

UNILEÃO  
CENTRO UNIVERSITÁRIO LEÃO SAMPAIO  
CURSO DE GRADUAÇÃO EM BIOMEDICINA

GUILHERME COUTINHO DE MELO

**INCIDÊNCIA DE PATOLOGIAS GENÉTICAS DIAGNOSTICADAS PELO TESTE  
DO PEZINHO EM UM LABORATÓRIO PRIVADO DA REGIÃO  
METROPOLITANA DO CARIRI NO ANO DE 2020**

Juazeiro do Norte – CE  
2021

GUILHERME COUTINHO DE MELO

**INCIDÊNCIA DE PATOLOGIAS GENÉTICAS DIAGNOSTICADAS PELO TESTE  
DO PEZINHO EM UM LABORATÓRIO PRIVADO DA REGIÃO  
METROPOLITANA DO CARIRI NO ANO DE 2020**

Trabalho de Conclusão de Curso – Artigo Científico, apresentado à Coordenação do Curso de Graduação em Biomedicina do Centro Universitário Leão Sampaio, em cumprimento às exigências para a obtenção do grau de bacharel em Biomedicina.

**Orientador:** Prof<sup>a</sup> Ma. Bruna Soares de Almeida

Juazeiro do Norte – CE  
2021

GUILHERME COUTINHO DE MELO

**INCIDÊNCIA DE PATOLOGIAS GENÉTICAS DIAGNOSTICADAS PELO TESTE  
DO PEZINHO EM UM LABORATÓRIO PRIVADO DA REGIÃO  
METROPOLITANA DO CARIRI NO ANO DE 2020.**

Trabalho de Conclusão de Curso – Artigo Científico, apresentado à Coordenação do Curso de Graduação em Biomedicina do Centro Universitário Leão Sampaio, em cumprimento às exigências para a obtenção do grau de bacharel em Biomedicina.

**Orientador:** Prof<sup>a</sup> Ma. Bruna Soares de Almeida

**Data de aprovação:** \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

BANCA EXAMINADORA

---

Prof(a): Ma. Bruna Soares Almeida  
**Orientador**

---

Prof: Ma. Maria Karollyna do Nascimento Silva Leandro  
**Examinador 1**

---

Prof: Esp. Francisco Yhan Pinto Bezerra  
**Examinador 2**

# INCIDÊNCIA DE PATOLOGIAS GENÉTICAS DIAGNOSTICADAS PELO TESTE DO PEZINHO EM UM LABORATÓRIO PRIVADO DA REGIÃO METROPOLITANA DO CARIRI NO ANO DE 2020

GUILHERME COUTINHO DE MELO<sup>1</sup>; BRUNA SOARES DE ALMEIDA<sup>2</sup>

## RESUMO

O artigo teve como objetivo avaliar a incidência de patologias genéticas diagnósticas através do teste do pezinho realizado em um laboratório privado da região metropolitana do cariri no ano de 2020. A coleta de dados foi obtida no laboratório privado, pautado conforme o sigilo e a ética profissional da área médica. O presente trabalho obteve sua realização, por meio, da metodologia quantitativa, sendo descrito pela porcentagem de crianças que participaram de tal observação, o quantitativo de patologias encontradas e a sua incidência na Região do Cariri, especificamente em Juazeiro do Norte. Realizaram teste do pezinho no ano de 2020 em um laboratório privada da região metropolitana do Cariri, 997 crianças, todas com 0 anos de idade. Possuindo uma incidência de 52% de participação de crianças do sexo masculino e 48% de crianças do sexo feminino, não possuindo incidência de algumas patologias como: fenilalanina, galactosemia e a deficiência de biotinidase. Entretanto, em 2% dos testes realizados foi diagnosticada a patologia denominada hemoglobinopatias, com 90% possuindo traço falcêmico e 10% hemoglobinopatia C. Patologia esta que provoca doenças falciformes relacionadas aos glóbulos vermelhos pois os índices mais altos foram no que diz respeito ao traço falcêmico, sendo que pode ser tratado com o acompanhamento médico assim como a hemoglobinopatia c, que é mais séria, por isso ressalta-se a importância da realização do teste do pezinho sendo valiosa para o tratamento precoce diante de um diagnóstico de determinada patologia.

