

## Prevalência de doenças diagnosticadas pela triagem neonatal em uma região de Mato Grosso, Brasil

### Prevalence of diseases diagnosed by biological neonatal screening in Mato Grosso, Brazil

### Prevalencia de enfermidades diagnosticadas por cribado biológico neonatal en Mato Grosso, Brasil

Kaynara Borges Oliveira<sup>1</sup>, Débora Oliveira Jesus<sup>2</sup>, Maria Fernanda Spégorin Salla Brune<sup>3</sup>, Fernando Riegel<sup>4</sup>, Alessandra Vaccari<sup>5</sup>, Maximilian Wilhelm Brune<sup>6</sup>

#### RESUMO

**Objetivo:** analisar a prevalência de doenças diagnosticadas pela triagem neonatal em uma região de Mato Grosso, Brasil. **Método:** estudo descritivo e quantitativo, com análise do rastreamento neonatal de 4057 recém-nascidos em dez municípios de Mato Grosso, a partir de dados secundários do serviço de referência em triagem neonatal do estado. **Resultados:** entre os pacientes diagnosticados, verificou-se prevalência de hipotireoidismo congênito (1:1014), fibrose cística (1:2029), fenilcetonúria (1:4057) e anemia falciforme (1:4057). **Conclusão:** o percentual de cobertura da triagem neonatal da região estudada foi considerado abaixo da média deste estado e país. As doenças com maior ocorrência foram hipotireoidismo congênito e fibrose cística.

<sup>1</sup>Acadêmica do Curso de Farmácia da Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT), Campus Universitário do Araguaia. Barra do Garças, Mato Grosso, Brasil. E-mail: [kaynaraborges\\_97@hotmail.com](mailto:kaynaraborges_97@hotmail.com) ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0003-1162-8859>

<sup>2</sup>Acadêmica do Curso de Farmácia da Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT), Campus Universitário do Araguaia. Barra do Garças, Mato Grosso, Brasil. E-mail: [debora\\_oliver\\_jesus@hotmail.com](mailto:debora_oliver_jesus@hotmail.com) ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0001-6678-1258>

<sup>3</sup>Farmacêutica. Doutora em Bioquímica. Professora do Instituto de Ciências Biológicas e da Saúde da Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT), Campus Universitário do Araguaia. Barra do Garças, Mato Grosso, Brasil. E-mail: [fersalla@yahoo.com.br](mailto:fersalla@yahoo.com.br) ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0002-1822-0904>

<sup>4</sup>Enfermeiro. Doutor em Enfermagem. Professor do Departamento de Enfermagem Médico-Cirúrgica da Escola de Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil. E-mail: [fernandoriegel85@gmail.com](mailto:fernandoriegel85@gmail.com) ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0002-3688-419X> **Autor para Correspondência** - Endereço: Rua São Manoel, 963, Rio Branco, CEP: 90620-110, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil.

<sup>5</sup>Enfermeira. Doutora em Medicina Pediatria e Saúde da Criança. Professora do Departamento de Enfermagem Materno-infantil da Escola de Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil. E-mail: [avacari@gmail.com](mailto:avacari@gmail.com) ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0003-0195-073X>

<sup>6</sup>Odontólogo. Doutor em Parasitologia. Professor do Instituto de Ciências Biológicas e da Saúde da Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT), Campus Universitário do Araguaia. Barra do Garças, Mato Grosso, Brasil. E-mail: [maxbrune7@gmail.com](mailto:maxbrune7@gmail.com) ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0001-9136-6873>



Este artigo está licenciado sob forma de uma licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional, que permite uso irrestrito, distribuição e reprodução em qualquer meio, desde que a publicação original seja corretamente citada.

