

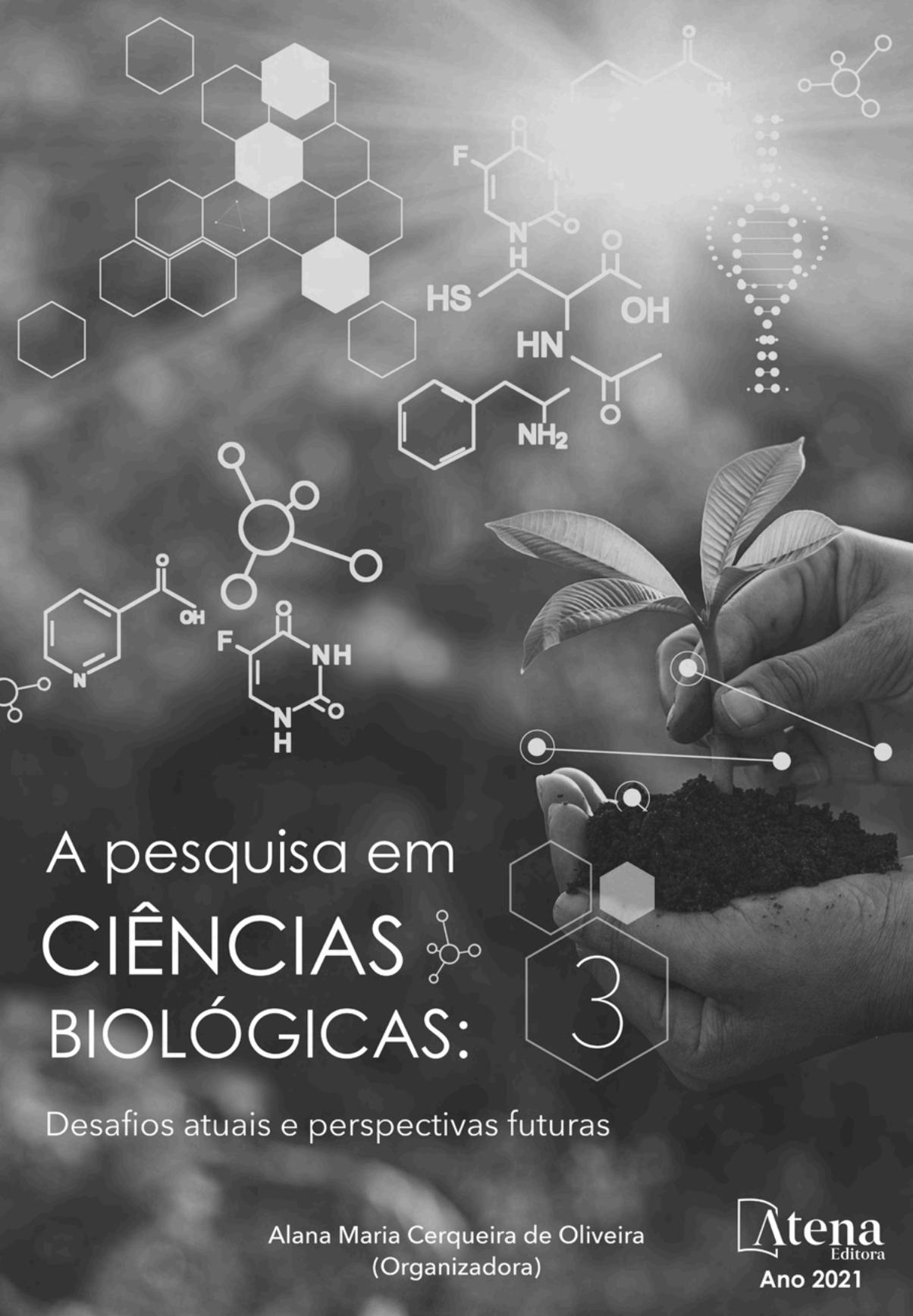


# A pesquisa em CIÊNCIAS BIOLÓGICAS:

Desafios atuais e perspectivas futuras

Alana Maria Cerqueira de Oliveira  
(Organizadora)

**Atena**  
Editora  
Ano 2021



A pesquisa em  
**CIÊNCIAS BIOLÓGICAS:**

Desafios atuais e perspectivas futuras

Alana Maria Cerqueira de Oliveira  
(Organizadora)

**Atena**  
Editora  
Ano 2021

**Editora chefe**

Profª Drª Antonella Carvalho de Oliveira

**Editora executiva**

Natalia Oliveira

**Assistente editorial**

Flávia Roberta Barão

**Bibliotecária**

Janaina Ramos

**Projeto gráfico**

Camila Alves de Cremo

Daphynny Pamplona

Gabriel Motomu Teshima

Luiza Alves Batista

Natália Sandrini de Azevedo

**Imagens da capa**

iStock

**Edição de arte**

Luiza Alves Batista

2021 by Atena Editora

Copyright © Atena Editora

Copyright do texto © 2021 Os autores

Copyright da edição © 2021 Atena Editora

Direitos para esta edição cedidos à Atena Editora pelos autores.

Open access publication by Atena Editora



Todo o conteúdo deste livro está licenciado sob uma Licença de Atribuição *Creative Commons*. Atribuição-Não-Comercial-NãoDerivativos 4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0).

O conteúdo dos artigos e seus dados em sua forma, correção e confiabilidade são de responsabilidade exclusiva dos autores, inclusive não representam necessariamente a posição oficial da Atena Editora. Permitido o *download* da obra e o compartilhamento desde que sejam atribuídos créditos aos autores, mas sem a possibilidade de alterá-la de nenhuma forma ou utilizá-la para fins comerciais.

Todos os manuscritos foram previamente submetidos à avaliação cega pelos pares, membros do Conselho Editorial desta Editora, tendo sido aprovados para a publicação com base em critérios de neutralidade e imparcialidade acadêmica.

A Atena Editora é comprometida em garantir a integridade editorial em todas as etapas do processo de publicação, evitando plágio, dados ou resultados fraudulentos e impedindo que interesses financeiros comprometam os padrões éticos da publicação. Situações suspeitas de má conduta científica serão investigadas sob o mais alto padrão de rigor acadêmico e ético.

**Conselho Editorial****Ciências Biológicas e da Saúde**

Prof. Dr. André Ribeiro da Silva – Universidade de Brasília

Profª Drª Anelise Levay Murari – Universidade Federal de Pelotas

Prof. Dr. Benedito Rodrigues da Silva Neto – Universidade Federal de Goiás

Profª Drª Daniela Reis Joaquim de Freitas – Universidade Federal do Piauí

Profª Drª Débora Luana Ribeiro Pessoa – Universidade Federal do Maranhão

Prof. Dr. Douglas Siqueira de Almeida Chaves – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro

Prof. Dr. Edson da Silva – Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri  
Profª Drª Elizabeth Cordeiro Fernandes – Faculdade Integrada Medicina  
Profª Drª Eleuza Rodrigues Machado – Faculdade Anhanguera de Brasília  
Profª Drª Elane Schwinden Prudêncio – Universidade Federal de Santa Catarina  
Profª Drª Eysler Gonçalves Maia Brasil – Universidade da Integração Internacional da Lusofonia Afro-Brasileira  
Prof. Dr. Ferlando Lima Santos – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Profª Drª Fernanda Miguel de Andrade – Universidade Federal de Pernambuco  
Prof. Dr. Fernando Mendes – Instituto Politécnico de Coimbra – Escola Superior de Saúde de Coimbra  
Profª Drª Gabriela Vieira do Amaral – Universidade de Vassouras  
Prof. Dr. Gianfábio Pimentel Franco – Universidade Federal de Santa Maria  
Prof. Dr. Helio Franklin Rodrigues de Almeida – Universidade Federal de Rondônia  
Profª Drª Iara Lúcia Tescarollo – Universidade São Francisco  
Prof. Dr. Igor Luiz Vieira de Lima Santos – Universidade Federal de Campina Grande  
Prof. Dr. Jefferson Thiago Souza – Universidade Estadual do Ceará  
Prof. Dr. Jesus Rodrigues Lemos – Universidade Federal do Piauí  
Prof. Dr. Jônatas de França Barros – Universidade Federal do Rio Grande do Norte  
Prof. Dr. José Max Barbosa de Oliveira Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará  
Prof. Dr. Luís Paulo Souza e Souza – Universidade Federal do Amazonas  
Profª Drª Magnólia de Araújo Campos – Universidade Federal de Campina Grande  
Prof. Dr. Marcus Fernando da Silva Praxedes – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Profª Drª Maria Tatiane Gonçalves Sá – Universidade do Estado do Pará  
Profª Drª Mylena Andréa Oliveira Torres – Universidade Ceuma  
Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federacão do Rio Grande do Norte  
Prof. Dr. Paulo Inada – Universidade Estadual de Maringá  
Prof. Dr. Rafael Henrique Silva – Hospital Universitário da Universidade Federal da Grande Dourados  
Profª Drª Regiane Luz Carvalho – Centro Universitário das Faculdades Associadas de Ensino  
Profª Drª Renata Mendes de Freitas – Universidade Federal de Juiz de Fora  
Profª Drª Vanessa da Fontoura Custódio Monteiro – Universidade do Vale do Sapucaí  
Profª Drª Vanessa Lima Gonçalves – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Profª Drª Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande  
Profª Drª Welma Emidio da Silva – Universidade Federal Rural de Pernambuco

## A pesquisa em ciências biológicas: desafios atuais e perspectivas futuras 3

**Diagramação:** Daphynny Pamplona  
**Correção:** Bruno Oliveira  
**Indexação:** Amanda Kelly da Costa Veiga  
**Revisão:** Os autores  
**Organizadora:** Alana Maria Cerqueira de Oliveira

### Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

P474 A pesquisa em ciências biológicas: desafios atuais e perspectivas futuras 3 / Organizadora Alana Maria Cerqueira de Oliveira. – Ponta Grossa - PR: Atena, 2021.