**Palavra-chave:** Patologia. Teste do pezinho. Diagnóstico. Criança

## INCIDENCE OF GENETIC PATHOLOGIES DIAGNOSED BY PEZINHO TEST IN A PRIVATE LABORATORY OF THE METROPOLITAN REGION OF CARIRI IN THE YEAR 2020

### ABSTRACT

The article aimed to evaluate a result of diagnostic genetic pathologies through the heel prick test carried out in a private laboratory in the metropolitan region of cariri in 2020. Data collection was obtained in the private laboratory, based on the confidentiality and professional ethics of medical. The present work obtained its realization through the quantitative methodology, being described by the percentage of children who participated in the observation, the quantity of pathologies found and its incidence in the Cariri region, specifically in Juazeiro do Norte. In the year 2020, 997 children were tested in a private laboratory in the metropolitan region of Cariri, all 0 years old. It has an incidence of 52% of male children and 48% of female children, with no incidence of some pathologies such as: phenylalanine, galactosemia and biotinidase deficiency. However, in 2% of the tests performed, the pathology called hemoglobinopathies was diagnosed, with 90% having sickle cell trait and 10%

---

<sup>1</sup> Discente do curso de biomedicina. guilhermecoutinhomelo@gmail.com. Centro Universitário Doutor Leão Sampaio.

<sup>2</sup> Docente do curso de biomedicina. bruna@leaosampaio.edu.br. Centro Universitário Doutor Leão Sampaio.

hemoglobinopathy C. This pathology causes sickle cell diseases related to red blood cells because the highest rates were with regard to sickle cell trait, as it can be treated with medical follow-up, as well as hemoglobinopathy c, which is more serious, so the importance of performing the heel prick test is highlighted, as it is valuable for early treatment in the face of a diagnosis of a given pathology.

**Keyword:** Pathology. Foot test. Diagnosis. Kid

## 1 INTRODUÇÃO

A Triagem neonatal, conhecida pela sociedade como teste do pezinho, possui como finalidade identificar inúmeros tipos de patologias genéticas. Essa identificação ocorre nos primeiros dias de vida do bebê (BOTLER, 2010).

A realização do teste foi determinada por lei, estabelecendo que todos os serviços prestadores de saúde venham a disponibilizar o teste para população. Surgiu no Brasil, na década de 70 e tornou-se obrigatório em meados da década de 1990 através da Lei N° 8.069, de 13 de julho de 1990. Enfatizando, inclusive, a necessidade de realização do teste, para que não haja recusa, ou até desleixo para com a saúde dos recém-nascidos (BRASIL, 2001).

O exame tem como objetivo, diagnosticar e monitorar as patologias metabólicas, identificando também, outros tipos de doenças como: patologias de ordem hematológica, infecciosa e genética. A idade correta para realização do teste são crianças de 0 a 30 dias de nascidos (GARCIA; FERREIRA; OLIVEIRA, 2007).

É de grande valia que a coleta seja realizada entre 0 a 30 dias, tornando ainda mais propícia sua eficácia, pois doenças detectadas pelo teste do pezinho requer que o bebê tenha mamado um quantitativo considerável de leite, evitando assim, um falso resultado negativo (MESQUISTA et al., 2017).

Sua realização ocorre por meio de uma punção no calcanhar do bebê com uma lanceta azul estéril e as gotas de sangue são inseridas no papel filtro de acordo com o protocolo preestabelecido pelo Ministério da Saúde (MS) (BRASIL, 2016).