**Descritores:** Saúde da Criança; Recém-Nascido; Triagem Neonatal; Doenças Metabólicas.

### **ABSTRACT**

**Objective:** to analyze the prevalence of diseases diagnosed by neonatal screening in a region of Mato Grosso, Brazil. **Method:** descriptive and quantitative study, with analysis of neonatal screening of 4057 newborns in municipalities of Mato Grosso, using secondary data from the state neonatal screening service in the state. **Results:** among diagnosed patients, there was a prevalence of congenital hypothyroidism (1:1014), cystic fibrosis (1:2029), phenylketonuria (1:4057) and sickle cell anemia (1:4057). **Conclusion:** the percentage of neonatal screening coverage in the studied region was considered below the average for this state and country. The most common diseases were congenital hypothyroidism and cystic fibrosis.

**Descriptors:** Child Health; Newborn; Neonatal Screening; Metabolic Diseases.

### **RESUMEN**

**Objetivo:** analizar la prevalencia de enfermedades diagnosticadas por cribado neonatal en una región de Mato Grosso, Brasil. **Método:** estudio descriptivo y cuantitativo, con análisis del cribado neonatal de 4057 recién nacidos en municipios de Mato Grosso, utilizando datos secundarios del servicio estatal de cribado neonatal del estado. **Resultados:** entre los pacientes diagnosticados prevaleció hipotiroidismo congénito (1:1014), fibrosis quística (1:2029), fenilcetonuria (1:4057) y anemia falciforme (1:4057). **Conclusión:** el porcentaje de cobertura de tamizaje neonatal en la región de estudio se consideró por debajo del promedio de este estado y país. Las enfermedades más frecuentes fueron el hipotiroidismo congénito y la fibrosis quística.

**Descriptores:** Salud Infantil; Recién Nacido; Tamizaje Neonatal; Enfermedades Metabólicas.

### **INTRODUÇÃO**

A Triagem Neonatal Biológica (TNB) é uma ação preventiva que por meio de exames laboratoriais visa o rastreamento neonatal de crianças portadoras de doenças genéticas, que devem ser diagnosticadas e tratadas o mais precocemente possível, a fim de evitar sequelas para o paciente<sup>1,2</sup>. No Brasil, a TNB é denominada popularmente como “teste do pezinho”, devido à realização da coleta de sangue ser a partir da punção capilar do calcâneo do recém-nascido (RN). A TNB

deve ser realizada preferencialmente entre o terceiro e quinto dia de vida do neonato, após as primeiras alimentações proteicas<sup>3,4</sup>.

Na década de 80, alguns estados brasileiros, como São Paulo (Lei Estadual n.º 3.914/1983) e Paraná (Lei Estadual n.º 867/1987) obtiveram amparo legal para a realização dos programas de TNB, porém, com a Lei Federal n.º 8.069 de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), houve a tentativa inicial de formalização da obrigatoriedade dos testes em todo o território nacional. No entanto, a

legislação foi contemplada apenas em 1992, pelo Ministério da Saúde (MS) por meio da Portaria GM/MS nº 22, de 15 de janeiro de 1992, incluindo a avaliação para Fenilcetonúria (PKU) e Hipotireoidismo Congênito<sup>5</sup>.

Em 2001, ciente da necessidade de se fazer cumprir a lei de maneira adequada, o MS publicou a Portaria nº 822 visando à organização de uma rede de triagem neonatal no Brasil, com aumento do número de exames cobertos pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Esta portaria criou o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) que dentre os principais objetivos, destacam-se a busca da cobertura de 100% dos nascidos vivos (NV) e a definição de uma abordagem mais ampla da questão<sup>1</sup>.

A partir de então, todos os estados passaram a participar do PNTN, realizado em Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) credenciados. Foram criadas sociedades com intuito de padronizar as atividades/ações da TNB, a saber, a Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal (SBTN) e a Sociedade Internacional de Triagem Neonatal (SITN)<sup>6</sup>.

Atualmente, existem três versões de testes da TNB disponíveis no Brasil, sendo uma básica e duas ampliadas. A mais simples, é capaz de detectar até

seis doenças. Já as duas versões ampliadas podem detectar de 10 a 48 doenças. Os nomes dos exames podem variar, dependendo do local onde for realizada a coleta<sup>6,7</sup>. O teste obrigatório e gratuito em todo o país, pode detectar as seguintes doenças: fenilcetonúria (PKU), hipotireoidismo congênito (HC), fibrose cística (FC), anemia falciforme (AF), hiperplasia adrenal congênita (HAC) e deficiência de biotinidase (DB)<sup>8</sup>.