Formato: PDF

Requisitos de sistema: Adobe Acrobat Reader

Modo de acesso: World Wide Web

Inclui bibliografia

ISBN 978-65-5983-742-7

DOI: <https://doi.org/10.22533/at.ed.427210612>

1. Ciências biológicas. I. Oliveira, Alana Maria Cerqueira de (Organizadora). II. Título.

CDD 570

Elaborado por Bibliotecária Janaina Ramos – CRB-8/9166

**Atena Editora**

Ponta Grossa – Paraná – Brasil

Telefone: +55 (42) 3323-5493

[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br)

contato@atenaeditora.com.br

## DECLARAÇÃO DOS AUTORES

Os autores desta obra: 1. Atestam não possuir qualquer interesse comercial que constitua um conflito de interesses em relação ao artigo científico publicado; 2. Declaram que participaram ativamente da construção dos respectivos manuscritos, preferencialmente na: a) Concepção do estudo, e/ou aquisição de dados, e/ou análise e interpretação de dados; b) Elaboração do artigo ou revisão com vistas a tornar o material intelectualmente relevante; c) Aprovação final do manuscrito para submissão.; 3. Certificam que os artigos científicos publicados estão completamente isentos de dados e/ou resultados fraudulentos; 4. Confirmam a citação e a referência correta de todos os dados e de interpretações de dados de outras pesquisas; 5. Reconhecem terem informado todas as fontes de financiamento recebidas para a consecução da pesquisa; 6. Autorizam a edição da obra, que incluem os registros de ficha catalográfica, ISBN, DOI e demais indexadores, projeto visual e criação de capa, diagramação de miolo, assim como lançamento e divulgação da mesma conforme critérios da Atena Editora.

## DECLARAÇÃO DA EDITORA

A Atena Editora declara, para os devidos fins de direito, que: 1. A presente publicação constitui apenas transferência temporária dos direitos autorais, direito sobre a publicação, inclusive não constitui responsabilidade solidária na criação dos manuscritos publicados, nos termos previstos na Lei sobre direitos autorais (Lei 9610/98), no art. 184 do Código Penal e no art. 927 do Código Civil; 2. Autoriza e incentiva os autores a assinarem contratos com repositórios institucionais, com fins exclusivos de divulgação da obra, desde que com o devido reconhecimento de autoria e edição e sem qualquer finalidade comercial; 3. Todos os e-book são *open access*, desta forma não os comercializa em seu site, sites parceiros, plataformas de *e-commerce*, ou qualquer outro meio virtual ou físico, portanto, está isenta de repasses de direitos autorais aos autores; 4. Todos os membros do conselho editorial são doutores e vinculados a instituições de ensino superior públicas, conforme recomendação da CAPES para obtenção do Qualis livro; 5. Não cede, comercializa ou autoriza a utilização dos nomes e e-mails dos autores, bem como nenhum outro dado dos mesmos, para qualquer finalidade que não o escopo da divulgação desta obra.

## APRESENTAÇÃO

A Obra “A pesquisa em ciências biológicas: Desafios atuais e perspectivas futuras 3”, traz ao leitor vinte artigos de relevada importância na área de ciências biológicas. O Foco principal desta obra é a discussão e divulgação científica de pesquisas nacionais, englobando as diferentes áreas de atuação da biologia.

É indubitavelmente evidente o avanço científico nesta área, o que aumenta a importância e a necessidade de atualização e consolidação de conceitos, técnicas, procedimentos e temas.

As pesquisas estão divulgadas na forma de artigos originais e de revisões nos diferentes campos dentro das Ciências Biológicas suas subdivisões ou conexões. Portanto, englobando a: Genética, Biologia molecular, Microbiologia, Parasitologia, Virologia, Patologia e Ecologia. Produzindo assim uma obra transversal que vai do atendimento ao paciente a pesquisa básica.

A obra foi elaborada primordialmente com foco nos profissionais, pesquisadores e estudantes pertencentes às Ciências Biológicas e suas interfaces ou áreas afins. Entretanto, é uma leitura interessante para todos aqueles que de alguma forma se interessam pela área.

Cada capítulo foi elaborado com o propósito de transmitir a informação científica de maneira clara e efetiva, em português, linguagem acessível, concisa e didática, atraindo a atenção do leitor, independente se seu interesse é acadêmico ou profissional.

O livro “A pesquisa em ciências biológicas: Desafios atuais e perspectivas futuras 3”, traz publicações atuais e a Atena Editora traz uma plataforma que oferece uma estrutura adequada, propicia e confiável para a divulgação científica de diversas áreas de pesquisa.

Alana Maria Cerqueira de Oliveira

## SUMÁRIO

### **CAPÍTULO 1..... 1**

#### **O PAPEL DO FATOR-1 INDUZÍVEL POR HIPÓXIA NA METÁSTASE**

Túlio César Ferreira  
Kelly Cristina Porcena Fortes  
Thiago Sousa da Silva  
Alexandre Pereira dos Santos  
Eduardo Gomes de Mendonça  
Elane Priscila Maciel  
Beatriz Camargo

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.4272106121>

### **CAPÍTULO 2..... 22**

#### **DOENÇA PERIODONTAL NA COVID-19**

Roberta Maria Pimenta Chadú  
Ana Gabriela Aguiar Caetano Rezende  
Juliana Barbosa de Faria  
Taíssa Cássia de Souza Furtado  
Sanívia Aparecida de Lima Pereira

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.4272106122>

### **CAPÍTULO 3..... 34**

#### **TESTES PARA AVALIAR RESISTÊNCIA DE UNIÃO EM ODONTOLOGIA: REVISÃO DE LITERATURA**

Renata Vasconcelos Monteiro  
Rodrigo Barros Esteves Lins  
Vitor Schweigert Bona  
Daniela Micheline dos Santos

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.4272106123>

### **CAPÍTULO 4..... 45**

#### **QUALIDADE DE VIDA E COMPOSIÇÃO CORPORAL DE PACIENTES ONCOLÓGICOS EM QUIMIOTERAPIA**

Dalton Luiz Schiessel  
Eduarda Kaczuk Refosco  
Gabriela Datsch Bennemann  
Angélica Rocha de Freitas Melhem  
Caryna Eurich Mazur  
Mariana Abe Vicente Cavagnari

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.4272106124>

### **CAPÍTULO 5..... 56**

#### **TESTE DO PEZINHO AMPLIADO NO SUS – EXAME PASSARÁ A RASTREAR MAIS DE 50 DOENÇAS RARAS**

Fernanda Borgmann Reppetto  
Sílvia Muller de Moura Sarmento

Rafael Tamborena Malheiros  
Pietra de Vargas Minuzzi  
Gênifer Erminda Schreiner  
Guilherme de Freitas Teodósio  
Laura Smolski dos Santos  
Elizandra Gomes Schmitt  
Gabriela Escalante Brites  
Luana Tamires Maders  
Mariana Larré da Silveira  
Ilson Dias das Silveira  
Vinicius Tejada Nunes  
Vanusa Manfredini

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.4272106125>

## **CAPÍTULO 6..... 70**

### **IMPLANTAÇÃO DO MÉTODO DE AVALIAÇÃO DA ASSISTÊNCIA AO PACIENTE CRÔNICO DE ALTA DEPENDÊNCIA**

Maria Helane Rocha Batista Gonçalves  
Christian Raphael Fernandes Almeida  
Jonisvaldo Pereira Albuquerque  
Kelly Barros Marques  
Cinara Franco de Sá Nascimento Abreu  
Fernanda Colares de Borba Netto

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.4272106126>

## **CAPÍTULO 7..... 83**

### **INFECÇÃO URINÁRIA CAUSADA PELA BACTÉRIA OPORTUNISTA *Escherichia coli* UROPATOGÊNICA**

Camila Costa Mendes  
Camila Santiago Pinheiro da Silva  
Adayran Raposo Lacerda  
Olnivânia Mayara Cardozo Almeida  
Mari Silma Maia da Silva  
Domingos Magno Santos Pereira  
Cristiane Santos Silva e Silva Figueiredo

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.4272106127>

## **CAPÍTULO 8..... 92**

### **RINITE ALÉRGICA E FUNÇÃO PULMONAR POR OSCILOMETRIA DE IMPULSO EM CRIANÇAS PRÉ-ESCOLARES**

Décio Medeiros  
Meyrian Luana Teles de Sousa Luz Soares  
Marco Aurélio de Valois Correia Junior  
Pedro Henrique Teotônio Medeiros Peixoto  
Rita de Cássia da Silva Costa

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.4272106128>

**CAPÍTULO 9..... 101**

**DENSIDADE DE INCIDÊNCIA DE *Enterobacteriales* MULTIRRESISTENTES NA UNIDADE NEONATAL DE UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO SUL DO BRASIL, DE 2010 A 2020**

Felipe Crepaldi Duarte  
Gerusa Luciana Gomes Magalhães  
Thilara Alessandra de Oliveira  
Alisson Santana da Silva  
Gabrielle Feijó de Araújo  
Tiago Danelli  
Anna Paula Silva Olak  
Marsileni Pelisson  
Gilselena Kerbauy Lopes  
Jaqueline Dario Capobiango  
Eliana Carolina Vespero  
Márcia Regina Eches Perugini