O Ministério da Saúde visando uma maior cobertura do teste do pezinho e demonstrando sua importância para sociedade, dedicou o dia 06 de junho como o dia nacional do teste do pezinho, por meio desta campanha publicitária, a população aderiu utilização do teste e compreendeu sua necessidade para saúde das crianças, sendo possível a identificação das patologias descritas no decorrente trabalho (FREITAS et al., 2015).

As necessidades da avaliação dos testes demonstram a relevância para todos os âmbitos pertinentes, como: o social e o acadêmico. Através do campo científico a sociedade tem acesso à informação e a busca pelo cuidado com a saúde da criança. (PASQUALIN, 2006).

Diante das perspectivas apresentadas pelo estudo voltado a relevância do teste do pezinho, o presente estudo possui o propósito de avaliar a incidência de patologias genéticas diagnosticadas através do teste do pezinho realizado em laboratório privado da região metropolitana do Cariri, no período de janeiro a dezembro de 2020. Com essa minuciosa avaliação teremos como constatar como as patologias são ainda assíduas na sociedade.

## **2 METODOLOGIA**

### **2.1 TIPO DE ESTUDO**

Trata-se de um estudo transversal e retrospectivo, visto que os dados utilizados foram coletados em um curto período de tempo e correlacionam-se de forma coesa interligando o presente e o passado. Ademais, uma vez que o investigador atuou apenas como expectador observando, registrando e descrevendo os fatos de forma numérica e estatística, pode-se dizer que a pesquisa possui caráter observacional, descritivo e quantitativo (FONTENELLES et al., 2009).

### **2.2 POPULAÇÃO DO ESTUDO E COLETA DOS DADOS**

A população que compõe o objeto de estudo da pesquisa são os dados de crianças de ambos os sexos na faixa etária de zero ao trigésimo dia de vida do recém-nascido. Foram coletados dados de patologias genéticas diagnosticadas pelo teste do pezinho, como: Deficiência de Biotinidase, Hemoglobinopatias, Fenilcetonúria (PKU), Galactosemia. O estudo foi realizado em um laboratório privado da região metropolitana do Cariri, no período de janeiro a dezembro de 2020.

### 2.3 RISCOS E BENEFÍCIOS

Existe uma probabilidade de riscos presente nesse trabalho, como por exemplo, a possibilidade de exposição dos dados dos pacientes, por tanto os testes coletados não tinham nenhuma informação que identificasse os portadores dos dados. O benefício que esse estudo trouxe foram as informações relevantes sobre as patologias e incidência das mesmas na região Metropolitana do Cariri.

### 2.4 ANÁLISE ESTATÍSTICA

Os dados coletados foram tabulados em planilhas do programa Microsoft Excel® para análise estatística e utilizado o programa Data Analysis and Statistical Software for Professionals (STATA) versão 11.0®.

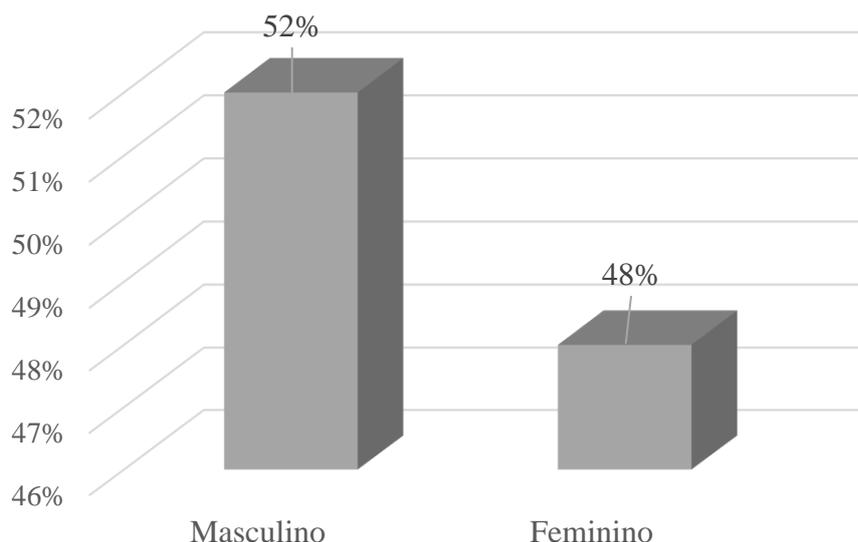
### 2.5 COMITÊ DE ETICA

O presente projeto seguiu às normas e diretrizes da Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde (CNS).