O PNTN considera que as doenças a serem triadas devem seguir como critérios o fato de não apresentarem manifestações clínicas muito precoces, permitirem a detecção precoce por meio de testes seguros e confiáveis, serem amenizáveis mediante tratamento, serem passíveis de administração em programas com logística definida, e terem uma relação custo-benefício economicamente viável e socialmente aceitável<sup>9</sup>.

Para que o PNTN aumente a cobertura das patologias triadas para 100% dos RN, é necessário consolidar e padronizar o atendimento ofertado pelos SRTN responsáveis pela execução do PNTN, garantido a detecção das patologias e permitindo o diagnóstico e tratamento precoces<sup>6</sup>.

Pesquisas tem mostrado a ocorrência das doenças diagnosticadas

na TNB em vários estados do país, porém foi notada uma escassez de informações a esse respeito em Mato Grosso. Dito isso, este estudo se justifica pela importância de conhecer as doenças mais comumente diagnosticadas nesta região, na perspectiva de contribuir com a abordagem dos profissionais. Assim, o objetivo do estudo foi analisar a prevalência de doenças diagnosticadas pela triagem neonatal em uma região de Mato Grosso.

## MÉTODOS

Trata-se de um estudo descritivo e quantitativo, com a utilização de dados secundários do Sistema de Registro de Triagem Neonatal (SRTN) de Mato Grosso, localizado no Hospital Universitário Júlio Müller da Universidade Federal do Mato Grosso (HUJM).

A população de estudo foi composta por todos os RN vivos residentes na região de saúde Garças-Araguaia, que realizaram o teste de TNB na rede pública, no período de janeiro de 2013 a dezembro de 2016. Houve a exclusão dos dados das crianças nascidas em demais regiões desse estado, e aquelas que, apesar de nascidas na

região Garças-Araguaia, realizaram a TNB somente no setor privado de saúde.

A região de saúde Garças-Araguaia, situada na região leste do estado de Mato Grosso, abrange 10 municípios: Araguaiana, Barra do Garças, Campinápolis, General Carneiro, Nova Xavantina, Novo São Joaquim, Pontal do Araguaia, Ponte Branca, Ribeirãozinho e Torixoréu. Em 2014, a população residente nesta região foi estimada para 120.884 habitantes<sup>9</sup>.

A coleta da TNB é realizada em cada município e posteriormente o material biológico é enviado ao SRTN situado no HUJM/UFMT, em Cuiabá-MT, capital do estado. No período de 2013 a 2016 um total de 4.057 RN foram triados para a detecção das patologias inseridas no PNTN.

Para calcular a cobertura do programa de TNB nesta região, entendida como proporção da população-alvo que realizou teste de TNB, foi utilizado o seguinte cálculo:

- Como numerador, o número de RN rastreados no SRTN em cada ano (entre 2013 a 2016).
- Como denominador, os dados oficiais do MS, no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) por Residência da Mãe.

Os RN com resultados alterados na TNB foram denominados “casos diagnosticados”. O número de RN rastreados foi dividido pelo número de casos diagnosticados para calcular a prevalência de cada doença da TNB na região. Os dados foram descritos por meio de frequências absolutas e relativas para as variáveis categóricas, e de médias e desvios-padrão para as variáveis numéricas.

Este trabalho é parte integrante de uma pesquisa intitulada “Panorama da triagem neonatal na microrregião

Garças-Araguaia, MT”, cadastrada na Pró-reitoria de Pesquisa da UFMT (PROPeq) sob registro nº340/2018, e aprovada no Comitê de Ética em Pesquisa do Campus Universitário do Araguaia/UFMT, parecer CAAE n. 2.230.081.

