:** El análisis de los estudios refuerza la idea de que el rol del profesional biomédico es esencial en todas las etapas del proceso, desde el análisis de laboratorio hasta la interpretación de los resultados. Además, factores como la desigualdad regional y las limitaciones estructurales siguen representando desafíos para la efectividad del cribado neonatal en Brasil. **CONCLUSIÓN:** Se concluye que el profesional biomédico desempeña un papel fundamental para garantizar la calidad diagnóstica en el cribado neonatal ampliado, contribuyendo a la detección temprana de enfermedades y a la promoción de la salud pública.

DESCRITORES: Cribado neonatal; Prueba de punción del talón; Diagnóstico de laboratorio; Biomédico; Enfermedades congénitas.

DESCRITORES: Cribado neonatal; Prueba de punción del talón; Diagnóstico de laboratorio; Biomédico; Enfermedades congénitas.

DESCRITORES: Cribado neonatal; Prueba de punción del talón; Diagnóstico de laboratorio; Biomédico; Enfermedades congénitas.

DESCRITORES: Cribado neonatal; Prueba de punción del talón; Diagnóstico de laboratorio; Biomédico; Enfermedades congénitas.

DESCRITORES: Cribado neonatal; Prueba de punción del talón; Diagnóstico de laboratorio; Biomédico; Enfermedades congénitas.

INTRODUCCIÓN

La prueba de detección neonatal, conocida popularmente como prueba del talón, es una de las estrategias clave de prevención en salud pública, al permitir la identificación temprana de Enfermedades genéticas, metabólicas y endocrinas en recién nacidos. En Brasil, su consolidación se produjo con la implementación del Programa Nacional de Detección Neonatal (PNTN), responsable de establecer directrices para la detección de estas afecciones, con el objetivo de reducir la morbilidad y mortalidad infantil y prevenir secuelas irreversibles (Brasil, 2023; Silva; Gonçalves, 2020). Sin embargo, la efectividad de este programa no depende solo de su existencia, sino también de... calidad de los pasos del proceso y acceso oportuno al diagnóstico y al tratamiento.

Con el avance de las tecnologías de laboratorio, especialmente en el campo de la biología molecular y A partir de la bioquímica clínica, el cribado neonatal se amplió mediante la prueba de punción del talón ampliada.



Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 20/05/2026 | Aceptado: 23/05/2026 | Publicación: 26/05/2026

Esta modalidad incorpora técnicas como la espectrometría de masas en tándem (MS/MS), lo que le permite...

Análisis simultáneo de múltiples metabolitos de muestras de sangre seca, lo que amplía

aumentó significativamente el número de enfermedades examinadas (Lima et al., 2022; Fiocruz, 2022). A pesar de esto

El avance tecnológico, por sí solo, no garantiza mejores resultados clínicos, siendo

Es necesaria una interpretación adecuada de los resultados y su integración con protocolos clínicos eficaces .

Entre las enfermedades detectables, destaca la fenilcetonuria (PKU), un error congénito del metabolismo.

metabolismo caracterizado por una deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, lo que conduce a la acumulación

La fenilalanina en el organismo puede causar daños neurológicos irreversibles si no se absorbe.

diagnosticado precozmente (Souza et al., 2020; Santos et al., 2020). El cribado neonatal permite

Identificar esta afección cuando aún es asintomática permite una intervención temprana a través de...

control dietético, que destaca el impacto directo del diagnóstico de laboratorio en la prevención de

complicaciones y en la mejora del pronóstico clínico.

En este contexto, el papel del profesional biomédico es esencial para garantizar la calidad y...

fiabilidad del diagnóstico de laboratorio. Este profesional trabaja en todas las etapas del proceso,

desde la correcta recolección y empaquetado de muestras en papel de filtro hasta la ejecución de los análisis y la

Interpretación de los resultados. Además, es responsable del control de calidad de las pruebas y de...

Validación de los métodos utilizados, asegurando la precisión diagnóstica (Silva; Gonçalves, 2020).