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.4272106129>

**CAPÍTULO 10..... 111**

**A INFLUÊNCIA DA ORIENTAÇÃO NUTRICIONAL NA DIETA DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM SÍNDROME DE DOWN**

Ingrid da Silva Santos  
Amanda Daniel  
Natália Tonon Domingues  
Lídia Raquel de Carvalho  
Alice Yamashita Prearo  
Cristina Helena Lima Delambert  
Cátia Regina Branco da Fonseca

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.42721061210>

**CAPÍTULO 11..... 127**

**POTENCIAL PATOGENICO E TIPAGEM MOLECULAR DE *Klebsiella pneumoniae* PRODUTORAS DE  $\beta$ -LACTAMASES ISOLADAS EM VÁRIOS PAÍSES**

André Pitondo da Silva  
Mariana de Oliveira-Silva  
Rafael Nakamura da Silva  
Miguel Augusto de Moraes  
Rafael da Silva Goulart  
Amanda Kamyla Ferreira da Silva  
Gisele Peirano  
Johann DD Pitout

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.42721061211>

**CAPÍTULO 12..... 147**

**DETERMINAÇÃO DA SUSCEPTIBILIDADE À VANCOMICINA EM ISOLADOS CLÍNICOS HOSPITALARES DE *Staphylococcus aureus***

Tiago Danelli  
Felipe Crepaldi Duarte

Thilara Alessandra de Oliveira  
Ana Paula Dier  
Maria Alice Galvão Ribeiro  
Stefani Lino Cardim  
Gerusa Luciana Gomes Magalhães  
Guilherme Bartolomeu Gonçalves  
Marsileni Pelisson  
Eliana Carolina Vespero  
Sueli Fumie Yamada-Ogatta  
Márcia Regina Eches Perugini

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.42721061212>

**CAPÍTULO 13..... 157**

ATIVIDADE ALELOPÁTICA DO EXTRATO AQUOSO DE DIFERENTES ÓRGÃOS DE *Kielmeyera coriacea* MART. & ZUCC. NA GERMINAÇÃO DE *Lactuca sativa* L

Carla Spiller  
Maria de Fatima Barbosa Coelho  
Elisangela Clarete Camili  
Ludmila Porto Piton  
Sharmely Hilares Vargas

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.42721061213>

**CAPÍTULO 14..... 168**

RELATOS SOBRE A UTILIZAÇÃO DE RESÍDUOS AGROINDUSTRIAIS COMO SUBSTRATO PARA A PRODUÇÃO DE LIPASES MICROBIANA

Eduardo Henrique Santos Guedes  
André Leonardo dos Santos  
Andréia Ibiapina  
Camila Mariane da Silva Soares  
Aynaran Oliveira de Aguiar  
Patrícia Oliveira Vellano  
Lucas Samuel Soares dos Santos  
Gessiel Newton Scheidt  
Marcos Giongo  
Aloísio Freitas Chagas Junior

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.42721061214>

**CAPÍTULO 15..... 185**

ESPÉCIES EXÓTICAS INVASORAS: ESTRATÉGIA DE DIVULGAÇÃO CIENTÍFICA EM PODCAST DE SCIENCETELLING E EDUTRETENIMENTO

Juliana Galvão de Carvalho Argento  
Waldiney Mello

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.42721061215>

**CAPÍTULO 16..... 196**

EFEITOS DOS NEONICOTINOIDES EM *Apis mellifera* E IMPACTOS SOBRE A

## POLINIZAÇÃO

Daiani Rodrigues Moreira  
Adriana Aparecida Sinópolis Giglioli  
Cinthia Leão Figueira  
Douglas Galhardo  
Vagner de Alencar Arnaut de Toledo  
Maria Claudia Colla Ruvolo-Takasusuki

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.42721061216>

### **CAPÍTULO 17..... 211**

**BURITI (*Mauritia flexuosa* L): IMPORTÂNCIA ECOLÓGICA E OS IMPACTOS DA AÇÃO HUMANA SOBRE A POPULAÇÃO DE BURITIZEIROS EM CIDADES DA REGIÃO LESTE MARANHENSE**

Milton de Sousa Falcão  
Francisca das Chagas Oliveira  
Glaziane Soares Alvarenga  
Claudio Wesley Diniz do Carmo

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.42721061217>

### **CAPÍTULO 18..... 218**

**GRUPOS FUNCIONAIS DO FITOPLÂNCTON COMO INDICADORES DA QUALIDADE DA ÁGUA DO RESERVATÓRIO PONTE DE PEDRA (MT/MS, BRAZIL)**

Camila Silva Favretto  
Simoni Maria Loverde-Oliveira

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.42721061218>

### **CAPÍTULO 19..... 233**

**NOVO USO PARA O FILTRO EM PROFUNDIDADE CLARISOLVE® EM SUBSTITUIÇÃO À CENTRIFUGAÇÃO CLÁSSICA NA PURIFICAÇÃO DE PROTEÍNAS POR PRECIPITAÇÃO SELETIVA**

Mirian Nakamura Gouvea  
Bruna de Almeida Rocha  
Alexandre Bimbo  
Juliana Roquetti dos Santos  
Elisabeth Christina Nunes Tenório  
Victor Gabriel Abramant de Sousa

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.42721061219>

### **CAPÍTULO 20..... 245**

**VARIAÇÃO DOS PARÂMETROS FERMENTATIVOS: TEMPERATURA E AGITAÇÃO NA PRODUÇÃO DE ETANOL CELULÓSICO UTILIZANDO RESÍDUOS DA INDÚSTRIA FARINHEIRA**

Ágata Silva Cabral  
Mariane Daniella da Silva  
Crispin Humberto Garcia-Cruz

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.42721061220>

<b>SOBRE A ORGANIZADORA.....</b>	<b>258</b>
<b>ÍNDICE REMISSIVO.....</b>	<b>259</b>

# CAPÍTULO 5

## TESTE DO PEZINHO AMPLIADO NO SUS – EXAME PASSARÁ A RASTREAR MAIS DE 50 DOENÇAS RARAS

Data de aceite: 01/11/2021

### **Fernanda Borgmann Reppetto**

Acadêmica de Farmácia na Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguaiana, RS, Brasil  
<http://lattes.cnpq.br/4453810679448906>

### **Silvia Muller de Moura Sarmento**

Biomédica, Patologista Clínica e Doutoranda pelo Programa Multicêntrico de Pós-graduação em Ciências Fisiológicas da Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguaiana, RS, Brasil.  
<http://lattes.cnpq.br/6978359527952267>

### **Rafael Tamborena Malheiros**

Fisioterapeuta, Doutorando pelo Programa Multicêntrico de Pós-graduação em Ciências Fisiológicas da Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguaiana, RS, Brasil  
<http://lattes.cnpq.br/4079663494667647>

### **Pietra de Vargas Minuzzi**

Fisioterapeuta, Mestranda pelo Programa Multicêntrico de Pós-graduação em Ciências Fisiológicas da Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguaiana, RS, Brasil  
<http://lattes.cnpq.br/1702990835273251>

### **Gênifer Erminda Schreiner**

Licenciada em Ciências Biológicas, Mestranda no Programa de Pós-graduação em Bioquímica da Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguaiana, RS, Brasil  
<http://lattes.cnpq.br/4063695224854057>

### **Guilherme de Freitas Teodósio**

Fisioterapeuta, Especialista em Urgência e Emergência pela Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguaiana, RS, Brasil  
<http://lattes.cnpq.br/7419602287311171>

### **Laura Smolski dos Santos**

Farmacêutica, Mestranda no Programa de Pós-graduação em Bioquímica da Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguaiana, RS, Brasil  
<http://lattes.cnpq.br/7787259736067752>

### **Elizandra Gomes Schmitt**

Farmacêutica - Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguaiana, RS, Brasil  
<http://lattes.cnpq.br/2792328420536809>

### **Gabriela Escalante Brites**

Acadêmica de Farmácia na Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguaiana, RS, Brasil  
<http://lattes.cnpq.br/8380109160433969>

### **Luana Tamires Maders**

Acadêmica de Farmácia na Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguaiana, RS, Brasil.  
<http://lattes.cnpq.br/2703636407254407>

### **Mariana Larré da Silveira**

Farmacêutica, Mestranda no Programa de Pós-graduação em Bioquímica da Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguaiana, RS, Brasil  
<http://lattes.cnpq.br/5304952082077754>

### Ibson Dias da Silveira

Farmacêutico Bioquímico, Doutorado em Ciências da Saúde (PUCRS), Docente do Curso de Medicina da Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguai  
RS, Brasil

<http://lattes.cnpq.br/2671555186958226>

Vinícius Tejada Nunes

Enfermeiro, Mestre pelo Programa de Pós-graduação em Bioquímica da Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguai  
RS, Brasil

<http://lattes.cnpq.br/3634669905909829>

### Vanusa Manfredini

Farmacêutica Bioquímica, Doutorado em Biologia Celular e Molecular (UFRGS), Docente do Curso de Farmácia e do Programa de Pós-graduação em Bioquímica da Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Campus Uruguai  
RS, Brasil

<http://lattes.cnpq.br/7062274179396656>

**RESUMO:** A triagem neonatal sanguínea é conhecida popularmente como teste do pezinho (TP) e é uma das medidas adotadas pela rede de saúde pública visando o diagnóstico de doenças congênitas e a redução da mortalidade infantil, o teste é obrigatório e gratuito em todo território brasileiro. Logo nos primeiros dias de vida, o teste atualmente identifica até 6 diferentes doenças genéticas, metabólicas e infecciosas. Com a necessidade de uma maior abrangência de doenças consideradas mais raras, o Ministério da Saúde através do congresso nacional aprovou uma lei de ampliação do teste na rede pública de saúde, auxiliando muitos pacientes no diagnóstico e encaminhando para um tratamento eficaz, reduzindo assim a taxa de mortalidade infantil e o possível desenvolvimento de sequelas. O presente trabalho objetiva a realização de uma revisão bibliográfica acerca da triagem neonatal na rede de saúde pública atual e a ampliada, mostrando a importância dos novos diagnósticos para a vida de muitos pacientes.