## RESULTADOS

O número dos NV residentes e rastreados, além da cobertura do PNTN da região de saúde Garças-Araguaia estão descritos na Tabela 1 .

**Tabela 1 - Distribuição do número de NV residentes e NV rastreados em cada município da região de saúde Garças-Araguaia, e cobertura do PNTN. 2013 a 2016. Mato Grosso, Brasil.**

Município	NV (n)	NV rastreados (n)	Cobertura do PNTN (%)
Araguaiana	151	94	62
Barra do Garças	3092	1739	56
Campinápolis	1420	709	49
General Carneiro	426	121	28
Nova Xavantina	1171	792	67
Novo São Joaquim	364	233	64
Pontal do Araguaia	298	134	44
Ponte Branca	60	60	100
Ribeirãozinho	132	88	66
Torixoréu	165	87	52

Na Tabela 1, a cobertura da TNB variou de 28% a 100%, sendo 28% em General Carneiro e 67% em Nova Xavantina e, por fim, destaca-se que o município de Ponte Branca apresentou uma cobertura de 100% na TNB.

Realizou-se também, a distribuição das doenças diagnosticadas

pelos municípios investigado nessa região de Mato Grosso (Tabela 2).

Dentre os dez municípios investigados, quatro apresentaram diagnósticos de doenças identificadas na triagem, com destaque para Barra do Garças (MT), maior município e referência em saúde desta região.

Na Tabela 3, são apresentadas os casos diagnosticados e a prevalência das doenças.

**Tabela 2 - Distribuição do número e percentual de casos de doenças diagnosticadas do PNTN, em quatro municípios da microrregião Garças-Araguaia. 2013 a 2016. Mato Grosso, Brasil.**

Municípios	Doenças	RN rastreados (n)	Casos diagnosticados (n)	%
Barra do Garças	HC	1739	3	0,17
	FC	1739	1	0,06
Nova Xavantina	HC	792	1	0,13
General Carneiro	FC	121	1	0,82
Pontal do Araguaia	PKU	134	1	0,75
	AF	134	1	0,75

PNTN = Programa Nacional de Triagem Neonatal; HC: hipotireoidismo congênito; FC: fibrose cística; PKU: fenilcetonúria; AF: anemia falciforme.

**Tabela 3 - Prevalência das doenças diagnosticadas pela triagem neonatal considerando dez municípios da região de saúde Garças-Araguaia. 2013 a 2016. Mato Grosso, Brasil.**

Doença	Casos diagnosticados	Prevalência
Hipotireoidismo Congênito (HC)	4	1:1014
Fibrose cística (FC)	2	1:2029
Fenilcetonúria (PKU)	1	1:4057
Anemia falciforme (AF)	1	1:4057

Nota-se que as doenças com maior ocorrência foram HC e FC, com uma prevalência de 1:1014 e 1:2029 NV, respectivamente. As prevalências das doenças PKU e AF encontradas no estudo foram 1:4057 NV.

## DISCUSSÃO

Segundo dados do MS, o Brasil tem aumentado seu percentual médio de cobertura da TNB, tendo em vista que em 2004 este foi de 74,98% e em 2011 obteve 81,43%. A elevação na cobertura da TNB continuou evidente, sendo que

em 2016 foi de 76,97% e no ano de 2017, considerado o dado mais recente referente à TNB no Brasil, a média foi de 85,80%<sup>6</sup>.

Quando comparada com alguns estados brasileiros, a cobertura da TNB avaliada nesta pesquisa se mostrou inferior, considerando-se 58,8% a média da cobertura nos dez municípios investigados. Em 2016, o Paraná (BR) obteve uma cobertura da TNB de 104,06%, considerada a maior do país, porém justificada também pela procura de indivíduos nascidos em outros estados brasileiros para a realização da TNB

neste estado. Ainda nesse estudo, o Mato Grosso (BR) mostrou uma cobertura da TN de 68,36%, valor próximo daquele encontrado na região de saúde do Garças-Araguaia (58,8%), investigada nessa pesquisa.