De esta forma, el científico biomédico asume un papel estratégico al vincular la tecnología de laboratorio con la práctica.

clínico, contribuyendo directamente a la eficacia del cribado neonatal.

A pesar del progreso observado, la implementación de la prueba de cribado neonatal ampliada en Brasil...

Aún se enfrenta a importantes desafíos, especialmente en lo que respecta a la desigualdad y las limitaciones regionales.

factores estructurales y la necesidad de cualificaciones profesionales. La ampliación del alcance del examen depende de

inversiones en infraestructura de laboratorio, logística de transporte de muestras y capacitación

participación continua de los profesionales involucrados (Brasil, 2023; Fiocruz, 2022). En este sentido, la discusión sobre

El papel del profesional biomédico se vuelve aún más relevante, ya que la calidad del diagnóstico es...

directamente relacionado con la competencia técnica y científica de este profesional, lo que refuerza la

La importancia de su reconocimiento en el contexto de la salud pública.

Ante este panorama, se hace evidente la necesidad de comprender la situación con mayor profundidad.

El papel del profesional biomédico en el contexto de la ampliación del cribado neonatal, especialmente en lo que respecta a

garantizar la calidad analítica, interpretar los resultados y contribuir al diagnóstico.

Detección precoz de enfermedades congénitas. Por lo tanto, este estudio pretende analizar el papel del científico biomédico.

en el diagnóstico de laboratorio de la prueba de cribado neonatal ampliada, destacando su relevancia para la eficacia.

de estrategias de cribado neonatal y para la promoción de la salud pública.



METODOLOGÍA

Este es un estudio descriptivo, realizado a través de una revisión bibliográfica integradora, que permitió la recopilación, evaluación y síntesis del conocimiento científico ya publicado. La elección de este enfoque se adoptó para permitir un análisis amplio y crítico del papel del profesional biomédico en el diagnóstico. Análisis de laboratorio de la prueba de cribado neonatal ampliada, destacando su importancia para la detección temprana de enfermedades congénitas y para la promoción de la salud neonatal.

La revisión bibliográfica se llevó a cabo entre septiembre de 2025 y junio de 2026. Incluyendo publicaciones nacionales e internacionales. Se consultó la base de datos PubMed Central, SciELO, Biblioteca Virtual de Salud (BVS) y Portal de Publicaciones Periódicas de CAPES, reconocidos por credibilidad y exhaustividad. Los descriptores utilizados, basados en los descriptores de ciencias de la salud (DeCS) utilizados fueron: "cribado neonatal" (prueba de punción del talón), "cribado neonatal", "científico biomédico", "enfermedades congénitas" (enfermedades congénitas) y "diagnóstico de laboratorio". Las búsquedas combinaron Operadores booleanos, como ("prueba de punción del talón" Y "cribado neonatal") Y ("biomédico" O "diagnóstico de laboratorio"), Para refinar los resultados y garantizar su relevancia.

Se incluyeron los artículos publicados entre 2015 y 2025, disponibles en su totalidad y con acceso gratuito. y escritos en portugués, inglés o español. Se excluyeron las tesis de pregrado, las disertaciones, las tesinas y los artículos. Duplicados, investigaciones con animales y estudios que no abordaron directamente el papel del profesional biomédico. o diagnóstico de laboratorio.

Tras la selección inicial basada en los títulos y resúmenes, se analizaron los artículos seleccionados. Fundamentalmente, esto nos permitió identificar las principales contribuciones en relación con el papel del profesional biomédico en las pruebas de la huella ampliada y sus implicaciones clínicas, tecnológicas y sociales. Este enfoque lo hizo posible comprender cómo las acciones del profesional biomédico influyeron en la efectividad del diagnóstico y contribuyeron a la Prevención y tratamiento precoz de las enfermedades congénitas.

La selección de estudios se produjo a través de las etapas de identificación, selección, elegibilidad y Inclusión, según criterios previamente establecidos. El proceso de selección de estudios es... mostrado en la Figura 1.