**PALAVRAS-CHAVE:** Triagem Neonatal- Doenças Metabólicas - Triagem Neonatal no SUS

### GUTHRIE TEST EXPANDED ON SUS - TESTE WILL SCREEN FOR MORE THAN 50 DISEASES RARE

**ABSTRACT:** Blood neonatal screening is popularly known as the heel prick test and is one of the measures adopted by the public health network aimed at diagnosing congenital diseases and reducing infant mortality, the test is mandatory and free throughout Brazil. In the very first days of life, the test currently identifies up to 6 different genetic, metabolic and infectious diseases. With the need for a greater coverage of rarer diseases, the Ministry of Health, through the national congress, approved a law to expand the test in the public health network, helping many patients in the diagnosis and referring them to effective treatment, thus reducing the rate infant mortality and the possible development of sequelae. The present work aims to carry out a literature review on neonatal screening in the current and expanded public health network, showing the importance of new diagnoses for the lives of many patients.

**KEYWORDS:** Neonatal Screening - Metabolic Diseases - Neonatal Screening in SUS.

## **TRIAGEM NEONATAL**

O Ministério da Saúde (MS) integra normas para a triagem neonatal, contendo nessa triagem: triagem ocular, triagem auditiva, triagem das cardiopatias congênitas e triagem sanguínea.

A triagem ocular, conhecida popularmente como “teste do olhinho” é um reflexo de luz vermelha que incide diretamente sobre o olho do recém-nascido com objetivo de avaliar se existe algum obstáculo à chegada da luz até a retina do olho (AGUIAR; CARDOSO; LÚCIO, 2007).

A triagem neonatal auditiva tem como finalidade o diagnóstico através de um teste para detectar deficiência auditiva. Segundo dados de diferentes estudos epidemiológicos, a prevalência da deficiência auditiva varia de um a seis neonatos para cada mil nascidos vivos, e de um a quatro para cada cem recém-nascidos provenientes de Unidade de Terapia Intensiva Neonatal (UTIN). A deficiência auditiva (DA) é definida com base no nível de perda, medido em decibéis em diferentes frequências de 126 Hz (sons graves) a 8.000 Hz (sons agudos), podendo ser classificada como normal, discreta, leve, moderada, grave e profunda. No período neonatal, o principal tipo de PA é sensorio-neural e relacionado a danos nas células ciliadas da cóclea. (BRASIL, 2012).

Também conhecido como “teste do coraçõzinho”, a triagem das cardiopatias congênitas é um exame realizado ainda na maternidade, entre 24h a 48h após o nascimento. Consiste em medir a oxigenação do sangue e os batimentos cardíacos do recém-nascido com o auxílio de um oxímetro no pulso e no pé do bebê. Caso algum problema seja detectado, o bebê é encaminhado para realizar um ecocardiograma. Se o exame apresentar alguma alteração, é feito o encaminhamento para um centro de referência em cardiopatia para início do tratamento (CHIAMULERA, 2020).

A triagem neonatal sanguínea é conhecida popularmente como “teste do pezinho” e consiste em um exame de rastreamento de doenças realizado em recém-nascidos (NASCIMENTO, 2011, FORTES, 2012). Este exame é realizado através da retirada de sangue do calcanhar do bebê, pois esta área é considerada bastante vascularizada e de fácil coleta. Este estudo enfatizará a triagem sanguínea. O principal objetivo do exame é a identificação precoce de doenças metabólicas, antes mesmo da primeira manifestação de sintomas, conseguindo assim proporcionar uma melhor qualidade de vida ao paciente.

No Brasil, na década de 70 a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de São Paulo, iniciou os primeiros diagnósticos para a fenilcetonúria, e em seguida, no ano de 1980, passou a diagnosticar mais outra doença que foi o hipotireoidismo congênito (BRASIL, 2002). Foi incorporado ao Sistema Único de Saúde (SUS) em 1992, sendo obrigatório e gratuito a ser realizado em todos os recém-nascidos vivos.

Em 2001, foi criado o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) pela portaria

GM/ MS nº 822 de 06 de junho de 2001 e tem como objetivo a ampliação de patologias (anemia falciforme, hemoglobinopatias e fibrose cística). A implantação do exame ocorreu de forma gradativa no país, seguindo as condições organizacionais de cada estado. Desde então, houveram quatro fases de incorporação de doenças até a versão atual do teste. Em 2014, todos os estados já estavam habilitados para a triagem das seis doenças previstas no programa pelo SUS (BRASIL, 2021).

## **DOENÇAS DETECTADAS ATUALMENTE COM O TESTE DO PEZINHO (TP)**

### **Fenilcetonúria**

É uma doença genética ocasionada por um erro metabólico, ocorre a deficiência da enzima hepática “fenilalanina hidroxilase”, que é responsável pela conversão da fenilalanina presente nas proteínas provenientes da alimentação em tirosina. A falta da tirosina acarreta uma insuficiente produção de neurotransmissores importantes como a noradrenalina e a dopamina. (SANTOS; HAACK, 2013) Através do teste do pezinho, é possível obter um diagnóstico precoce através da detecção de níveis elevados de fenilalanina sanguíneo em bebês. A recomendação é que o sangue seja coletado após 48h do seu nascimento para garantir que ele tenha ingerido quantidades de proteína suficientes para apontar alterações no exame, afim de evitar resultados falso-negativos. (BRASIL, 2002)

### **Hipotireoidismo Congênito**

O hipotireoidismo congênito é um distúrbio endócrino que pode acarretar na criança vários graus de deficiências neurológicas, motoras e de crescimento, incluindo o retardo mental irreversível. É caracterizada pela deficiência na produção dos hormônios tireoidianos que são a tiroxina (T4) e triiodotironina (T3). (NASCIMENTO, 2011, SETIAN, 2007). A deficiência desses hormônios pode levar a lesões irreversíveis no desenvolvimento do sistema nervoso, podendo ocasionar retardo mental grave. Se diagnosticado de forma precoce, o início do tratamento pode evitar sequelas na vida do bebê. O tratamento deve começar o mais rápido possível e consiste na administração de tiroxina via oral. (MACIEL et al., 2013).

### **Hemoglobinopatias**

As hemoglobinopatias são doenças de caráter hereditário, causadas por um gene alterado que determina modificações na hemoglobina. Entre os casos de hemoglobinopatias, existem dois grupos principais: as alterações estruturais, representadas pelas doenças falciformes e as alterações quantitativas, representadas pelas talassemias. A doença falciforme é a doença hereditária mais prevalente no Brasil (SILVA et al., 2016).

A doença falciforme pode apresentar manifestações clínicas agudas ou crônicas, podendo lesar progressivamente os tecidos e órgãos como pulmões, coração, ossos, rins, fígado, retina e pele. O objetivo da triagem para identificação de hemoglobinopatias

é a identificação prévia de crianças com doenças falciformes. A anemia falciforme é uma doença genética, hereditária de alta morbidade e mortalidade. É causada por uma mutação genética, onde no lugar da hemoglobina A, existe uma hemoglobina mutante denominada S.

### **Fibrose Cística**

A fibrose cística é uma doença genética relacionada ao mal funcionamento do transporte de cloro e sódio nas membranas celulares. A alteração nesse transporte faz com que ocorra uma maior produção de muco espesso nos brônquios e nos pulmões, o que facilita a ocorrência de infecções frequentes. Também pode ocorrer o bloqueio dos ductos pancreáticos, causando problemas no sistema digestivo. A evolução da doença acarreta uma desnutrição severa, atraso no desenvolvimento e infecções pulmonares crônicas, e podem ainda evoluir para óbito. (BRASIL, 2016).

### **Hiperplasia Adrenal Congênita**

A hiperplasia adrenal congênita é um conjunto de doenças de caráter genético, onde ocorre deficiência da enzima 21 – hidroxilase, relacionada com a biossíntese do hormônio cortisol. Como consequência desse distúrbio, ocorre a hipersecreção do hormônio adrenocorticotrófico, que leva à hiperplasia das glândulas supra-renais (BRASIL, 2015). O hormônio cortisol é de grande importância e essencial para a manutenção da vida, está relacionado com o metabolismo de carboidratos, proteínas e lipídeos e ainda possui um eficiente efeito anti-inflamatório. Pode acarretar na excessiva perda de sal levando ao risco de vida para os recém-nascidos (BRASIL, 2016).

### **Deficiência da Biotinidase**

A deficiência da biotinidase é um erro metabólico que causa um defeito na reciclagem da vitamina biotina, indispensável para a atividade de diversas enzimas. Se não for tratada precocemente, pode acarretar em alterações neurológicas como crises epiléticas de difícil controle, microcefalia, atraso no desenvolvimento e alterações cutâneas (ARANTES et al, 2016).