Um fator que pode explicar os resultados de cobertura parcial do PNTN é a realização do exame por laboratórios particulares, cujos dados não são contabilizados nos registros oficiais do Estado. Ainda, é importante citar o inadequado ou inexistente envolvimento e compromisso dos gestores municipais neste programa<sup>6</sup>. Essa importante diferença de número de casos observada entre os estados pode ser devida à forma de registro e ao funcionamento dos serviços de TNB.

Segundo Carvalho<sup>11</sup>, estudos conduzidos no Brasil sobre a prevalência de PKU em amostras de TNB demonstraram resultados diversos nas várias regiões do país. As maiores taxas desta doença foram encontradas na Turquia (1:2.600) e na Irlanda (1:4.500), diferentes do valor de prevalência de PKU relatado no estado de Mato Grosso (Brasil), com 1:33.342 NV<sup>12</sup>. Todavia, a baixa prevalência dessa doença no presente estudo, concorda com achados da última década no Acre (BR), que além da doença ter se concentrado entre

familiares, nos últimos anos não identificaram novos casos<sup>13</sup>.

No presente estudo, a AF mostrou uma prevalência de 1:4057 (0,25:1000) NV. Na Espanha<sup>14</sup>, essa prevalência foi menor, sendo 1:5552 (0,18:1000) NV. No entanto, ambos resultados diferem da Tanzânia<sup>15</sup> no período de 2015 e 2016, onde foram relatados oito casos da doença a cada 1.000 NV. A prevalência dessa doença pode diferir em grupos étnicos e pelo perfil de miscigenação, em razão da variabilidade genética. Em relação ao HC, esta doença foi a que obteve a maior prevalência na região estudada (1:1014), maior que a prevalência média mundial (1:3.500 NV)<sup>16</sup>. Uma pesquisa realizada no Irã<sup>17</sup> observou que entre as possíveis justificativas para uma variação na prevalência de HC incluem a interação de fatores genéticos, autoimunes, familiares (idade materna) e ambientais, os quais podem influenciar na função tireoidiana neonatal.

É possível comparar a prevalência do HC do presente estudo com aquela obtida em um estudo realizado em 2021 na Itália, o qual relatou valores entre 1:2000 a 1:3000 NV, dependendo da distribuição geográfica analisada, fato parcialmente explicado pela deficiência endêmica de

iodo e por uniões consanguíneas, em especial observada em pequenos municípios e na zona rural<sup>18</sup>. Neste sentido, é importante ressaltar que os municípios estudados, pertencentes à região de saúde Garças-Araguaia, apresentam uma significativa população rural, o que pode indicar subnotificações de casos desse agravo e que merecem maior vigilância.

Em relação à FC, notou-se uma prevalência de 1:2029 NV na população estudada, considerada elevada, visto que no Brasil a prevalência de FC varia de 1:7.576 a 1:10.000 NV, porém com diferenças regionais, e prevalendo no Sul e Sudeste<sup>19,20</sup>. Considerando a prevalência de FC neste estudo, é importante registrar que um dos casos positivos para FC foi identificado no município de General Carneiro (MT), onde a cobertura da TNB foi muito baixa (28%), fato que pode ter influenciado para a elevada prevalência desta doença na região de saúde Garças-Araguaia. Ainda, os dados obtidos do SRTN são referentes aos exames de triagem, e não houve um acompanhamento destes pacientes (positivos para FC) visando a confirmação desta doença em testes mais específicos, conforme preconizado pelo MS<sup>6</sup>. A triagem neonatal para FC identifica, por meio da quantificação de

tripsinogênio imunorreativo os RN com risco de ter a doença, mas não confirma o diagnóstico. O índice de testes falso-positivos pelo algoritmo baseado na quantificação de tripsinogênio imunorreativo é bastante alto no mundo<sup>21</sup>.

