

Triagem neonatal (teste do pezinho)

O que o teste do pezinho tria hoje no SUS, a ampliação em cinco etapas da Lei 14.154/2021, a coleta nas situações especiais e o que fazer, no mesmo dia, diante de um resultado alterado

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP, NICE, AEP, Johns Hopkins, Harvard, Oxford e Cambridge · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências internacionais (convergências e divergências). [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

O teste do pezinho integra o **Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN)**. A Lei 14.154/2021 previu a ampliação em **cinco etapas** (escopo incorporado pela Portaria GM/MS nº 7.293/2025), mas em 2026 só a **etapa 1** (fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita, deficiência de biotinidase e toxoplasmose congênita) é oferecida em todo o país. Coleta **de 48 horas ao 5º dia** (idealmente do 3º ao 5º), com protocolos próprios para prematuros, transfundidos e RN em nutrição parenteral. O pediatra confere a coleta, cobra o resultado e, se alterado, age no mesmo dia: **convocar, examinar e encaminhar ao Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN)**. **Resultado crítico é**  **mesmo com o bebê bem (avaliação imediata no serviço de referência ou pronto-socorro):** 17-OH-progesterona ≥ 2 vezes o corte, suspeita de galactosemia ou de doença da urina do xarope de bordo e outros críticos definidos pelo SRTN; também triagem alterada com RN que mama mal, vomite, esteja letárgico ou icterício. A alteração não crítica é  (convocação com urgência pelo SRTN). Resultado alterado não é diagnóstico, e resultado normal não exclui doença.

1. O que é e como se apresenta

A triagem neonatal busca doenças graves e tratáveis em **RN assintomáticos**: coleta, análise, busca ativa, confirmação, tratamento e seguimento pelo SRTN (MS, Manual Técnico, 2016). O pacote brasileiro inclui ainda os testes do **olhinho**, da **orelhinha**, do **coraçãozinho** e da **linguinha**, tratados em "Consulta do recém-nascido" e em "Triagem de cardiopatia congênita crítica por oximetria de pulso".

A ampliação da Lei 14.154/2021 (que alterou o art. 10 do ECA):

ETAPA	DOENÇAS	SITUAÇÃO NO SUS EM 2026
1	Fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias; hipotireoidismo congênito; doença falciforme e outras hemoglobinopatias; fibrose cística; hiperplasia adrenal congênita; deficiência de biotinidase; toxoplasmose congênita	Em todo o país
2	Galactosemias; aminoacidopatias (inclui a doença da urina do xarope de bordo); ciclo da ureia; betaoxidação dos ácidos graxos	Parte dos estados (espectrometria de massas em tandem)
3	Doenças lisossômicas	Poucos estados
4	Imunodeficiências primárias (TREC e KREC)	Poucos estados; RS em implantação em 2026
5	Atrofia muscular espinhal (AME 5q)	DF, MG e MS (ver "AME e Duchenne")

A lei obriga a **informar a gestante das diferenças entre o teste do SUS e os privados**. Em junho de 2025, só DF e MG tinham o painel completo; RJ, AC, PB, PE e RO, a etapa 2; os demais, inclusive SP, a etapa 1 (Metrópoles, com dados do MS). O RS anunciou TREC e AME para 2026. **Confira sempre o que o laboratório do seu estado tria**: o laudo diz quais doenças foram pesquisadas.

Testes ampliados privados incluem dezenas de doenças (espectrometria de massas, TREC e KREC, AME, às vezes genes). O pediatra explica o que incluem e combina **quem recebe e conduz um resultado alterado**; o vínculo com o SRTN garante busca ativa e tratamento no SUS.

Como se apresenta: quase sempre como **laudo alterado ou convocação** num bebê bem. Algumas descompensam **antes** do resultado (HAC entre o 8º e o 15º dia; galactosemia e doença da urina do xarope de bordo na primeira semana); outras dão semanas de margem (fenilcetonúria, biotinidase, fibrose cística).

