

PRINCÍPIOS E PRÁTICAS EM NEONATOLOGIA



ORGANIZADORES

PAULO SÉRGIO DA PAZ SILVA FILHO
LENNARA PEREIRA MOTA



PRINCÍPIOS E PRÁTICAS EM NEONATOLOGIA



ORGANIZADORES

PAULO SÉRGIO DA PAZ SILVA FILHO
LENNARA PEREIRA MOTA





PRINCÍPIOS E PRÁTICAS EM NEONATOLOGIA

ORGANIZADORES

Me. Paulo Sérgio da Paz Silva Filho

<http://lattes.cnpq.br/5039801666901284>

<https://orcid.org/0000-0003-4104-6550>

Esp. Lennara Pereira Mota

<http://lattes.cnpq.br/3620937158064990>

<https://orcid.org/0000-0002-2629-6634>

Editor chefe

Paulo Sérgio da Paz Silva Filho

Projeto gráfico

Lennara Pereira Mota

Diagramação:

Paulo Sérgio da Paz Silva Filho

Lennara Pereira Mota

Revisão:

Os Autores



Conselho Editorial

Aline de Oliveira de Freitas	Irislene Costa Pereira	Maria Salete Abreu Rocha Miranda
Aline Oliveira Fernandes de Lima	Isabel Oliveira Aires	Maria Vitalina Alves de Sousa
Allana Rhamayana Bonifácio Fontenele	Isabella Montalvão Borges de Lima	Mariana Carolini Oliveira Faustino
Amanda dos Santos Braga	Jean Scheievany da Silva Alves	Mariana de Sousa Ferreira
Ana Emília Araújo de Oliveira	Jéssica Moreira Fernandes	Marília Nunes Fernandes
Ana Florise Moraes Oliveira	Joana Darc de Albuquerque Maranhão Oliveira	Maysa Kelly de Lima
Ana Karine de Oliveira Soares	João Carlos Dias Filho	Mônica Barbosa de Sousa Freitas
Ana Karoline Alves da Silva	Joelma Maria dos Santos da Silva Apolinário	Monica Cristiane Mendes Viana
Ana Paula Barbosa dos Santos	Joyce Carvalho Costa	Monik Cavalcante Damasceno
Antonio Rosa de Sousa Neto	Júlia Isabel Silva Nonato	Noemia santos de Oliveira Silva
Bárbara de Paula Andrade Torres	Juliana de Paula Nascimento	Paulo Sérgio da Paz Silva Filho
Beatriz Santos Pereira	Kaio Germano Sousa da Silva	Raimundo Borges da Mota Junior
Bruna Oliveira Ungaratti Garzão	Kayron Rodrigo Ferreira Cunha	Raissa Escandiusi Avramidis
Camila Tuane de Medeiros	Kellyane folha gois Moreira	Rayana Fontenele Alves
Catarina de Jesus Nunes	Laís Melo De Andrade	Roberson Matteus Fernandes Silva
Cleiciane Remigio Nunes	Lauren de Oliveira Machado	Sara da Silva Siqueira Fonseca
Daniela de Castro Barbosa Leonello	Leandra Caline dos Santos	Simony de Freitas Lavor
Davi Leal Sousa	Lennara Pereira Mota	Suelen Neris Almeida Viana
Dayane Dayse de Melo Costa	Letícia de Sousa Chaves	Suellen Aparecida Patricio Pereira
Dayanne de Nazare dos Santos	Lívia Cardoso Reis	Susy Maria Feitosa De Melo Rabelo
Eduarda Augusto Melo	Lívia Karoline Torres Brito	Taison Regis Penariol Natarelli
Elayne da Silva de Oliveira	Luana Pereira Ibiapina Coêlho	Tamires Almeida Bezerra
Elisane Alves do Nascimento	Luís Eduardo Oliveira da Silva	Thayanne Torres Costa
Érika Maria Marques Bacelar	Luiz Cláudio Oliveira Alves de Souza	Thays Helena Araújo da Silva
Esteffany Vaz Pierot	Luíza Alves da Silva	Thomas Oliveira Silva
Francisco Wagner dos Santos Sousa	Lyana Belém Marinho	Wellingta Larissa Ribeiro Dias
Gracielly Karine Tavares Souza	Maraysa Costa Vieira Cardoso	Willams Pierre Moura da Silva
Iara Nadine Vieira da Paz Silva	Maria Clara Nascimento Oliveira	Yasmin Kamila de Jesus
Igor Evangelista Melo Lins	Maria Luiza de Moura Rodrigues	Yraguacyara Santos Mascarenhas



Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
(Câmara Brasileira do Livro, SP, Brasil)

Princípios e práticas em neonatologia [livro eletrônico] / organizadores Paulo Sérgio da Paz Silva Filho , Lennara Pereira Mota. --
Teresina, PI : SCISAUDE, 2023.
PDF

Vários autores.