Como limitações do estudo, destaca-se a falta de acesso aos exames de TNB realizados no setor de saúde privado, o que influenciou no cálculo da cobertura da TNB na região estudada, além do não acompanhamento dos resultados de testes confirmatórios realizados nos pacientes identificados como portadores de alguma das doenças rastreadas na TNB. No entanto, apesar das limitações, constata-se a necessidade de estudos regionais sobre a TNB, o que possibilitará propor estratégias específicas de atenção à saúde neonatal em cada região do país, minimizando os problemas decorrentes da falta de identificação e de tratamento precoce destas doenças.

## CONCLUSÃO

O percentual de cobertura da TNB da região estudada foi considerado abaixo da média do estado do Mato Grosso e do país. As doenças com maior ocorrência foram hipotireoidismo Congênito (HC) e Fibrose Cística (FC).



Frente à maior prevalência de HC e FC, enfatiza-se a necessidade de implementar estratégias a nível municipal, visando o aumento da taxa de cobertura da triagem neonatal, especialmente em relação a sensibilização das equipes de saúde quanto a importância e impacto positivo de um novo comportamento de vigilância em saúde.

Ademais, o conhecimento da prevalência das doenças diagnosticadas pela TNB, pode gerar impacto positivo na atuação dos gestores de saúde em relação aos investimentos financeiros disponíveis, principalmente na esfera pública. Ainda, ao qualificar o conhecimento dos profissionais de saúde acerca do processo de TNB, pode contribuir com subsídios orientações a respeito da importância do exame para as famílias adscritas nas regiões de saúde pesquisadas.

## REFERÊNCIAS

1. Camargo CC, Fernandes GMA, Chiepe KCMB. Doenças identificadas na triagem neonatal ampliada. *Braz J Health Rev.* 2019; 2(6):6088-6098.
2. Rodrigues LP, Tanaka SCSV, Haas VJ, Cunali VCA, Marqui ABT. Teste do pezinho: condições materno-fetais que podem interferir no exame em recém-nascidos atendidos na unidade de terapia intensiva. *Rev bras ter intensiva.* 2019; 31(2):186-192.
3. Mendes IC, Pinheiro DS, Rebelo ACS, Carneiro LC, Jesuino RSA. Aspectos Gerais da Triagem Neonatal no Brasil: Uma Revisão. *Rev Med Minas Gerais* 2020; 30:e-3008.
4. Lacerda G, Costa F, Dantas D, Costa E, Resque R, Nascimento A, et al. Triagem neonatal: o panorama atual no estado do Amapá. *Visa em debate.* 2017; 5(1):89-96.
5. Ministério da Saúde (BR). Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem Neonatal Biológica: manual técnico; 2016.
6. Ministério da Saúde (BR). Programa Nacional de Triagem Neonatal. Indicadores de triagem neonatal no Brasil. 2017. Disponível em: <https://antigo.saude.gov.br/acoes-e-programas/programa-nacional-da-triagem-neonatal/indicadores-da-triagem-neonatal-no-brasil> . Acesso em 13 Mai 2021.
7. Sousa MA, Silva ARF. Traço falciforme no Brasil: revisão da literatura e proposta de tecnologia de informação para orientação de profissionais da atenção primária.