Figura 1 – Diagrama de flujo del proceso de selección de los estudios incluidos en la revisión.



Fuente: Elaborado por el autor, 2026.

RESULTADOS

En esta revisión se incluyeron diez estudios , como se muestra en la Figura 1. La caracterización La composición de los estudios incluidos se presenta en la Tabla 1. Los artículos analizados generalmente abordaron el tema La importancia del cribado neonatal como estrategia fundamental para el diagnóstico precoz de enfermedades. afecciones congénitas, así como el papel del profesional biomédico para garantizar la calidad de las pruebas de laboratorio.

Los estudios han demostrado que se destaca la relevancia del uso de tecnologías de laboratorio. Las tecnologías avanzadas, como la espectrometría de masas en tándem, permiten diagnosticar una gama más amplia de enfermedades . Las enfermedades monitorizadas contribuyen a una mayor precisión diagnóstica. Además, se ha demostrado que la monitorización... La calidad y la correcta ejecución de los pasos de laboratorio son fundamentales para evitar resultados erróneos . Resultados positivos o falsos negativos.

Otro punto recurrente en los estudios se refiere a la importancia del papel del profesional biomédico en...

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 20/05/2026 | Aceptado: 23/05/2026 | Publicación: 26/05/2026

Interpretación de los resultados, validación de las pruebas e integración con el equipo multidisciplinario. lo cual contribuye directamente a la eficacia del cribado neonatal.

A pesar de los avances tecnológicos, los artículos también destacan desafíos como la desigualdad.

El acceso al examen supone un reto, al igual que las limitaciones estructurales y la necesidad de formación profesional continua.

Tabla 1 – Caracterización de los artículos científicos incluidos en la revisión, según autores y año de publicación.

publicación, objetivo y principales hallazgos

AUTOR/AÑO	OBJETIVO DE ESTUDIAR	PRINCIPALES TIPOS DE ESTUDIO	RECOMENDACIONES
Botler y otros, 2010	Evaluar la cobertura muestra desigualdades regionales que afectan al acceso al diagnóstico precoz.	Estudio epidemiológico: La cobertura de cribado neonatal en Brasil	
Calvo-González, 2016	Analizar los aspectos sociales del cribado neonatal.	Estudio cualitativo de	El cribado neonatal implica factores sociales y culturales, además del diagnóstico de laboratorio.
Pilar; Manfredini, 2018	Analizar aspectos clínicos y laboratorio de cribado neonatal	Revisión desde	La integración entre el diagnóstico de laboratorio y La práctica clínica es esencial para una detección eficaz.
Santos et al., 2020	Estudio de los errores congénitos del metabolismo	Revisión	La ampliación de los programas de cribado favorece la detección precoz de estas enfermedades.
Silva; Gonçalves, 2020	Evaluar el papel de biomédica del cribado neonatal	Revisión en	Los profesionales biomédicos son esenciales para la ejecución, el control de calidad y la interpretación de las pruebas.
Souza y otros, 2020	Análisis de la fenilcetonuria en el contexto del cribado neonatal.	el Estudio clínico nodo	El diagnóstico precoz previene daños neurológicos irreversibles.

Carvalho y otros, 2021	Describe el diagnóstico de laboratorio de las enfermedades metabólicas.	el Estudio clínico	El diagnóstico precoz contribuye a un mejor pronóstico clínico.
Lima; Rodrigues, 2022	Evaluar indicadores de la calidad en el cribado neonatal	Revisión	El control de calidad es fundamental para obtener resultados fiables. el del
Oliveira et al., 2022	Discutir el progreso y de los retos del cribado neonatal.	Análisis	El sistema sanitario persiste ante desafíos estructurales y logísticos.
Brasil, 2023	Presentando directrices para Programa Nacional Cribado neonatal	Documento oficial: La ampliación de las pruebas de detección neonatal refuerza la	el prevención y el diagnóstico precoz.