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
● Leve	Resultado normal; coleta por amostra insuficiente, coleta antes de 48 h ou protocolo de prematuro ou transfusão; TSH limítrofe em RN bem (10–20 mUI/L em papel-filtro); traço falciforme (FAS) ou outro heterozigoto	Recolher conforme o programa, sem atraso; sinais de alerta; heterozigoto: explicar e oferecer orientação genética
● Moderada	Triagem alterada em RN que mama bem e está ativo: TSH > 20 mUI/L em papel-filtro, 17-OHP entre o corte e 2 vezes o corte, perfil FS, FSC ou FSβ, tripsinogênio imunorreativo (TIR) elevado em duas amostras, fenilalanina elevada, biotinidase baixa, toxoplasmose positiva, AME positiva, TREC baixo, doença lisossômica, distúrbio da betaoxidação em RN que se alimenta bem	Convocação com urgência pelo SRTN (no mesmo dia), exame, confirmação e encaminhamento ao SRTN ou centro de referência; levotiroxina no mesmo dia no hipotireoidismo
● Grave	Resultado crítico, mesmo em RN bem: 17-OHP ≥ 2 vezes o corte; suspeita de galactosemia ou de doença da urina do xarope de bordo (leucina elevada); outros críticos definidos pelo SRTN; qualquer triagem alterada com recusa alimentar, vômitos, perda de peso excessiva, letargia, hipotonia, icterícia, hipotermia, convulsão ou desidratação; TREC baixo com febre ou infecção; hiponatremia, hipercalemia ou hipoglicemia	Avaliação imediata no serviço de referência ou pronto-socorro, sem esperar nova amostra; galactosemia: suspender leite materno e fórmula com lactose já na convocação; RN sintomático: estabilizar e transferir

Fatores de risco que elevam a gravidade

- Idade entre 7 e 21 dias com 17-OHP alterada, sobretudo em **menino** (genitália típica, só a triagem ou a crise revelam a HAC).
- Consanguinidade, irmão afetado, óbito neonatal sem causa.
- Prematuridade, UTI neonatal, transfusão, nutrição parenteral (resultado menos confiável).
- Família de difícil contato, longe do SRTN, resultado atrasado.

3. Diagnóstico no consultório

Na primeira consulta, confira: data da coleta, horas de vida, transfusão, nutrição parenteral, corticoide, resultado e recoletas pendentes; registre na caderneta. Coleta após o 28º dia é exceção (MS), mas o bebê não triado colhe assim mesmo.

Coleta (MS 2016; Portaria GM/MS nº 7.293/2025): a partir de 48 horas, idealmente do 3º ao 5º dia, bebê alimentado (a fenilalanina só sobe com ingestão de proteína). Alta antes de 48 horas não justifica colher antes: colhe-se na unidade de saúde.

Coletas especiais (MS 2016, protocolo PNTN/MS 2015):

- **Prematuro, baixo peso ou RN gravemente enfermo:** 1ª amostra venosa na admissão à UTI neonatal, antes de nutrição parenteral, transfusão, corticoide, amins ou antibióticos; 2ª com 48–72 horas; 3ª na alta ou aos 28 dias, o que vier primeiro (TSH, sobretudo < 34 semanas ou < 2.000 g); < 1.500 g ou < 32 semanas e transfundidos: 4ª aos 4 meses (hemoglobinas). Nunca colher da linha de infusão.
- **Transfundido:** colher antes da transfusão sempre que possível; se depois, amostra 10 dias após (TSH, fenilalanina, TIR, 17-OHP, biotinidase) e **hemoglobinas 120 dias após a última transfusão** (a transfusão mascara doença falciforme, galactosemia e biotinidase).
- **Nutrição parenteral:** eleva aminoácidos (falso-positivo); interpretar com o laboratório.
- **Outras interferências:** corticoide suprime 17-OHP e TSH e dopamina suprime o TSH (falso-negativo); iodo tópico, prematuridade e estresse dão falso-positivo; circulação extracorpórea invalida os resultados.

Resultado alterado (resumo; detalhes nos documentos de cada doença)

