



# II CONGRESSO MÉDICO UNIVERSITÁRIO DO CENTRO-OESTE DO PARANÁ

25, 26 e 27 de abril

## USO DE TESTES MOLECULARES NA TRIAGEM NEONATAL: UM AVANÇO PARA O RASTREIO DE DOENÇAS GENÉTICAS

HENRIQUE MENEGUCI DA SILVA; JULIA FARTO VIANA OLIVEIRA; LUIZA ANDRIOLI DA CUNHA; YANA CLARA LUGLI; LARISSA MARIA ERLO; ALÉXIA PRESTES DO NASCIMENTO PALÚ; FERNANDA MASSARO MASSANEIRO; BRUNA DA SILVA VALOTTA; KAREN ALICE COLOMBANI VANDERLINDE; BEATRICE VILLA MARTIGNONI LUSTOZA ARAÚJO;

**Área Temática:** Pediatria.

**Palavras-chave:** Genética médica; Triagem neonatal; Medicina molecular.

### 1. INTRODUÇÃO

A triagem neonatal (TN) possibilita diagnóstico precoce, intervenção e tratamento adequado de patologias em recém-nascidos (RN), e viabiliza o manejo antes do surgimento de manifestações graves, propiciando diagnósticos e prognósticos melhores (Gonçalves et al., 2022; Chan et al., 2023). Para isso, os testes moleculares (TM) são ferramentas no rastreamento de condições genéticas, porém nem sempre são disponíveis e acessíveis universalmente (Oliveira et al., 2023). Assim, o presente trabalho objetiva discutir a aplicação dos testes moleculares de triagem neonatal (TMTN), os benefícios de ampliar sua cobertura para mais RN e alguns desafios presentes nesse caminho.

### 2. METODOLOGIA

Para esta revisão narrativa, buscou-se em março de 2025 os descritores “Molecular Diagnostic Techniques”; “Neonatal Screening”; “Genetics”, com o operador booleano “AND”, nas bases de dados PubMed, Scielo, MEDLINE e LILACS. Usou-se como critérios de inclusão ser artigo original, de acesso livre, completo, gratuito e publicado nos últimos cinco anos, em inglês, português ou espanhol, excluindo os que não abordavam os temas TN e TM concomitantemente.

### 3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Dos 53 artigos encontrados, 7 foram incluídos por satisfazerem os critérios estabelecidos. Esses evidenciaram que os TMTN são promissores na detecção precoce de doenças genéticas e infecciosas, reduzindo a morbimortalidade por meio de intervenções precoces, além de rastrear familiares em risco, como nos TM para atrofia muscular espinhal, imunodeficiências primárias e hemoglobinopatias (Bzdok et al., 2024). Também mostrou-se que aumentam a precisão diagnóstica, como na adrenoleucodistrofia ligada ao X (Kemper et al., 2022), e detectam variantes ligadas a hepatopatias, como a síndrome de Alagille (Hahn et al., 2024). Ainda, testes com técnicas de alta sensibilidade atuam no manejo de infecções neonatais, como o estreptococo do grupo B (Yamazaki et al., 2023). Logo, a aplicação de tais tecnologias inovadoras representa um avanço na medicina ao permitir diagnóstico e tratamento imediatos de RN antes dos sintomas, prevenindo sequelas (Kemper et al., 2022; Bzdok et al., 2024; Hahn et al., 2024). Apesar do desafio do alto custo, sua adoção é estratégica, pois evita exames, internações e outros procedimentos tardios mais onerosos, bem como favorece o aconselhamento genético. Ademais, a despeito dos vários benefícios, a oferta de TMTN ainda é desigual no Brasil, com concentração no Sudeste e Sul (Oliveira et al., 2023).



## 4. CONCLUSÃO

A análise dos estudos selecionados revela que os TMTN, por meio da combinação de técnicas genéticas e bioquímicas, representam um avanço para a saúde pública, permitindo diagnósticos precoces e precisos, tratamento e rastreamento de doenças raras em RN e melhora do prognóstico infantil pela redução de atrasos terapêuticos. A relevância deste trabalho está na demonstração do potencial dos TMTN e na discussão da necessidade de sua ampliação no sistema público de saúde, assegurando que seus benefícios possam alcançar mais RN.

## REFERÊNCIAS

- BZDOK, Jessica et al. A Modular Genetic Approach to Newborn Screening from Spinal Muscular Atrophy to Sickle Cell Disease—Results from Six Years of Genetic Newborn Screening. **Genes**, v. 15, n. 11, p. 1467, 2024.
- CHAN, K., DAVIS, C. M., PUCK, J. M., et al. (2023). Newborn Screening in the Diagnosis of Primary Immunodeficiency. **Journal of Clinical Immunology**, 43(2), 289-305.
- DE OLIVEIRA, Bibiana Mello et al. Availability of genetic tests in public health services in Brazil: data from the Brazilian Rare Diseases Network. **Public Health Genomics**, v. 26, n. 1, p. 145-158, 2023.
- FECAROTTA, Simona et al. Combined biochemical profiling and DNA sequencing in the expanded newborn screening for inherited metabolic diseases: the experience in an Italian reference center. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 20, n. 1, p. 38, 2025.
- GONÇALVES A. C. R.; Oliveira C. R. V.; Barbosa L. de O. F.; Reis B. C. C. Triagem neonatal e terapia gênica na atrofia muscular espinhal: uma revisão integrativa. **Revista Eletrônica Acervo Médico**, v. 4, p. e9873, 17 mar. 2022.
- HAHN, J. W. et al. Diagnostic algorithm for neonatal intrahepatic cholestasis integrating single-gene testing and next-generation sequencing in East Asia. **Journal of gastroenterology and hepatology**, v. 39, n. 5, p. 964–974, maio 2024.
- KEMPER, A. R., BROSCO, J. P., COMEAU, A. M., et al. (2022). Newborn Screening for X-Linked Adrenoleukodystrophy (X-ALD): Biochemical, Molecular, and Clinical Characteristics of Other Genetic Conditions. **Molecular Genetics and Metabolism**, 137(4), 110-118.