Fuente: Elaborado por el autor, 2026.

Como se muestra en la Tabla 1, los estudios analizados muestran convergencia con respecto a... la importancia del cribado neonatal para el diagnóstico precoz de enfermedades congénitas y para la mejora de la calidad de la atención médica.

DISCUSIÓN

Los estudios analizados demuestran un consenso respecto a la relevancia del cribado neonatal. ampliado para el diagnóstico precoz de enfermedades congénitas, especialmente al permitir intervenciones terapéuticas tempranas y reducción de las complicaciones clínicas. Sin embargo, los autores presentan diferentes perspectivas sobre los factores que influyen en la eficacia de este proceso de diagnóstico.

Botler et al. (2010) destacan que, a pesar del progreso observado en el Programa Nacional de Detección neonatal: la cobertura de la prueba sigue siendo desigual en las regiones brasileñas. Según el Los autores, los factores socioeconómicos y las limitaciones estructurales impactan directamente en el acceso a Esta población no puede recibir un diagnóstico precoz, lo que compromete la eficacia de la atención neonatal.



Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 20/05/2026 | Aceptado: 23/05/2026 | Publicación: 26/05/2026

Por el contrario, Brasil (2023) enfatiza el progreso resultante de la expansión del Programa Nacional de El cribado neonatal, especialmente la incorporación de enfermedades recientemente detectadas y la expansión gradual de Cobertura diagnóstica en el país.

En el entorno de laboratorio, Pilar y Manfredini (2018) enfatizan que la integración entre la El diagnóstico de laboratorio y la práctica clínica constituyen uno de los principales factores para el éxito del cribado neonatal. Los autores argumentan que la interpretación correcta de los resultados de laboratorio debe ocurrir coordinado con la evaluación clínica del recién nacido, lo que proporciona mayor seguridad. diagnóstico. Esta perspectiva complementa los hallazgos de Silva y Gonçalves (2020), que refuerzan la El rol del profesional biomédico es esencial en la ejecución técnica de los exámenes y en el control de Calidad del laboratorio y validación de resultados.

Además, Santos et al. (2020) y Souza et al. (2020) coinciden en destacar la importancia de Cribado neonatal ampliado para la detección precoz de errores innatos del metabolismo. Santos et al. (2020) Hacen hincapié en que la ampliación de la prueba de cribado neonatal ha permitido identificar un mayor número de enfermedades. Trastornos metabólicos que aún se encuentran en fase asintomática, lo que favorece mejores resultados clínicos. (Souza et al.) (2020) dirigen la discusión a la fenilcetonuria, destacando que el diagnóstico temprano, asociado Con una intervención dietética adecuada, es posible prevenir el daño neurológico irreversible y mejorar Mejora significativamente la calidad de vida de los pacientes.

De manera similar, Carvalho et al. (2021) muestran que el diagnóstico de laboratorio La detección precoz de las enfermedades metabólicas permite intervenciones terapéuticas más eficaces y reduce las complicaciones. Los hallazgos clínicos contribuyen a un mejor pronóstico para los pacientes. Estos hallazgos refuerzan la importancia El papel de los profesionales biomédicos para garantizar la precisión diagnóstica y la fiabilidad de las pruebas realizadas.

Otro aspecto ampliamente debatido en los estudios se refiere al control de calidad. laboratorio. Lima y Rodrigues (2022) destacan que las fallas en la recolección, almacenamiento, El transporte y el procesamiento de las muestras pueden comprometer Altera significativamente los resultados de las pruebas de detección neonatal, aumentando el riesgo de falsos positivos y falsos negativos. negativo. En este contexto, los autores enfatizan la necesidad de protocolos de control rigurosos de Calidad y formación continua de los profesionales que participan en el proceso de laboratorio.