ACHADO NO PAPEL-FILTRO	SUSPEITA	O QUE O PEDIATRA FAZ
TSH elevado	Hipotireoidismo congênito	TSH > 20 mUI/L: TSH e T4 livre séricos e levotiroxina no mesmo dia, sem esperar imagem; 10–20: nova amostra (PCDT 2021; SBP 2018)
17-OHP elevada	HAC por deficiência de 21-hidroxilase	≥ 2 vezes o corte: 🔴 avaliação imediata (peso, genitália, sódio, potássio, glicemia, 17-OHP sérica, cortisol), mesmo com o bebê bem (MS 2015; SBP 2019)
Hemoglobinas FS, FSC, FSβ	Doença falciforme	Encaminhar com prioridade ao centro de referência; confirmação por HPLC ou focalização isoeletrica; penicilina antes de 4 meses (PCDT 2024)
TIR elevado (2 amostras)	Fibrose cística	Teste do suor o quanto antes (PCDT 2024)
Fenilalanina elevada	Fenilcetonúria ou hiperfenilalaninemia	Convocação pelo SRTN; confirmação em amostra nova e pesquisa de defeitos de BH4
Biotinidase baixa	Deficiência de biotinidase	Atividade quantitativa sérica; biotina pelo SRTN
IgM antitoxoplasma	Toxoplasmose congênita	Confirmação e conduta de "Infecções congênitas (TORCH)"; notificação obrigatória (compulsória)
Galactose total elevada	Galactosemia	Suspender leite materno e fórmulas com lactose; 🔴 avaliação imediata (SBTEIM)
Leucina, valina e isoleucina elevadas	Doença da urina do xarope de bordo	🔴 Avaliação imediata: amônia, gasometria, glicemia; contato com o centro de metabolismo

Diferencial que não pode passar: sepse (EIM e crise perdedora de sal a imitam) e falso-negativo: **teste normal não exclui** hipotireoidismo central, fibrose cística com íleo meconial, EIM que descompensa antes do resultado nem doença fora do painel do estado.

4. Tratamento e seguimento

Pediatra: conferir a coleta, localizar a família, examinar, iniciar o que não espera (levotiroxina; hidrocortisona na crise; exclusão da lactose na galactosemia), encaminhar, manter puericultura e vacinas. **SRTN e especialista:** confirmação, tratamento específico (dieta, transplante, terapia gênica), aconselhamento genético e seguimento.

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO E REFERÊNCIA
Levotiroxina (hipotireoidismo congênito)	10–15 mcg/kg/dia	1 vez ao dia	Contínua; reavaliação aos 3 anos	Triturado, na colher, nunca na mamadeira (PCDT 2021; SBP 2018)
Hidrocortisona na crise adrenal	50–100 mg/m ² EV ou IM; lactente 25 mg	Dose de ataque, antes do transporte	Até a estabilização	Com SF 0,9% 20 mL/kg e correção da glicemia (SBP 2019; "Insuficiência adrenal e HAC")
Penicilina V (doença falciforme)	125 mg (até 3 anos ou 15 kg)	12/12 h	Até 5 anos	Iniciar antes de 4 meses (PCDT 2024)
Biotina (deficiência de biotinidase)	Conforme a atividade enzimática (profunda ou parcial)	Diária	Contínua	Dose definida pelo SRTN (PCDT de deficiência de biotinidase, 2018)
Glicose IV na suspeita de EIM descompensado	Taxa de infusão 8–10 mg/kg/min; hipoglicemia no RN: SG 10% 2 mL/kg	Contínua	Até o centro assumir	Suspender a proteína (SBP 2019; "Emergências metabólicas e erros inatos")

Na galactosemia, o tratamento é a **exclusão da galactose**: fórmula infantil sem lactose (alguns serviços usam proteína extensamente hidrolisada abaixo de 6 meses e soja depois), prescrita a partir da suspeita (SBTEIM). A fenilcetonúria e a doença da urina do xarope de bordo usam fórmulas metabólicas do centro; a toxoplasmose congênita, o esquema de "Infecções congênitas (TORCH)".

TREC e vacinas. Na SCID, a BCG causa eventos adversos em cerca de metade dos pacientes e doença disseminada em 30–45% (SBP, DC de Imunologia nº 1, 2017). No Brasil a BCG é dada na maternidade, em geral **antes** do resultado:

- TREC alterado: **suspender as vacinas vivas** (BCG ainda não aplicada, rotavírus) até a confirmação, usar hemoderivados irradiados e **suspender o aleitamento até a sorologia materna para CMV** (Mongkonsritragoon 2023, conforme "Hipogamaglobulinemia no lactente").
- BCG já aplicada e imunodeficiência grave confirmada: quimioprofilaxia primária pelo especialista, prontamente (SMS-SP, NT nº 10/2020).
- Pais consanguíneos ou história familiar de imunodeficiência: fica a critério médico **adiar a BCG** até o resultado do teste ampliado, registrando o motivo (SMS-SP, NT nº 10/2020).