### **Ampliação do Teste do Pezinho no SUS**

No mês de maio de 2021, foi sancionada a Lei nº 14.154, que amplia para mais de 50 o número de doenças rastreadas pelo Teste do Pezinho oferecido pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Esta ampliação altera o Estatuto da Criança e do Adolescente (Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990), e aperfeiçoa o Programa Nacional de Triagem Neonatal (BRASIL, 2021). Atualmente, o teste ampliado só está disponível na rede particular. Avaliando financeiramente, a longo prazo, o custo do tratamento de pacientes com doenças raras sem diagnóstico precoce é maior para os cofres públicos do que o investimento necessário para adotar a triagem neonatal ampliada na rede pública. (CHIAMULERA, 2021). Portanto,

a partir da nova lei, será possível realizar o teste ampliado na rede pública de saúde, ajudando no diagnóstico e tratamento precoce para melhorar a qualidade de vida de muitos recém nascidos.

O exame ampliado vai identificar 14 grupos de doenças. A ampliação vai ocorrer de forma escalonada através de cinco etapas estabelecidas pelo Ministério da Saúde.

#### Primeira etapa

Nessa primeira etapa da implementação do teste, o exame continuará detectando as seis doenças realizadas no teste atual, tendo como adicional o diagnóstico da toxoplasmose congênita.

A toxoplasmose congênita é uma infecção considerada protozoose, causada pelo protozoário toxoplasma, a transmissão de forma congênita pode ocorrer quando a mulher adquire a infecção durante o período gestacional. Essa doença pode passar despercebida no nascimento, porém pode se manifestar meses ou até anos depois. Os recém-nascidos infectados por essa doença podem apresentar problemas na visão e audição, dificuldades mentais e na movimentação, dependendo do período gestacional que a mãe foi contaminada. Atualmente, os pacientes são diagnosticados no SUS por meio de exames que identificam os anticorpos IgM, o método de ISAGA-IgM é considerado o método de escolha para detectar o Toxoplasma IgM em lactentes com menos de 6 meses de idade (CONITEC, 2020). No soro do recém-nascido a presença de níveis elevados de anticorpos igG que aumentam ou permanecem positivos em até 18 meses é indicativo de toxoplasmose congênita, os níveis que decrescem e se tornam negativos representam os anticorpos maternos transmitidos de forma passiva (SPALDING SM, et al. 2003).

## SEGUNDA ETAPA

Serão acrescentados na segunda etapa, os testes para galactosemias, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e distúrbios da beta oxidação dos ácidos graxos.

### a) Galactosemia

É uma doença metabólica, do grupo de Erros Inatos do Metabolismo (EIM), caracterizada pela deficiência da enzima galactose-1-fosfato uridil transferase (GALT), enzima responsável pela metabolização da galactose, açúcar presente no leite e derivados. Trata-se de uma doença hereditária com herança autossômica recessiva causada por mutações no gene GALT. No período neonatal, após a ingestão de galactose, os pacientes podem apresentar sintomas como dificuldades alimentares, vômitos, diarreia, perda de peso, icterícia, anemia hemolítica, edema cerebral, catarata, hepatomegalia e ascite. Nos casos em que a doença é detectada, o tratamento é feito com a restrição de alimentos que contenham lactose ou galactose (SBTEIM, 2021).

## **b) Distúrbio do ciclo da ureia**

O ciclo da ureia é o responsável pelo conjunto de reações enzimáticas que convertem a amônia liberada durante o catabolismo das proteínas em ureia. A ureia liberada é uma substância nitrogenada que é excretada na urina. Os distúrbios no ciclo da ureia (DCU) ocasionam uma hiperamonemia (acumulo de amônia no sangue), esta condição é altamente neurotóxica aos seres humanos (DLE, 2010).

As principais enzimas envolvidas no ciclo da ureia são cinco: carbamil-fosfato sintetase (CPS), ornitina-transcarbamilase (OTC), arginino-succinato sintetase (AS), arginino-succinato liase (AL) e arginase (DLE, 2010).

O DCU é uma patologia rara em recém-nascidos, mas os que possuem são herdados como traços autossômicos recessivos, em exceção quando há deficiência da ornitina-transcarbamilase (OTC), que é herdada como traço ligado ao X. A família do paciente diagnosticado com DCU deve receber aconselhamento genético, porque a detecção do portador e o diagnóstico pré-natal estão disponíveis para a maioria dos distúrbios causados por essa doença (DLE, 2010).

Na maioria dos casos, os primeiros sintomas aparecem nos primeiros dias de vida do bebê, através de uma deterioração neurológica rapidamente progressiva. Com o aumento dos níveis de amônia sanguínea, os pacientes desenvolvem recusa alimentar, anorexia, alterações comportamentais, vômitos, letargia, convulsões, edema cerebral e colapso circulatório. Algumas formas menos graves da doença podem se desenvolver mais tardiamente, já na idade adulta, com sintomas intermitentes de hiperamonemia, transtornos de comportamento ou disfunções neurológicas (DLE, 2010).

O exame diagnóstico é realizado através da coleta de amostras para avaliação do perfil de aminoácidos quantitativo do plasma, análise de ácidos orgânicos urinários e dosagem do ácido orótico na urina (DEMCZKO, 2020).

O padrão das alterações pode determinar um distúrbio específico, por exemplo, níveis elevados de ornitina indicam deficiências CPS ou OTC, enquanto citrulina elevada é indicativo de citrulinemia. Para diferenciar a deficiência da CPS e da OTC, são realizadas as medições do ácido orótico, pois na deficiência OTC um acumulo de fosfato carbamoil pode resultar em uma via alternativa para o ácido orótico. Alguns dos distúrbios também podem ser confirmados por estudos genéticos moleculares (DEMCZKO, 2020).

O tratamento das DCU é realizado através de uma modificação alimentar, uma dieta pobre em proteínas, mas que forneça uma quantidade suficiente de aminoácidos para o desenvolvimento do metabolismo. Dependendo do distúrbio, também é necessário utilizar a suplementação de arginina ou citrulina (DEMCZKO, 2020).

## **c) Distúrbios da oxidação dos ácidos graxos**

Os distúrbios da oxidação dos ácidos graxos (DOAG) são caracterizados por uma

deficiência genética metabólica, na qual ocorre a deficiência da enzima responsável pela oxidação dos ácidos graxos para produção de energia. A glicose é a principal fonte de energia para o organismo, porém quando a glicose se esgota, as reservas de ácidos graxos são oxidadas para produzir energia. Pessoas afetadas com DOAG não conseguem realizar esse processo (DLE, 2010).

A via metabólica dos ácidos graxos é a principal fonte de energia para alguns tecidos, enquanto o fígado utiliza em períodos de jejum. O cérebro, embora não oxide os ácidos graxos, utiliza os corpos cetônicos, derivados da acetil-CoA e da acetoacetil-CoA produzidas pela beta-oxidação hepática dos ácidos graxos. O diagnóstico laboratorial quase sempre inclui perfil de acilcarnitinas quantitativo do plasma, análise de ácidos orgânicos urinários, dosagens de carnitina total e livre e ensaios enzimáticos em fibroblastos. O perfil de acilcarnitinas quantitativo do plasma ou sangue total em papel-filtro é a forma mais direta de diagnóstico da maioria dos DOAG. O tratamento consiste em diferentes abordagens com mudanças e controle na alimentação e uso de suplementes, sendo a recomendação mais importante evitar o jejum de 4-6 horas, pois um período de jejum associado a uma enfermidade infecciosa pode desencadear uma crise metabólica, levando o paciente a hipoglicemia e letargia, sendo necessária a hospitalização (DLE, 2010).

## TERCEIRA ETAPA

Nessa etapa serão acrescentados os testes para doenças lisossômicas, que afetam o funcionamento celular.

As doenças lisossômicas representam um grupo de doenças raras em que ocorre uma deficiência enzimática ocasionando um acúmulo progressivo de substâncias não metabolizadas no interior do lisossomo (DLE, 2010). Poder contar com a triagem de algumas doenças lisossômicas no Teste do Pezinho é um ganho significativo na qualidade de vida futura dos recém-nascidos.

Algumas doenças lisossômicas são investigadas na triagem neonatal, como:

### a) Doença de Gaucher

A doença de Gaucher é causada por uma mutação no gene GBA, causando deficiência da enzima beta-glicosidase, que é responsável por metabolizar glicocerebrosídeo. No caso de pacientes acometidos por essa doença, a enzima tem uma atividade deficiente e essa substância não metabolizada no lisossomo e se acumula de forma progressiva nos macrófagos. Estes macrófagos aumentam de tamanho, cheios de glicocerebrosídeo não digerido e passam a ser chamados de «células de Gaucher».

Estas células se depositam principalmente no fígado e no baço, causando um aumento de tamanho nesses órgãos. Estas células também estão presentes na medula óssea, ocasionando enfraquecimento dos ossos. Os principais sintomas são decorrentes

da infiltração de células de Gaucher em diferentes órgãos, ocasionando problemas hematológicos como anemia, plaquetopenia, problema visceral causando hepatomegalia, esplenomegalia ou problemas esqueléticos causando dor óssea e osteopenia. O diagnóstico é realizado através de exame de ensaio enzimático da beta-glicocerebrosidade. O tratamento consiste na terapia de reposição enzimática (TRE) (FIOCRUZ, 2019).