Por otro lado, Calvo-González (2016) amplía la discusión abordando los aspectos sociales y cuestiones culturales relacionadas con el cribado neonatal. El autor argumenta que el proceso de diagnóstico no debería debe entenderse no solo desde una perspectiva biomédica, sino también considerando los impactos Desafíos emocionales y sociales que enfrentan las familias después de un diagnóstico de enfermedades congénitas. Esta perspectiva Esto complementa los hallazgos de Oliveira et al. (2022), quienes indican que, a pesar de los avances tecnológicos A pesar de los avances científicos, persisten desafíos estructurales, logísticos y administrativos que dificultan... Eficacia del cribado neonatal en diferentes regiones de Brasil.



Por lo tanto, se puede observar que los autores coinciden en la importancia del cribado neonatal. ampliaron y el papel del profesional biomédico para garantizar la calidad del diagnóstico. Sin embargo, presentan diferentes enfoques del tema, que van desde aspectos de laboratorio y tecnológicos hasta Factores sociales y estructurales , así como aspectos relacionados con la gestión de la salud pública. Por lo tanto, Es evidente que la efectividad del cribado neonatal depende no solo de la incorporación de tecnologías avanzadas, pero también cualificación profesional, integración multiprofesional y Fortalecer las políticas de salud pública.

CONSIDERACIONES FINALES

Esta revisión demostró que la ampliación del cribado neonatal constituye una estrategia. esencial para la detección precoz de enfermedades congénitas, lo que permite intervenciones terapéuticas. oportuno y contribuyendo significativamente a la reducción de la morbilidad y mortalidad infantil y a Mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Los estudios analizados demostraron que la incorporación de tecnologías de laboratorio Las tecnologías avanzadas, como la espectrometría de masas en tándem, han ampliado las capacidades de diagnóstico de Programas de cribado neonatal que permiten la identificación precoz de diversas enfermedades metabólicas. factores genéticos y endocrinos. Sin embargo, los autores también destacaron que la efectividad de estos Los programas dependen directamente de la calidad de los pasos de laboratorio y de la correcta interpretación de los datos. resultados y la integración entre el diagnóstico de laboratorio y la práctica clínica.

En este contexto, destaca el papel fundamental del científico biomédico en el diagnóstico de laboratorio de [enfermedad/afección]. Prueba de cribado neonatal ampliada, que actúa de forma integrada en todas las etapas de recogida, procesamiento y control. control de calidad, análisis e interpretación de exámenes. De esta manera, este profesional contribuye directamente para la fiabilidad diagnóstica y la eficacia del cribado neonatal.

Además, la literatura revisada demostró que, a pesar de los avances tecnológicos y A pesar de los avances científicos, persisten importantes desafíos relacionados con las desigualdades regionales. Limitaciones estructurales y la necesidad de formación profesional continua. Estos factores pueden comprometer el alcance y la eficacia de los programas de cribado neonatal en diferentes contextos del sistema de salud brasileño.

Ante esta situación, la inversión continua en infraestructura de laboratorio se vuelve esencial. cualificación profesional y fortalecimiento de las políticas públicas dirigidas al cribado neonatal, con el objetivo de Ampliar el acceso de la población al diagnóstico precoz y garantizar una mayor equidad en la atención sanitaria. salud.

Finalmente, se destaca la importancia de desarrollar nuevos estudios sobre el papel de [la institución/organización].

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 20/05/2026 | Aceptado: 23/05/2026 | Publicación: 26/05/2026

profesionales biomédicos en cribado neonatal ampliado, especialmente aquellos relacionados con impactos clínicos, aspectos de laboratorio y sociales de este proceso, contribuyendo a la mejora de las prácticas de diagnóstico y para la promoción de la salud neonatal.