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

No ano de 2020, 997 crianças, residentes na região metropolitana do Cariri, realizaram teste do pezinho em um laboratório privado, todas com 0 anos de idade. No gráfico 1 as crianças estão distribuídas por sexo.

**Gráfico 1:** Distribuição das crianças que realizaram teste do pezinho por faixa etária



**Fonte:** Sistema informatizado de um laboratório

O gráfico demonstra que 52% são do sexo masculino e 48% do sexo feminino, compatível ao nascimento de mais crianças do sexo masculino no Brasil do que crianças do sexo feminino, são dados do IBGE (Instituto Brasileiro de geografia e Estatística), conforme o registro civil de nascimento, isso ocorre há mais de 17 anos (ARNOLD, 2021).

Segundo Arnold (2021) É o que evidencia o último levantamento referentes aos nascidos em 2019, com atualização realizado em 09 de dezembro de 2020. De acordo com o IBGE, 2.812.030 crianças chegaram ao mundo antes do período pandêmico e entre elas, 1.438.275 eram meninos enquanto 1.375.485 eram meninas. Isto significa que a porcentagem do sexo masculino marcava 51% do total do público infantil recente. Por isso os dados acima refletem esta realidade.

De acordo com os dados coletados observou-se que algumas patologias não foram diagnosticadas no teste do pezinho no 2020, na região do Cariri, sendo elas: a fenilalanina, a galactosemia e a deficiência de biotinidase.

Atualmente, há confirmações de aumento brusco dessas disfunções, sendo assim, é papel dos profissionais de saúde como: médico pediatra, enfermeiro e biomédico estarem atentos quanto as faixas de idade e também se manterem atualizados quanto a diagnóstico, pois qualquer intervenção errônea pode gerar graves consequências (SANTOS; LIMA, 2020).

Ao mencionar a fenilalanina como não presente no diagnóstico da pesquisa que ora se apresenta, buscou-se fundamentos, para Zanin (2019) a fenilalanina é um aminoácido natural importante para a formação de tirosina, substância que aumenta a produção de vários neurotransmissores, como a noradrenalina e dopamina, através dele melhora a memória,

aumenta a capacidade mental e até melhora o humor por isso não pode ser produzido pelo corpo e sim através dos alimentos, principalmente pela carne, leite e derivados, como queijo.

Em contrapartida, este aminoácido em excesso pode causar uma doença metabólica congênita denominada fenilcetonúria, em que as pessoas portadoras dessa doença não conseguem metabolizar esse aminoácido devido a alteração por causa de defeito enzimático, o que faz com que esse aminoácido seja acumulado, sendo considerado tóxico para o cérebro (ZANIN,2019).

Com isso, recomenda-se o consumo de fenilalanina sendo encontrado em diversos alimentos, como peixes, soja, em virtude de seus benefícios para a saúde humana e que podem amenizar os sintomas que são: aliviar a dor crônica, combater a depressão, ajuda a emagrecer, tratar de manchas de vitiligo, dentre outros (ZANIN,2019).

Outra patologia não detectada no teste do pezinho durante a pesquisa de campo foi a galactosemia, pois trata-se do nível elevado de galactose no sangue causada pela falta de uma das enzimas necessárias para metabolizar o açúcar no leite. Com isso, causa distúrbio do metabolismo de carboidratos, através dos genes defeituosos. Este distúrbio é hereditário, ou seja, transmitido dos pais para filhos, um gene. Os genes são segmentos de ácido desoxirribonucleico (DNA) que contém o código para uma proteína específica que funciona em uma ou mais tipos de células no organismo, conforme Demczko (2020).