AME e triagem. As terapias (nusinersena, risdiplam, onasemnogeno abeparvoveque, terapia gênica) rendem mais antes dos sintomas. No SUS, o onasemnogeno exige pedido até 6 meses (PCDT 2025). Triagem positiva é urgência; o teste não detecta variantes pontuais e o negativo não exclui AME (ver "AME e Duchenne").

Falso-positivo e ansiedade dos pais. A maioria das convocações não confirma doença (prematuridade, estresse, coleta precoce, amostra inadequada), mas gera angústia e a ideia de "bebê frágil". Explique que **convocação não é diagnóstico**, diga quando sai a confirmação, **proteja o aleitamento** (só galactosemia suspeita e TREC alterado o suspendem) e ofereça retorno. No traço falciforme ou heterozigoto de fibrose cística, explique o risco aos próximos filhos.

O que não fazer: colher antes de 48 h para "adiantar" a alta; esperar imagem para iniciar a levotiroxina com TSH > 20; esperar exame sérico para dar hidrocortisona ao RN em crise; manter o leite materno na suspeita de galactosemia; tranquilizar com "pezinho normal" diante de clínica sugestiva.

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

- RN com triagem alterada e **recusa alimentar, vômitos, perda de peso excessiva, letargia, hipotonia, convulsão, hipotermia, icterícia intensa, desidratação** ou instabilidade.
- 17-OHP ≥ 2 vezes o corte, mesmo com o bebê bem (mais risco do 7º ao 21º dia ou com sódio baixo, potássio alto, hipoglicemia).
- Suspeita de galactosemia ou de doença da urina do xarope de bordo, ou outro resultado crítico definido pelo SRTN (avaliação imediata, mesmo com o bebê bem).
- TREC baixo com febre, diarreia, pneumonia ou lesões de pele.
- Doença falciforme diagnosticada no pezinho e febre $\geq 37,5$ °C axilar.

Como encaminhar: contato com o serviço e o SRTN; levar o laudo e os exames. RN instável: acesso venoso, glicemia e glicose, **SF 0,9% 20 mL/kg** se desidratado ou em choque, **hidrocortisona antes do transporte** na suspeita de crise adrenal, oxigênio conforme as metas

neonatais, aquecimento e acompanhante. Suspeita de EIM: suspender proteína e lactose, glicose IV, amônia e sangue e urina da crise guardados.

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- Colher o teste **entre o 3º e o 5º dia**; guarde o comprovante e traga o resultado à consulta.
- Mantenha o telefone atualizado: se convocado, **vá no mesmo dia**. Repetir o teste não significa doença.
- Pronto-socorro **imediatamente** se o bebê ficar mole ou sonolento, mamar mal, vomitar, ficar muito amarelo ou gelado, tiver convulsão ou febre.
- Suspeita de galactosemia: não ofereça leite materno nem fórmula comum até a orientação do serviço.
- TREC alterado: sem vacinas de vírus vivo até a liberação do imunologista.

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP	MINISTÉ- RIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AEP	JOHNS HOPKINS	HARVARD	OXFORD / CAM- BRIDGE
Painel	Defende ampli- ação (DC Imu- nologia 2017)	Etapa 1 nacio- nal; etapas 2– 5 escalonadas (Lei 14.154/2021; Portaria 7.293/2025)	RUSP; maioria dos estados ≥ 31 de 35 condições	NHS: 10 condi- ções, sem HAC; SCID em avaliação	SNS: 21 doen- ças (abr/2026), com imunodeficiên- cias	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Seguem o pro- grama do NHS
Idade da coleta	3º–5º dia (HC, HAC)	≥ 48 h até o 5º dia	24–48 h; 2ª co- leta em alguns estados	5º dia (96–120 h)	24–72 h	—	—	Seguem o NHS
Coletas especiais	Repetir no pre- maturo (HC)	Seriada (ad- missão, 48–72 h, alta ou 28 dias); hemo- globinas 120 dias após transfusão	Conforme o estado	Regras própri- as para prema- turo e UTI	Repetir em prematuro, transfusão, nu- trição parenteral	—	—	Seguem o NHS
Resultado alterado	Convocação imediate (HC, HAC)	Busca ativa pelo SRTN	Teste confir- matório; altera- do não é doença	Contato imedi- ato com os pais	Seguir as indi- cações sem demora	—	—	Seguem o NHS
TREC e vaci- nas vivas	Triar para evi- tar BCG na SCID (2017)	Etapa 4; nota nacional sobre BCG não localizada	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	—	—	Sem posição específica localizada