- Rev Fac Med Univ Fed Ceará (Online). 2017; 57(2):37-43.
8. Mallmann MB, Tomasi YT, Boing AF. Neonatal screening tests in Brazil: prevalence rates and regional and socioeconomic inequalities. *J Pediatr*. 2020; 96(4):487-494.
  9. Ministério da Saúde (BR). Secretaria de Atenção à Saúde, Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico-NUPAD/FM/UFMG, Diagnóstico Situacional do Programa Nacional de Triagem Neonatal nos Estados Brasileiros. 2013. Disponível em: [www.nupad.medicina.ufmg.br](http://www.nupad.medicina.ufmg.br). Acesso em 4 Mai 2020.
  10. Kraemer GC. Avaliação dos casos com resultado positivo na triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita no Paraná [dissertação]. Curitiba: Universidade Federal do Paraná; 2017. 149 p.
  11. Carvalho DCSN, Macedo TCC, Moreno M, Figueiredo FWS, Sales IB, Christofolini J, et al. Evolução do Programa de Triagem Neonatal em hospital de referência no Ceará: 11 anos de observação. *Arq bras ciênc saúde*. 2017; 42(3):143-146.
  12. Costa RD, Galera BB, Rezende BC, Venâncio AC, Galera MF. Identificação de mutações no gene da PAH em pacientes com fenilcetonúria do estado de Mato Grosso. *Rev Paul Pediatr*. 2020; 38:e2018351.
  13. Melo WM, Costa CN, Amorim KMLS, Costa RSL. Fenilcetonúria: perfil dos indivíduos diagnosticados no Acre. *J Health NPEPS*. 2020; 5(2):351-362.
  14. García-Morín M, Bardón-Cancho EJ, Beléndez C, Zamarro R, Béliz-Mendiola C, Rivera MG, et al. Fifteen years of newborn sickle cell disease screening in Madrid, Spain: an emerging disease in a European country. *Ann Hematol*. 2020; 99(1):1465-1474.
  15. Nkya S, Mtei L, Soka D, Mdai V, Mwakale PB, Paul Mrosso, et al. Newborn screening for sickle cell disease: an innovative pilot program to improve child survival in Dar es Salaam, Tanzania. *Int Health*. 2019; 11(6):589-595.
  16. Jaks WDC, Gabatz BIR, Schwartz E, Eschevarría-Guanilo EM, Borges RA, Milbrath MV. Doenças identificadas na Triagem Neonatal realizada em município do Sul do Brasil. *Rev enferm atenção saúde*. 2018; 7(1):116-128.
  17. Hashemipour M, Kelishadi R, Amin MM, Poursafa P, Rashidi M, Mehrnejat N, et al. The association between familial and environmental

- factors and prevalence of congenital hypothyroidism in center of Iran. *Environ Sci Pollut Res Int.* 2021; 28(7):8434-8441.
18. Maggio MC, Ragusa SS, Aronica TS, Granata OM, Gucciardino E, Corsello G. Neonatal screening for congenital hypothyroidism in an Italian Centre: a 5-years real-life retrospective study. *Ital J Pediatr.* 2021; 47:108.
  19. Ministério da Saúde (BR). Indicadores consolidados 2004 a 2011 do Estado do Mato Grosso, publicado pelo Programa de Triagem Neonatal, 2012. Disponível em: < [http://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2016/outubro/programa-nacional-triagem-neonatal/mato\\_grosso.pdf](http://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2016/outubro/programa-nacional-triagem-neonatal/mato_grosso.pdf)>. Acesso em 4 Mai. 2020.
  20. Vendrusculo FM, Donadio MVF, Pinto LA. Cystic fibrosis in Brazil: achievements in survival. *J Bras Pneumol.* 2021; 47(2):e20210140.
  21. Athanazio RA, Silva Filho LVRF, Vergara AA, Ribeiro AF, Riedi CA, Procianny EFA, et al. Brazilian guidelines for the diagnosis and treatment of cystic fibrosis. *J Bras Pneumol.* 2017; 43(3):219-245.

**Financiamento:** Os autores declaram que não houve financiamento.

**Conflito de interesses:** Os autores declaram não haver conflito de interesses.

**Participação dos autores:**

- **Concepção:** Oliveira KB, Jesus DO, Brune MFSS.
- **Desenvolvimento:** Oliveira KB, Jesus DO, Brune MFSS, Riegel F, Vaccari A, Brune MW.
- **Redação e revisão:** Oliveira KB, Jesus DO, Brune MFSS, Riegel F, Vaccari A, Brune MW.

**Como citar este artigo:** Oliveira KB, Jesus DO, Brune MFSS, Riegel F, Vaccari A, Brune MW. Prevalência de doenças diagnosticadas pela triagem neonatal em uma região de Mato Grosso. *J Health NPEPS.* 2021; 6(1):332-342.

Submissão: 12/02/2021

Aceito: 17/05/2021

Publicado: 01/06/2021