Bibliografia.

ISBN 978-65-85376-14-3

1. Enfermagem - Práticas 2. Neonatologia
3. Recém-nascidos I. Silva Filho, Paulo Sérgio da Paz. II. Mota, Lennara Pereira.

23-176084

CDD-618.9201

NLM-WS-420

Índices para catálogo sistemático:

1. Neonatologia : Medicina 618.9201

Tábata Alves da Silva - Bibliotecária - CRB-8/9253

 10.56161/sci.ed.20231005



SCISAUDE
Teresina – PI – Brasil
scienceesaude@hotmail.com
www.scisaude.com.br



APRESENTAÇÃO

O E-BOOK “PRINCÍPIOS E PRÁTICAS EM NEONATOLOGIA” através de trabalhos científicos aborda em seus 17 capítulos o conhecimento multidisciplinar que compõe sobre a neonatologia. Almeja-se que a leitura deste e-book possa incentivar o desenvolvimento de estratégias de atuação coletiva e educacional, visando promoção da saúde do neonato.

A neonatologia é uma vertente da pediatria que cuida dos recém-nascidos com até 28 dias de vida. A partir desse período, eles deixam de ser considerados recém-nascidos e passam a ser lactentes. Essa especialidade foi criada principalmente para diminuir os índices de mortalidade perinatal, e é praticada principalmente em Unidades Intensivas de Tratamento (UTIs). O especialista em neonatologia é chamado de neonatologista!

Entre os principais deveres da neonatologia, está realizar o acompanhamento médico do desenvolvimento e do crescimento da criança. Essa é uma fase da vida caracterizada por um crescimento bastante acelerado e ao detectar qualquer tipo de disparidade, é possível aprofundar investigações e pesquisas para descobrir o que há de errado. Um neonatologista é extremamente importante logo no nascimento, já que o bebê pode ter sequelas se não receber os cuidados necessários. Entre o primeiro e o quinto minuto de vida, o bebê recebe uma nota que vai de zero a dez com relação a parâmetros como a intensidade dos batimentos cardíacos, o tônus muscular e a respiração. Se essa nota for abaixo de sete, podem surgir complicações.



SUMÁRIO

CAPÍTULO 1	9
ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM NA UTI NEONATAL: DESAFIOS, PREJUÍZOS E A IMPORTÂNCIA DA ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO - REVISÃO INTEGRATIVA	9
10.56161/sci.ed.20231005c1	9
CAPÍTULO 2	21
ASSISTÊNCIA PSICOLÓGICA NOS CUIDADOS PALIATIVOS EM NEONATOLOGIA: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA	21
10.56161/sci.ed.20231005c2	21
CAPÍTULO 3	29
ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO NA ASSISTÊNCIA DE NEONATOS DIAGNOSTICADOS COM SÍFILIS CONGÊNITA	29
10.56161/sci.ed.20231005c3	29
CAPÍTULO 4	37
CUIDADOS DE ENFERMAGEM AO RECÉM-NASCIDO PREMATURO NA UTI NEONATAL: REVISÃO INTEGRATIVA	37
10.56161/sci.ed.20231005c4	37
CAPÍTULO 5	47
EQUIPE MULTIPROFISSIONAL COMO FACILITADORA NA ADOÇÃO DO MÉTODO CANGURU NA ASSISTÊNCIA NEONATAL	47
10.56161/sci.ed.20231005c5	47
CAPÍTULO 6	60
ESPINHA BÍFIDA: PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DOS RECÉM-NASCIDOS NO ESTADO DA PARAÍBA NOS ANOS DE 2015-2022	60
10.56161/sci.ed.20231005c6	60
CAPÍTULO 7	73
FERRAMENTAS DE AVALIAÇÃO DE FRÊNULO LINGUAL EM BEBÊS: REVISÃO INTEGRATIVA	73
10.56161/sci.ed.20231005c7	73
CAPÍTULO 8	82
ICTERÍCIA NEONATAL: CAUSAS, DIAGNÓSTICO E MANEJO CLÍNICO NA REDE HOSPITALAR	82
10.56161/sci.ed.20231005c8	82
CAPÍTULO 9	93
IMPLEMENTAÇÃO DE UNIDADES DE CUIDADOS NEONATAIS CENTRADAS NO AMBIENTE DOMICILIAR	93