Acrescenta ainda Demczko (2020) que os sintomas da galactosemia são: vômitos, icterícia, diarreia e crescimento anormal. O diagnóstico é detectado com base em exames de sangue e urina. Mesmo com tratamento adequado, a criança afetada desenvolve problemas mentais e físicos, pois o tratamento envolve a eliminação total do leite e seus derivados. Portanto, a galactose sendo um tipo de açúcar presente no sangue, torna-se prejudicial a criança comprometendo assim o seu desenvolvimento.

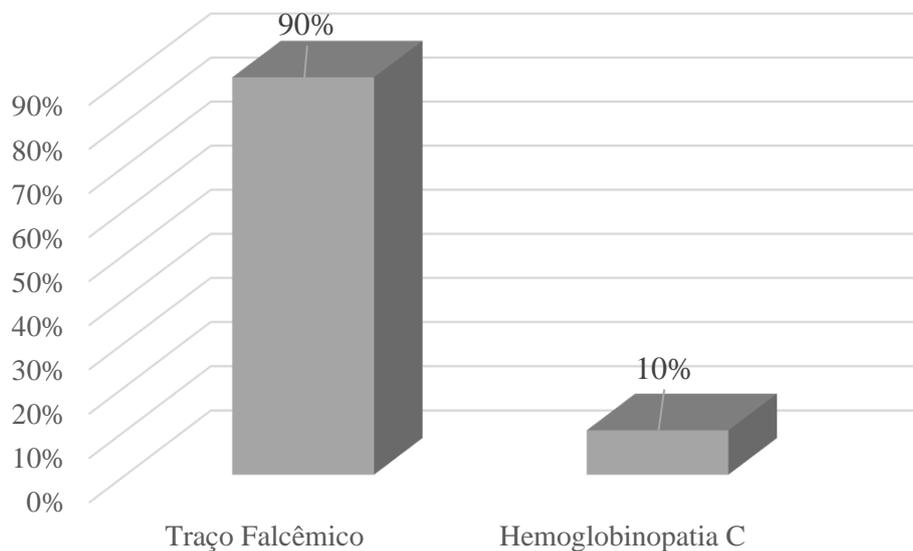
Finalizando a análise do primeiro gráfico com a deficiência de biotinidase, sendo está ausente também na pesquisa realizada, pois trata-se de uma doença metabólica hereditária, na qual há um defeito no metabolismo da biotina. Clinicamente, manifesta-se geralmente a partir da sétima semana de vida, com distúrbios neurológicos e cutâneos, tais como crises epiléticas, hipotonia, microcefalia, atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, alopecia e dermatite eczematóide (WOF; PINDOLIA; JORDAN; et al., 2010). Nos pacientes com diagnóstico tardio observam-se frequentemente, distúrbios visuais, auditivos, assim como atraso motor e de linguagem (WOLF,2015).

O tratamento dessa condição é muito simples e de baixo custo, pois consiste na reposição oral de biotina, na dose de 10mg/dia a 20mg/dia. Estudos recentes foram revisados

por Wilson e Junger a respeito de alguns critérios da Deficiência de Biotinidase para ser incluída na triagem neonatal (teste do pezinho), como: Os paciente afetados não mostram sinais clínicos nesse período de vida; É uma doença com alta morbidade e mortalidade; Possui tratamento simples e efetivo, que modifica a história natural da doença, e não é uma doença extremamente rara (POLLITT e tal., 2015).

No que diz respeito aos 2% dos testes do pezinho realizados em 2020 diagnosticaram hemoglobinopatias. Desses 2%, 90% possui um traço falcêmico, sendo 50% do sexo feminino e 50% do sexo masculino e os 10% restante possui hemoglobinopatia C, sendo estes 50% do sexo feminino e 50% do sexo masculino (Gráfico 2).