### **b) Doença de Pompe**

A doença de Pompe, também é conhecida como glicogenose tipo II ou deficiência de maltase ácida, é uma doença genética rara que causa problemas neuromusculares progressivos e nas formas mais graves pode ser fatal. É causada por variações no gene GAA, causando deficiência na atividade da alfa glicosidase ácida, enzima lisossômica responsável pela liberação da glicose a partir do glicogênio. Essa deficiência leva a um acúmulo de glicogênio no interior dos lisossomos e do citoplasma de diferentes tecidos, incluindo a musculatura lisa, esquelética e cardíaca. O acúmulo dessa substância gera mau funcionamento celular e causando hipertrofia e ruptura dos lisossomos. A doença pode aparecer já nos primeiros meses de vida do recém-nascido com sintomas de fraqueza muscular generalizada e cardiomegalia. Na ausência de tratamento, a taxa de mortalidade é alta aos 12 meses de vida (BRASIL, 2020).

### **c) Doença de Fabry**

A Doença de Fabry (DF) é pertencente ao grupo de EIM com padrão de herança ligado ao cromossomo X, causando mutações no gene da enzima lisossômica alfa-galactosidase A ( $\alpha$ -GAL). Essa alteração na enzima ocasiona na incapacidade total ou parcial de catabolizar lipídeos com resíduos de alfa-galactosil, que acabam por acumular-se de maneira progressiva nos lisossomos no endotélio, podócitos, células epiteliais, sistema nervoso autônomo, o que pode desencadear complicações renais, cardíacas e cerebrovasculares. Os sintomas podem se desenvolver anos após o nascimento, na infância, e se manifestam através de acroparestesias (dores nas articulações), principalmente nas mãos e pés. “Crises de Fabry” são definidas como crises dolorosas de forte intensidade, que afetam inicialmente as extremidades, com duração de minutos a semanas, também podem apresentar sintomas gastrointestinais como vômitos, diarreia e dor abdominal após a alimentação, o conjunto desses sintomas podem atrapalhar o desenvolvimento e crescimento das crianças. O diagnóstico da doença é realizado através da pesquisa da atividade da enzima alfa-GAL, medida no plasma e o tratamento específico para a DF é feito através da TER. (SILVA, 2017).

### **d) Mucopolissacaridose do tipo I (MPS1)**

A mucopolissacaridose do tipo I (MPS I) é uma doença lisossômica progressiva, de herança autossômica recessiva, causada pela atividade deficiente da alfa-L-iduronidase

(IDUA), que resulta no acúmulo progressivo de glicosaminoglicanos (GAGs) no interior dos lisossomos e aumento da sua excreção na urina. Em consequência, os pacientes apresentam comprometimento dos sistemas respiratório, nervoso, musculoesquelético, gastrointestinal (fígado e baço) e cardiovascular, entre outros. O exame recomendado para investigação da doença é o ensaio enzimático da alfa-L-iduronidase (DLE, 2010).

Esta doença está associada a três formas clássicas, que se diferenciam na presença de comprometimento neurológico, na velocidade de progressão da doença e na gravidade do acometimento dos órgãos. (BRASIL, 2018)

- Forma atenuada (Síndrome de Scheie): na forma mais leve da doença, os sintomas iniciam-se entre os 5 e 15 anos de idade e se desenvolvem de forma lenta. O curso clínico é dominado por problemas ortopédicos, e a altura final é normal ou quase normal, assim como o tempo de vida, o qual, entretanto, pode se ser reduzido pela doença cardíaca (BRASIL, 2018).

- Forma intermediária ou moderada (Síndrome de Hurler-Scheie): a forma intermediária da doença costuma apresentar sintomas entre os 3 e 8 anos de idade. Apresenta baixa estatura final, a capacidade mental pode ser normal e a sobrevivência até a idade adulta é comum (BRASIL, 2018).

- Forma grave (Síndrome de Hurler): na forma mais grave, os pacientes são diagnosticados até os 2 anos de idade, podem apresentar atraso no desenvolvimento cognitivo aparente entre os 14 e 24 meses e estatura inferior a 110cm. No desenvolvimento da doença, a criança é acometida por diversos problemas respiratórios e desenvolvimento de características faciais, hepatoesplenomegalia, valvulopatia, opacificação de córnea, hidrocefalia e manifestações musculoesqueléticas, como rigidez, contraturas e disostose múltipla. O óbito ocorre geralmente durante a primeira década de vida por insuficiência cardíaca ou respiratória (BRASIL, 2018).

## QUARTA ETAPA

Na quarta etapa do processo, serão acrescentadas as imunodeficiências primárias (IDPs) são doenças causadas por uma deficiência em algum setor do sistema imunológico ocasionando na baixa capacidade de defesa do organismo. Os sintomas surgem por meio de infecções comuns como otites, pneumonia, sinusites, entre outras. A prevalência da doença varia muito de acordo com os diferentes tipos da doença. A suspeita para diagnóstico das IDPs sempre ocorre quando há processos infecciosos graves, de difícil tratamento e/ou muito frequentes. Nas crianças pequenas os sinais de alerta podem ser febres, sinais de inflamação sem infecções ou doenças autoimunes. (ASBAI, 2017).

## QUINTA ETAPA

A quinta etapa será realizada com a adição dos diagnósticos de AME nos recém-

nascidos.

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença de origem genética de herança autossômica recessiva, e é a maior causa genética de mortalidade infantil. Os neurônios motores são as células capazes de controlar as atividades essenciais como andar, falar, engolir e respirar. Eles fazem a ligação da medula espinhal aos músculos do corpo. Esses neurônios precisam da proteína SMN para sua manutenção, sem a quantidade adequada da proteína, os neurônios morrem, pois não são capazes de se regenerar (INAME, 2019).

O principal responsável pela produção da proteína SMN no organismo é um gene denominado SMN1, os indivíduos portadores de AME possuem ausência ou deficiência desse gene e assim não conseguem produzir adequadamente a proteína SMN, ocasionando a morte dos neurônios motores (INAME, 2019).

A AME é classificada em 5 tipos, de acordo com a idade em que os sintomas se desenvolvem e a sua gravidade. Nas formas mais graves da doença, os problemas motores e respiratórios já se desenvolvem nos primeiros meses de vida.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

A triagem neonatal é uma etapa muito importante no início da vida de todos os recém-nascidos, através dela é possível diagnosticar diferentes doenças que podem posteriormente dificultar o desenvolvimento do bebê e que se não forem tratadas, podem causar desde sequelas até a morte.

No Brasil, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) ainda é considerado relativamente recente, pois sua implementação ocorreu no ano de 2001, atualmente o teste é capaz de diagnosticar apenas seis doenças, o que é considerado um número muito pequeno quando comparado a triagem de outros países. A partir da ampliação do teste será possível auxiliar muitas famílias no diagnóstico precoce e direto, evitando gastos para realização de outros exames diagnósticos afim de descobrir a doença do bebê.

Então, este estudo teve como objetivo analisar as pesquisas publicadas na literatura nacional sobre as doenças diagnosticadas na triagem neonatal sanguínea e sobre os diagnósticos das doenças implementadas no novo teste do pezinho ampliado no SUS.

A ampliação dos exames vai ocorrer de forma lenta através da implementação de cinco etapas, mas será um grande impacto para a rede de saúde pública, necessitando também trabalhar na melhor capacitação dos profissionais e das famílias.

Alguns bebês portadores dessas doenças podem apresentar aspecto saudável no nascimento, porém os sintomas podem surgir tardiamente afetando a vida do paciente. Portanto, os testes de triagem neonatal favorecem a detecção precoce de diversas doenças e assim possibilitam um encaminhamento específico para início precoce do tratamento, aumentando as chances de sobrevivência, redução do risco de sequelas e auxiliando no desenvolvimento do bebê.

Ainda é necessário conscientizar melhor a população acerca da importância da realização do Teste do Pezinho, a falta de conhecimento de muitos pais ainda é uma barreira que impede esse direito ao recém-nascido, causando riscos a sua saúde pela falta de diagnóstico assertivo.

## BIBLIOGRAFIAS

AGUIAR, Adriana Sousa Carvalho de; CARDOSO, Maria Vera Lúcia Moreira Leitão; LÚCIO, Ingrid Martins Leite. Teste do reflexo vermelho: forma de prevenção à cegueira na infância. *Rev Bras Enferm*, Brasília, DF, v. 60, n. 5, p.541-545, 2007. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/reben/v60n5/v60n5a11>.

AMORIM, Tatiana et al. Aspectos clínicos da fenilcetonúria em serviço de referência em triagem neonatal da Bahia. *Rev. Bras. Saúde Mater. Infant. Recife*, v. 5, n. 4, out/dez, p.457-462, 2005. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rbsmi/v5n4/27764.pdf>.

ARANTES, R. R. et al. Deficiência de biotinidase: da Triagem Neonatal à confirmação diagnóstica e ao tratamento. *Rev Med Minas Gerais, Belo Horizonte*, v. 26, n. 6, p. 48-51, jan./jan. 2016. Disponível em: [www.rmmg.org/exportarpdf/1988/v26s6a08.pdf](http://www.rmmg.org/exportarpdf/1988/v26s6a08.pdf).

ASBAI, Associação Brasileira de Alergia e Imunologia. Imunodeficiências no Teste do Pezinho é prioritário para diagnóstico e tratamento adequados. 2017. Disponível em: <https://asbai.org.br/immunodeficiencias-no-teste-do-pezinho-e-prioritario-para-diagnostico-e-tratamento-adequados/>.

BRASIL, Conitec. Ampliação do uso do teste do pezinho para a detecção da toxoplasmose congênita. nº 185, mar. 2020. Disponível em: [http://conitec.gov.br/images/Consultas/Relatorios/2020/Sociedade/ReSoc185\\_teste\\_pezinho\\_toxoplasmose.pdf](http://conitec.gov.br/images/Consultas/Relatorios/2020/Sociedade/ReSoc185_teste_pezinho_toxoplasmose.pdf).