Leitura: concordância no essencial: triagem universal, alterado é convocação e não diagnóstico, confirmação rápida, tratamento antes dos sintomas. Diverge o **painel**, decisão de

política pública (7 doenças nacionais no Brasil, com ampliação desigual; ≥ 31 nos EUA; 10 no NHS, sem HAC; 21 na Espanha desde 2026), e a **idade da coleta** (24–72 h nos EUA e na Espanha; 5º dia no Reino Unido; ≥ 48 h, idealmente 3º–5º dia, no Brasil). O MS detalha mais as coletas especiais. Sobre BCG e TREC, só há orientação municipal (SMS-SP 2020). O site adota a SBP e, onde ela não se pronuncia (coleta, coletas especiais, fluxo), o Ministério da Saúde.

PONTOS PRÁTICOS

1. Confira coleta (≥ 48 h, idealmente 3º–5º dia), resultado e recoletas; prematuro e transfundido têm protocolo próprio.
2. Convocação é para o mesmo dia: localize a família, examine e encaminhe ao SRTN com o laudo.
3. Resultado crítico (17-OHP ≥ 2 vezes o corte, galactosemia, doença da urina do xarope de bordo, outros definidos pelo SRTN) é : avaliação imediata, mesmo com o bebê bem; TSH > 20 mUI/L exige levotiroxina no mesmo dia.
4. Galactosemia suspeita: suspender leite materno e fórmula com lactose já na convocação.
5. TREC alterado: sem vacinas vivas até a confirmação; BCG já aplicada com SCID confirmada pede quimioprofilaxia indicada pelo especialista.
6. Alterado não é diagnóstico e normal não exclui doença; saiba o que o seu estado tria.

Veja também, nesta Biblioteca: **Hipotireoidismo e Insuficiência adrenal e HAC** (Endocrinologia); **Endocrinopatias e Erros inatos do metabolismo** (Neonatologia); **Emergências metabólicas e erros inatos** (Urgências); **Doença falciforme** (Hematologia); **Fibrose cística** (Pneumologia); **AME e Duchenne** (Neurologia); **Infecções congênitas (TORCH)** (Neonatologia); **Hipogamaglobulinemia no lactente** (Temas SBP); **Consulta do recém-nascido** (Puericultura: olhinho, orelhinha, coraçãozinho, linguinha); **Triagem de cardiopatia congênita crítica por oximetria de pulso** (Neonatologia).

8. Fontes

- Brasil. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021 — altera o art. 10 do ECA e amplia o Programa Nacional de Triagem Neonatal. planalto.gov.br
- Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 7.293, de 26 de junho de 2025 — dispõe sobre o PNTN no SUS. bvsms.saude.gov.br

- Ministério da Saúde. Triagem neonatal biológica: manual técnico, 2016 (coletas especiais: prematuros, baixo peso, gravemente enfermos e transfundidos). [PDF](#)
- Sociedade Brasileira de Pediatria, Departamento de Imunologia Clínica. Triagem neonatal para imunodeficiências primárias. Documento Científico nº 1, julho de 2017. [PDF](#)
- Secretaria Municipal da Saúde de São Paulo. Nota Técnica nº 10/2020 — Vacinação com a BCG, 2020. [PDF](#)
- Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e Erros Inatos do Metabolismo (SBTEIM). Galactosemia. sbteim.org.br
- American Academy of Pediatrics (HealthyChildren.org). Newborn Screening Tests. healthychildren.org
- NHS England, Genomics Education Programme. Newborn blood spot screening (revisado em 07/10/2025). genomicseducation.hee.nhs.uk
- Asociación Española de Pediatría (En Familia). Cribado metabólico neonatal e Cribado neonatal, 2026. aeped.es
- Metrôpoles. Ministério da Saúde patina em ampliar teste do pezinho 4 anos após lei, 30/06/2025. metropoles.com
- Prefeitura de Porto Alegre. Teste do Pezinho completa 25 anos no Rio Grande do Sul, 06/06/2026. prefeitura.poa.br

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP

(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.