**Gráfico 2:** Hemoglobinopatias diagnosticadas no teste do pezinho no ano de 2020.



**Fonte:** Sistema informatizado de um laboratório

O fundamento do traço falcêmico retrata anemia falciforme é uma doença hereditária caracterizada pela alteração dos glóbulos vermelhos no sangue. Tem esse nome porque tem o formato parecido com uma foice. As células têm sua membrana alterada e rompem-se mais facilmente, causando anemia. A hemoglobina, transporta o oxigênio e dá cor aos glóbulos vermelhos, é essencial para a saúde de todos os órgãos (FIGUEREDO et al., 2020),

Os principais sintomas da anemia falciforme são infecções, dores e fadigas, úlceras, síndrome mão-pé (inchaços, vermelhidão). O diagnóstico detecta através da eletroforese

hemoglobinas que sofreram mutações, ou seja, anormais. O tratamento adequado deve ser acompanhado por uma equipe de multiprofissionais como, médicos, enfermeiros, assistente social, etc. (BRASIL, 2007).

Com relação a hemoglobinopatia c, é uma doença falciforme e é uma das mais frequente entre as hemoglobinopatias e está associada a manifestações clínicas de gravidade variável e alta incidência de morbidade e mortalidade. Sem medidas preventivas, 25% das crianças acometidas pela doença falciforme morre antes de atingir cinco anos de idade, em virtude de complicações secundárias, principalmente infecciosas. Sabe-se que o diagnóstico precoce possibilita o acompanhamento dessas crianças antes do surgimento de sintomas e complicações, proporcionando a chance da melhor qualidade de vida e menor morbi-mortalidade (FAC.CIENC.MED.UNCAMP;S/D).

#### 4 CONCLUSÃO

Após a análise dos dados demonstrados através dos gráficos, pode-se concluir que no ano de 2020 em um laboratório privado da região metropolitana do cariri não foram diagnosticadas no teste do pezinho, patologias como, fenilalanina, da galactosemia e deficiência de biotinidase. Com relação as hemoglobinopatias, os resultados demonstram que há uma baixa incidência, sendo o mais encontrado o traço falcêmico, que pode ser tratado com o acompanhamento médico assim como a hemoglobinopatia c e por isso ressalta-se a importância da realização do teste do pezinho.

O estudo mostrou que com a ajuda do teste do pezinho as vidas de recém-nascidos podem ser asseguradas, pois os achados no exame citado e o rápido tratamento desses rn's são importantes nos primeiros dias de vida.

#### REFERÊNCIAS

ARNOLD, Alice. **Afinal, nascem mais meninos ou meninas no Brasil**. 2021. <https://bebe.abril.com.br/gravidez/afinal-nascem-mais-meninos-ou-meninas-no-brasil/>. Acesso em 24.11.2021.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem neonatal : deficiência de biotinidase** / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – Brasília : Ministério da Saúde, 2015.

BIBLIOTECA VIRTUAL DA SAÚDE. Ministério da saúde. 2007. Acesso em 24.11.2021.  
DE FIGUEIREDO, Anne Kelly Bezerra et al. **Anemia falciforme: abordagem diagnóstica laboratorial.** Revista de Ciências da Saúde Nova Esperança, v. 12, n. 1, p. 98-105, 2014.

DEMCZKO, Matt. **Galactosemia.** Problema de saúde infantil. Manual MSD manuals.2020.  
<https://www.msdmanuals.com/pt-pt/casa/problemas-de-sa%C3%BAde-infantil/dist%C3%BArbios-metab%C3%B3licos-heredit%C3%A1rios/galactosemia> . Acesso em 24.11.2021.

FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS. UNICAMP. (S/D). . Acesso em 24.11.2021.  
ZANIN, Tatiana. **Fenilalanina.** Tua Saúde. (2019). <https://www.tuasaude.com/fenilalanina/>. Acesso em 24.11.2021.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção a Saúde. **Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triage neonatal biológica: manual técnico / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção a Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática.** – Brasília: Ministério da Saúde, 2016.

FREITAS, B. N. M. et al. A importância do teste do pezinho. **Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos.** Campinas, maio-junho 2006. III Ciclo da Faculdade São Paulo – FSP, 2015.

GARCIA, Mariana G.. FERREIRA, Eleonora A P. OLIVEIRA, Fabiana P A **de. Análise da compreensão de pais acerca do teste do pezinho.** Revista Crescimento Desenvolvimento Humano, v-17, n-1, p-1-12, 2007.

LEMONS, Antônio Carlos M. et al. **Fibrose cística em adultos: aspectos clínicos e espirométricos.** Jornal Brasileiro de Pneumologia, v-30, n-1, São Paulo, 2004.

MIRA, Nádia VM de. MARQUEZ, Ursula M Lanfer. **Importância do diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria.** Revista de Saúde Pública, v-34, n-1, São Paulo, 2000.

MESQUITA, et al. Profissionais de Unidade Básica de Saúde sobre a triagem Neonatal. **Revistas de Ciências Médicas,** v. 26, n. 1, p. 1-7, 2017.

MONTEIRO, Lenice Teresinha Bussolotto. CÂNDIDO, Lys Mary Bileski.  
NAOUM, Paulo Cesar. DOMINGOS, Claudia R. Bonini-. **Dificuldades no diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias.** Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v-29, n-3. São José do Rio Preto, julho-setembro, 2007.

NETO, J. Tavares. **A hemoglobinopatia s: um problema de saúde pública e ocupacional.** BolofSanit Panam, v-90, n3, 1981.

OLIVEIRA, Damares de Jesus. **Anemia hemolítica por deficiência da glicose 6 fosfatodesidrogenase (G6PD).** Salvador – BA, 2013.

OLIVEIRA, Eva Fernandes. SOUZA. Anderson Pereira. **A importância da realização precoce do teste do pezinho: o papel do enfermeiro na orientação da triagem neonatal.** Id onLine Ver. Psic. V-11, n-35, maio, 2017.

PASQUALIN, L. **Manual de Procedimentos para Postos Municipais de Coleta do Teste do Pezinho**. Ribeirão Preto- SP, 2006. Disponível em: <  
<http://200.17.60.3/ufmt/site/userfiles/Manual%20do%20pezinho%282%29.pdf> >.

REIS, Elisama Ferraz Sousa. PARTELLI, Adriana Nunes Moraes. **Teste do Pezinho: conhecimento e atitude dos profissionais de enfermagem**. Revista Brasileira Pesquisa Saúde, Vitória, v-16, n-1, p-25-33, janeiro-março, Espírito Santo, 2014.

RIBEIRO, Jose Dirceu. RIBEIRO, Maria Ângela G. de O.. RIBEIRO, **Antonio Fernando**. **Controvérsias na fibrose cística – do pediatra ao especialista**. Jornal de Pedriatra, v-78, Porto Alegre, novembro-dezembro, 2002.

SALLES, M.; SANTOS, I. M. M. **O Conhecimento Das Mães Acerca Do Teste Do Pezinho Em Uma Unidade Básica De Saúde**. Revista De Pesquisa: Cuidado É Fundamental, v.1, n.1, p.59-64, Rio de Janeiro-RJ, 2009.

SANTOS, Beatriz Oliveira; LIMA, Livia Fernandes. Galactosemia, intolerância à lactose e alergia à proteína do leite: compreensão dos mecanismos fisiopatológicos na primeira infância e suas respectivas prescrições nutricionais. Temas em Educação e Saúde, Araraquara, v. 16, n. 2, p. 500-512, jul./dez. 2020.