BRASIL, Governo do. Teste do Pezinho será ampliado e detectará até 50 novas doenças: atualmente, teste abrange seis doenças. Atualmente, teste abrange seis doenças. 2021. Disponível em: <https://www.gov.br/pt-br/noticias/saude-e-vigilancia-sanitaria/2021/05/teste-do-pezinho-sera-ampliado-e-detectara-ate-50-novas-doencas>.

BRASIL, Lei nº 14.154, DE 26 DE MAIO DE 2021. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras Providências. *Diário Oficial da República Federativa do Brasil*. Brasília, DF, 27 de maio, 2021. Seção 1. pt. 1. Disponível em: <https://www.in.gov.br/web/dou/-/lei-n-14.154-de-26-de-maio-de-2021-322209993>.

BRASIL, Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Pompe. PORTARIA CONJUNTA Nº 12, DE 03 DE AGOSTO DE 2020. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2020/portaria-conjunta-pcdt-doena-de-pompe10-08-2020.pdf>.

BRASIL, Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose do tipo I. 2018. Disponível em: <http://conitec.gov.br/images/Protocolos/MUCOPOLISSACARIDOSE-TIPO-I.pdf>.

BRASIL, Ministério da Saúde. Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília, DF, 2002. Disponível em: [http://bvsm.s.saude.gov.br/bvsm/publicacoes/triagem\\_neonatal.pdf](http://bvsm.s.saude.gov.br/bvsm/publicacoes/triagem_neonatal.pdf).

BRASIL, Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem neonatal: hiperplasia adrenal congênita. Brasília, DF. Ministério da Saúde, 2015. Disponível em: [http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem\\_neonatal\\_hiperplasia\\_adrenal\\_congenita.pdf](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_hiperplasia_adrenal_congenita.pdf).

BRASIL, Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem neonatal biológica: manual técnico/ Ministério da Saúde, Secretária de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – Brasília: Ministério da Saúde, 2016. Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem\\_neonatal\\_biolologica\\_manual\\_tecnico.pdf](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biolologica_manual_tecnico.pdf).

CHIAMULERA, C. Ampliação da Triagem Neonatal e Judicialização. 2021. Disponível em: [http://www.fepe.org.br/site/wpcontent/files/23\\_Ampliao\\_da\\_Triagem\\_Neonatal\\_e\\_Judicializacao\\_-\\_Dra.\\_Caroline\\_Chiamulera.pdf](http://www.fepe.org.br/site/wpcontent/files/23_Ampliao_da_Triagem_Neonatal_e_Judicializacao_-_Dra._Caroline_Chiamulera.pdf).

DEMCKO, Matt, et al. Disfunções do ciclo da ureia - Pediatria - Manuais MSD edição para profissionais. Disponível em: <https://www.msmanuals.com/pt-br/profissional/pediatria/disfuncoes-metabolicas-hereditarias/disfuncoes-do-ciclo-da-ureia>.

DLE, Genética humana e Doenças raras. Distúrbios da Oxidação dos Ácidos Graxos. 2010. Disponível em: <https://dle.com.br/artigos-e-links-relacionados/disturbios-da-oxidacao-dos-acidos-graxos>.

DLE, Genética humana e Doenças raras. Distúrbios do Ciclo da Uréia. 2010. Disponível em: <https://dle.com.br/artigos-relacionados/disturbios-dociclodaureia>.

GARANITO, Marlene Pereira. Hemoglobinopatias – Interpretação do teste de triagem neonatal. Rev. Pediatra, São Paulo, p. 172-176, 2008. Disponível em: <http://pediatriasaopaulo.usp.br/upload/pdf/1280.pdf>.

GENÉTICA HUMANA E DOENÇAS RARAS (DLE). Distúrbios da Beta-Oxidação Ácidos Graxos. 2010. Disponível em: <https://dle.com.br/links-relacionados/disturbios-da-beta-oxidacao-dos-acidos-graxos>.

INAME, Instituto Nacional de Atrofia Muscular Espinhal. Tipos de AME e Sintomas. 2019. Disponível em: <https://iname.org.br/tipos-de-ame/>.

MACIEL, Léa Maria Zanini et al. Hipotireoidismo congênito: recomendações do Departamento de Tireoide da Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia. Arq Bras Endocrinol Metab, São Paulo, v.57, n.3, p. 184-192, 2013. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-2730\\_2013000300004&lng=en&nrm=isso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-2730_2013000300004&lng=en&nrm=isso).

NASCIMENTO, Marilza Leal. Situação atual da triagem neonatal para hipotireoidismo congênito: críticas e perspectivas. Arq Bras Endocrinol Metab, São Paulo, v. 55, n.8, p. 528-533, 2011. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/abem/v55n8/05.pdf>.

NASCIMENTO, Marilza Leal. Situação atual da triagem neonatal para hipotireoidismo congênito: críticas e perspectivas. Arq Bras Endocrinol Metab, São Paulo, v. 55, n.8, p. 528-533, 2011. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/abem/v55n8/05.pdf>.

ROSA, Ruy Roberto Porto Ascenso. Fenilcetonúria: uma revisão de literatura. Revista Eletrônica de Farmácia, Teresina, v. 11, n. 4, p. 27-47, nov. 2014. Disponível em: <https://revistas.ufg.br/REF/article/viewFile/31258/18133>.

SANTOS, Mikaelly; HAACK, Adriana. Fenilcetonúria: diagnóstico e tratamento: Phenylketonuria: diagnostic and treatment. Revista ESCS, [S. l.], ano 2012, v. 23, n. 4, p. 263-270, 6 jun. 2013. Disponível em: [https://bvsm.s.saude.gov.br/bvs/artigos/fenilcetonuria\\_diagnostico\\_tratamento.pdf](https://bvsm.s.saude.gov.br/bvs/artigos/fenilcetonuria_diagnostico_tratamento.pdf).

SBTEIM, Sociedade Brasileira Triagem Neonatal Erros Inatos do Metabolismo. Doenças e tratamentos - triagem neonatal. 2021. Disponível em: <https://www.sbteim.org.br/conteudo.aspx?id=8>.

SILVA, Cassiano Augusto Braga. DOENÇA DE FABRY. Revista Med. UFPR, ano 2017, v. 4, n. 1, p. 23-30, jan-mar 2017. Disponível em: <https://revistas.ufpr.br/revmedicaufpr/article/download/52249/pdf>.

SPALDING, SM, et al. Estudo prospectivo de gestantes e seus bebês com risco de transmissão de toxoplasmose congênita em município do Rio Grande do Sul. Rev.Soc. Bras. Med. Trop., Uberaba .2003; 36(4):483- 491. Disponível em: <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0037-86822003000400009&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0037-86822003000400009&lng=en&nrm=iso)>.

## ÍNDICE REMISSIVO

### A

Abelhas melíferas 196, 203, 204

Aleloquímicos 157, 158, 162

Alface 157, 158, 159, 160, 162, 163, 164, 165, 166, 167, 201

Assistência a pacientes crônicos 70, 73

### B

Barragem das águas 212

Bioindicadores 218, 220, 230

Buriti 212, 216, 217

### C

Clarificação 233, 234, 239, 240, 241, 242, 243

Coronavírus 22, 23, 24, 25, 26, 33

Covid-19 4, 22, 23, 24, 25, 26, 27, 30, 31, 32, 33, 116

### D

Desmatamento 211, 212, 213, 214, 216, 217

Doenças periodontais 22, 28, 29, 30, 33

### E

Educação alimentar 112

Ensino de ciências 185

Enterobacterales 6, 101, 102, 103, 104, 105, 106, 107, 108, 109

Enterobacter cloacae 102, 103, 105

Escherichia coli 5, 83, 84, 85, 86, 87, 90, 91, 110, 143, 144, 145

Espécies invasoras 185, 187

Estado nutricional 45, 46, 51, 52, 111, 112, 114, 121, 124, 125, 231

Etanol de segunda geração 246, 247, 256

### F

Fator-1 4, 1, 2, 4, 5

Fermentação 168, 169, 170, 172, 177, 178, 179, 180, 181, 182, 183, 184, 245, 248, 249, 250, 251, 252, 253, 254, 255, 256

Filtro de profundidade 233, 235

Fitoplanctônicos 218, 219, 229, 232

Função pulmonar 5, 92, 93, 97, 98, 99

## H

Hipóxia 4, 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 18

## I

Indicador de resultado 70, 73, 75, 76, 81

Infecções urinárias 83, 85, 87

Inseticidas 196, 197, 200, 201, 204, 206, 208

## K

Klebsiella pneumoniae 6, 102, 103, 109, 127, 128, 134, 141, 142, 143, 144, 145, 146

## L

Lipase 168, 169, 171, 172, 173, 174, 175, 176, 177, 178, 179, 180, 181, 182, 183, 184