REFERENCIAS

- BATISTA, Jessica Gomes dos Santos. El cribado neonatal ampliado como medida preventiva de salud pública. [S. l.: sn], [sd].
- BOTLER, Judy et al. Cribado neonatal: el desafío de una cobertura universal y efectiva. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 15, p. 493–508, 2010.
- BRASIL. Programa Nacional de Cribado Neonatal (PNTN): directrices y ampliación de la prueba de cribado neonatal. Brasília, DF: Ministerio de Salud, 2023.
- CALVO-GONZÁLEZ, Elena. Biotecnologías de baja complejidad y aspectos cotidianos de la "atención": cribado neonatal y detección de la enfermedad de células falciformes en Brasil. *Historia, Ciencias, Salud – Manguinhos*, v. 23, n. 1, pág. 79–94, 2016.
- CARVALHO, LR et al. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media: diagnóstico de laboratorio y enfoque terapéutico. *Revista Brasileña de Análisis Clínico*, vol. 53, n.º 1, págs. 25-32, 2021.
- DA TERRA PERÍGOLO, Lavinia Barbosa et al. La expansión de la prueba de cribado neonatal en Brasil y sus implicaciones para el cribado neonatal, la detección de enfermedades raras y anomalías congénitas— *Archivo Médico de Revista Electrónica* , vol. 16, pág. e10861, 2022.
- DE Marquí, Alessandra B. Trovó. Panorama general del cribado neonatal de fenilcetonuria en Brasil. *Medicina (Ribeirão Preto. Online)*, v. 49, n. 6, pág. 517–525, 2016.
- FIOCRUZ, Fundación Oswaldo Cruz. Cribado neonatal ampliado: retos y perspectivas. Río de Janeiro: FIOCRUZ, 2022. ← (añadir esto si la cita «Fiocruz, 2022» se basa en un documento específico)
- LIMA, TL; RODRIGUES, CF. Indicadores de calidad en el tamizaje neonatal: desafíos para el diagnóstico precoz y el papel de los profesionales de la salud. *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia e Metabologia*, v. 64, n. 4, pág. 397–404, 2022.
- MANUAL TÉCNICO. Cribado biológico neonatal. [S. l.: sn], [s.f.].
- MENDES, FR et al. El papel del científico biomédico en los programas ampliados de cribado neonatal. *Revista Brasileña de Biomedicina*, vol. 10, n.º 2, págs. 88–97, 2020. ← (Añadir si la cita existe en el texto; si no existe, eliminar la mención del cuerpo del texto)
- OLIVEIRA, Jacqueline Garcia de et al. Cribado neonatal o prueba del talón: conocimientos, directrices e importancia para la salud del recién nacido. *Cuidarte Enfermagem*, vol. 2, n.º 1, págs. 71-76, 2008.



Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 20/05/2026 | Aceptado: 23/05/2026 | Publicación: 26/05/2026

OLIVEIRA, LM et al. Tamizaje neonatal: avances, desafíos y perspectivas en el contexto de la salud pública brasileña. *Conexão Ciência*, v. 17, n. 2, pág. 45–54, 2022.

PILAR, Bruna C.; MANFREDINI, V. Cribado neonatal: aspectos clínicos y de laboratorio. *Revista Brasileira de Análisis Clínico*, vol. 50, n.º 2, págs. 30-41, 2018.

QUEIROZ, Isabella Regina Gomes de. Subjetividad y ética en el cribado neonatal: percepción de los padres sobre sus hijos diagnosticados con fenilcetonuria, con y sin autismo. 2015.

SANTOS, AC et al. Errores innatos del metabolismo: importancia del diagnóstico precoz y la detección precoz ampliada — *Revista Brasileira de Análisis Clínico*, vol. 52, n.º 3, págs. 234–241, 2020.

SILVA, Alessandra Rodrigues et al. Cribado neonatal: una revisión de su importancia. *Conexão Ciência*, v. 17, n. 3, 2022.

SILVA, MF; GONÇALVES, PR. El papel del científico biomédico en el cribado neonatal ampliado: análisis técnico y retos de laboratorio. *Preprints SciELO*, 2020

SOUZA, RL et al. Fenilcetonuria: enfoque clínico y de laboratorio en el contexto del cribado neonatal. *Revista de Pediatría (Río de Janeiro)*, v. 96, n. 5, pág. 610–617, 2020.