RESUMO - V. PESQUISA CIENTÍFICA RELACIONADA À FORÇA DE TRABALHO EM ENFERMAGEM E OS SISTEMAS DE SAÚDE

TRIAGEM NEONATAL BIOLÓGICA: DESAFIOS E POTENCIALIDADES DOS PROGRAMAS A PARTIR DE UMA REVISÃO INTEGRATIVA

Amanda Tawane Do Nascimento (amandatawane@usp.br)

Larissa Expósito Faustino (larissaexposito.faustino@usp.br)

Rebecca Romano Barbosa Costa (rebecca.romanob@usp.br)

Maria Eduarda Fidelis Nono (marianono@usp.br)

Maria Cândida De Carvalho Furtado (mcandida@eerp.usp.br)

Adriana Moraes Leite (drileite@eerp.usp.br)

Introdução: A triagem neonatal biológica constitui uma importante estratégia de saúde pública para identificação precoce de doenças congênitas, permitindo intervenções oportunas e redução da morbimortalidade infantil. Entretanto, a efetividade dos programas depende não apenas da realização do exame, mas também da adequada organização das etapas que compõem o processo assistencial, incluindo coleta, transporte das amostras, análise laboratorial, comunicação dos resultados e início oportuno do tratamento. Objetivo: Analisar as evidências científicas disponíveis acerca dos desafios e potencialidades dos

programas de triagem neonatal biológica. Método: Revisão integrativa da literatura realizada entre fevereiro e abril de 2025. A busca foi conduzida nas bases BVS, PubMed, Embase, Scopus, CINAHL e SciELO, utilizando os descritores “Neonatal Screening” e “Program Evaluation”. Foram identificadas 1.248 referências. Após remoção das duplicatas e aplicação dos critérios de elegibilidade, 15 estudos compuseram a amostra final. O processo de seleção seguiu as recomendações do PRISMA. Resultados: Os estudos analisados evidenciaram avanços importantes nos programas de triagem neonatal, especialmente relacionados à ampliação da cobertura, fortalecimento das estratégias de monitoramento e melhorias progressivas na organização dos serviços. Por outro lado, persistem desafios relacionados ao atraso entre coleta e liberação dos resultados, dificuldades logísticas no transporte das amostras, limitações estruturais das unidades de coleta, desigualdades no acesso e fragilidades no acompanhamento dos casos. Os achados demonstram que a cobertura isoladamente não é suficiente para garantir a efetividade dos programas, sendo necessário considerar todo o fluxo assistencial envolvido na triagem neonatal. Conclusão: Embora os programas de triagem neonatal biológica tenham apresentado avanços relevantes, permanecem desafios que impactam a qualidade e a efetividade do cuidado. Os resultados reforçam a necessidade de fortalecer estratégias de avaliação e monitoramento capazes de contemplar indicadores de estrutura, processo e resultado, contribuindo para o aprimoramento dos serviços e para a ampliação do acesso oportuno ao diagnóstico e tratamento.

ABSTRACT

Introduction: Neonatal biological screening is an important public health strategy for the early identification of congenital disorders, enabling timely interventions and reducing infant morbidity and mortality. However, the effectiveness of these programs depends not only on the performance of the test but also on the proper organization of the steps that make up the care process, including sample collection, sample transport, laboratory analysis, reporting of results, and timely initiation of treatment. Objective: To analyze the available scientific

evidence regarding the challenges and potential of neonatal biological screening programs. Method: An integrative literature review conducted between February and April 2025. The search was conducted in the VHL, PubMed, Embase, Scopus, CINAHL, and SciELO databases, using the search terms “Neonatal Screening” and “Program Evaluation.” A total of 1,248 references were identified. After removing duplicates and applying the eligibility criteria, 15 studies comprised the final sample. The selection process followed the PRISMA recommendations. Results: The studies analyzed demonstrated significant progress in neonatal screening programs, particularly in terms of expanding coverage, strengthening monitoring strategies, and making gradual improvements in the organization of services. On the other hand, challenges persist regarding delays between sample collection and the release of results, logistical difficulties in transporting samples, structural limitations of collection sites, inequalities in access, and weaknesses in case follow-up. The findings demonstrate that coverage alone is not sufficient to ensure the effectiveness of these programs; it is necessary to consider the entire care pathway involved in neonatal screening. Conclusion: Although neonatal biological screening programs have made significant progress, challenges remain that impact the quality and effectiveness of care. The results reinforce the need to strengthen evaluation and monitoring strategies capable of addressing structural, process, and outcome indicators, thereby contributing to the improvement of services and the expansion of timely access to diagnosis and treatment.

Keywords: Neonatal screening; Health programs; Health assessment; Public health, Nursing.

RESUMEN

Introducción: El cribado biológico neonatal constituye una importante estrategia de salud pública para la detección precoz de enfermedades congénitas, lo que permite intervenir a tiempo y reducir la morbilidad y la mortalidad infantiles. Sin embargo, la eficacia de los programas no solo depende de la realización de la prueba, sino también de la organización adecuada de las etapas que componen el proceso asistencial, incluyendo la recogida y el transporte de las muestras, el

análisis de laboratorio, la comunicación de los resultados y el inicio oportuno del tratamiento. Objetivo: Analizar la evidencia científica disponible sobre los retos y las posibilidades de los programas de cribado biológico neonatal. Método: Revisión integrativa de la literatura realizada entre febrero y abril de 2025. La búsqueda se llevó a cabo en las bases de datos BVS, PubMed, Embase, Scopus, CINAHL y SciELO, utilizando los descriptores «Neonatal Screening» y «Program Evaluation». Se identificaron 1 248 referencias. Tras eliminar los duplicados y aplicar los criterios de elegibilidad, la muestra final quedó compuesta por 15 estudios. El proceso de selección siguió las recomendaciones de PRISMA. Resultados: Los estudios analizados pusieron de manifiesto avances importantes en los programas de cribado neonatal, especialmente en lo que se refiere a la ampliación de la cobertura, el refuerzo de las estrategias de seguimiento y las mejoras progresivas en la organización de los servicios. Por otra parte, persisten retos relacionados con el retraso entre la recogida y la comunicación de los resultados, las dificultades logísticas en el transporte de las muestras, las limitaciones estructurales de los centros de recogida, las desigualdades en el acceso y las deficiencias en el seguimiento de los casos. Los hallazgos demuestran que la cobertura por sí sola no es suficiente para garantizar la eficacia de los programas, por lo que es necesario tener en cuenta todo el flujo asistencial implicado en el cribado neonatal. Conclusión: Aunque los programas de cribado biológico neonatal han presentado avances relevantes, persisten retos que afectan a la calidad y la eficacia de la atención. Los resultados refuerzan la necesidad de fortalecer estrategias de evaluación y seguimiento capaces de contemplar indicadores de estructura, proceso y resultado, contribuyendo a la mejora de los servicios y a la ampliación del acceso oportuno al diagnóstico y al tratamiento.

Palabras clave: Cribado neonatal; Programas de salud; Evaluación sanitária; Salud pública; Enfermería.

Palavras-chave: triagem neonatal; programas de saúde; avaliação em saúde; saúde pública; enfermagem.