## M

Mauritia flexuosa I 8, 211, 212

Microalgas 218, 219, 222

Microorganismo multirresistente 102, 108

Multirresistência antimicrobianos 128

## P

Pacientes oncológicos 4, 45, 46, 47, 51, 52, 53, 55

Pau-santo 157, 158

periodontite 22, 24, 27, 28, 29, 30, 31, 32

Periodontite 22, 29

Podcast 7, 185, 186, 188, 189, 190, 191, 192, 193, 194

Polinizadores 196, 197, 198, 200, 201, 202, 204, 210

Potencial alelopático 157, 158, 165, 166, 167

precipitação seletiva de proteínas 233, 235, 243

## Q

Qualidade da água 8, 218, 219, 221, 222, 227, 228, 229, 230, 232

## R

Reservatório hidrelétrico 218, 225

Resíduo agroindustrial 169, 172

Resíduos de mandioca 245, 246, 247, 248, 255, 256

Resistência ao cisalhamento 34, 38, 40

Resistência à tração 34, 35, 36

Riacho pinto 212, 214, 216

Rinite alérgica 5, 92, 93, 94, 95, 96, 97, 98, 99, 100

## **S**

Sars-COV-2 33

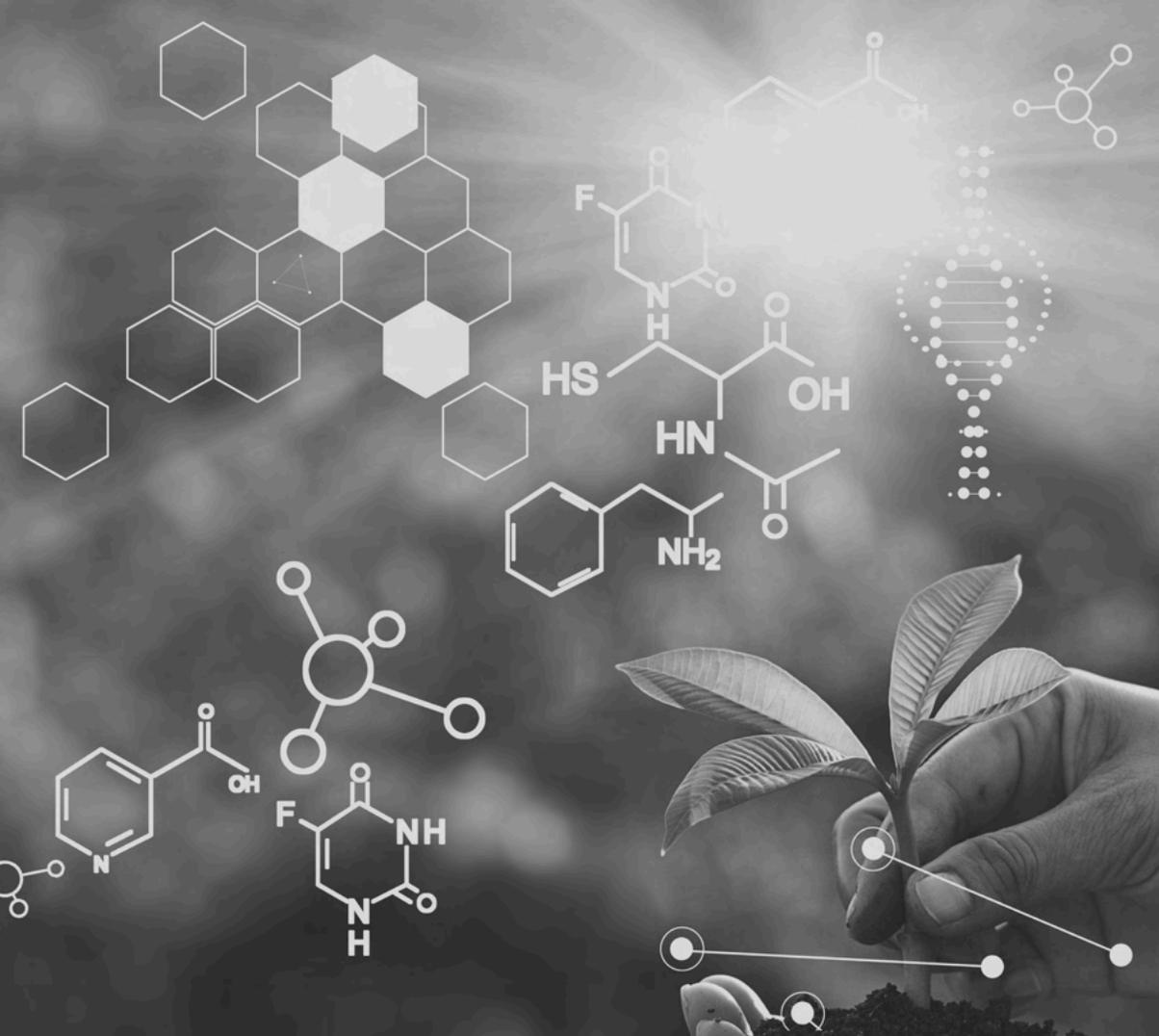
Serratia marcescens 102, 103, 105

Síndrome de down 6, 29, 111

Staphylococcus aureus 6, 110, 147, 148, 149, 151, 152, 154, 155, 156

## **V**

Vancomicina 6, 147, 148, 149, 150, 151, 152, 153, 154



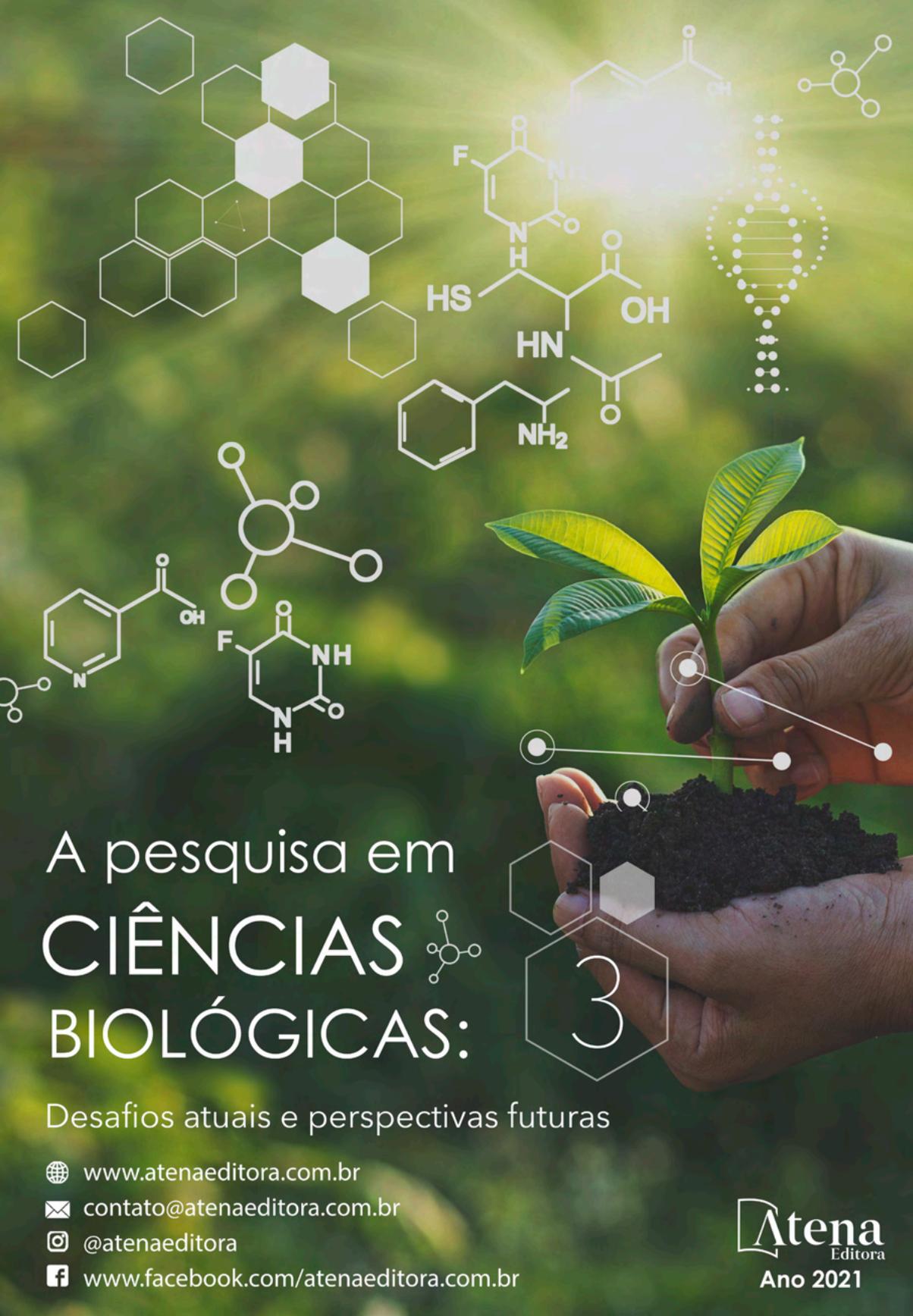
# A pesquisa em CIÊNCIAS BIOLÓGICAS:

3

Desafios atuais e perspectivas futuras

-  [www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br)
-  [contato@atenaeditora.com.br](mailto:contato@atenaeditora.com.br)
-  [@atenaeditora](https://www.instagram.com/atenaeditora)
-  [www.facebook.com/atenaeditora.com.br](https://www.facebook.com/atenaeditora.com.br)

**Atena**  
Editora  
Ano 2021



# A pesquisa em CIÊNCIAS BIOLÓGICAS:

# 3

Desafios atuais e perspectivas futuras

-  [www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br)
-  [contato@atenaeditora.com.br](mailto:contato@atenaeditora.com.br)
-  [@atenaeditora](https://www.instagram.com/atenaeditora)
-  [www.facebook.com/atenaeditora.com.br](https://www.facebook.com/atenaeditora.com.br)

**Atena**  
Editora  
Ano 2021