10.56161/sci.ed.20231005c9	93
CAPÍTULO 10	103
INTERVENÇÕES DE ENFERMAGEM NO CUIDADO AO RECÉM-NASCIDO COM CARDIOPATIA CONGÊNITA	103
10.56161/sci.ed.20231005c10	103
CAPÍTULO 11	114
OS IMPACTOS DA DESCOBERTA TARDIA DA GALACTOSEMIA EM RECÉM-NASCIDOS: REVISÃO INTEGRATIVA	114
10.56161/sci.ed.20231005c11	114
CAPÍTULO 12	123
PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DA SÍFILIS CONGÊNITA NO CEARÁ NO PERÍODO DE 2014 A 2021	123
10.56161/sci.ed.20231005c12	123
CAPÍTULO 13	133
TENDÊNCIAS TEMPORAIS DA SÍFILIS CONGÊNITA NO CEARÁ: UM ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO	133
10.56161/sci.ed.20231005c13	133
CAPÍTULO 14	142
USO DE HIPOGLICEMIANTE ORAIS NO TRATAMENTO DA DIABETES GESTACIONAL E IMPACTOS PARA O RECÉM-NASCIDO: UMA REVISÃO INTEGRATIVA	142
10.56161/sci.ed.20231005c14	142
CAPÍTULO 15	152
USO DE TECNOLOGIA LEVE ADAPTADA POR ENFERMEIRA RESIDENTE: TRANSLACTAÇÃO	152
10.56161/sci.ed.20231005c15	152
CAPÍTULO 16	158
UTILIZAÇÃO DO REPOSITÓRIO DATASUS PARA ANÁLISE DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS EM RECÉM-NASCIDOS VIVOS NO ESTADO DA PARAÍBA	158
10.56161/sci.ed.20231005c16	158
CAPÍTULO 17	171
VISITA DO IRMÃO NA UNIDADE DE TERAPIA INTENSIVA NEONATAL: HISTÓRIA EM QUADRINHOS COMO RECURSO EDUCATIVO	171
10.56161/sci.ed.20231005c17	171



CAPÍTULO 11

OS IMPACTOS DA DESCOBERTA TARDIA DA GALACTOSEMIA EM RECÉM-NASCIDOS: REVISÃO INTEGRATIVA

THE IMPACTS OF THE LATE DISCOVERY OF GALACTOSEMIA IN NEWBORN:
INTEGRATIVE REVIEW

 10.56161/sci.ed.20231005c11

Cristiano Borges Lopes

Acadêmico de Enfermagem pelo Centro Universitário Inta - UNINTA, Sobral, CE.

<https://orcid.org/0000-0001-6601-5131>

Tatiana Clécia Soares de Almeida

Acadêmica de Enfermagem pela Universidade Federal de Pernambuco - UFPE, Vitória de Santo Antão, PE.

<https://orcid.org/0009-0008-1570-7961>

Lara Lima Araújo

Acadêmica de Enfermagem pelo Centro Universitário Inta - UNINTA, Sobral, CE.

<https://orcid.org/0000-0001-7324-7272>

Jessane Thifanny de Lima

Acadêmica de Enfermagem pelo Centro Universitário Unifacid/Wyden, Teresina, PI.

<https://orcid.org/0000-0003-0268-4592>

Carla Helaine do Nascimento Moraes

Acadêmica de Enfermagem pelo Centro Universitário Inta - UNINTA, Sobral, CE.

<https://orcid.org/0009-0000-6474-0823>

Romário Garcia Silva Teles

Acadêmico de Enfermagem da Pontifícia Universidade Católica de Goiás - PUC Goiás, Goiânia, GO.

<https://orcid.org/0000-0001-7288-8131>

Laís Almeida Sassi

Enfermagem pela Universidade do Oeste Paulista- UNOESTE, Presidente Prudente, SP.

<https://orcid.org/0009-0009-4790-4174>

Kézia Lima Carvalho

Acadêmica de Enfermagem pelo Centro Universitário UNIFAS - Unime Lauro de Freitas, Bahia, Brasil.

<https://orcid.org/000-0002-0267-6720>

Maria Clara da Silva



Acadêmica de Fisioterapia da Universidade Federal do Rio Grande do Norte - UFRN, Natal, RN.

<https://orcid.org/0009-0000-6622-9017>

Inaldo Kley do Nascimento Moraes

Enfermeiro, Doutorando em Enfermagem e Saúde pela Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia – UESB, Jequié, BA.

<https://orcid.org/0000-0001-6574-9854>

RESUMO

Objetivo: Reconhecer os impactos gerados pelo descobrimento tardio da galactosemia em recém-nascidos, visando analisar as estratégias de prevenção que permite a diminuição dos sintomas causados pelo distúrbio. **Método:** O presente estudo trata-se de uma revisão integrativa da literatura do tipo descritiva e exploratória. A seleção dos artigos baseou-se nos seguintes critérios de inclusão: trabalhos completos e disponíveis gratuitamente, sem restrições de idioma, com recorte temporal de 2018 a 2023, com exceção da pesquisa na Plataforma Café, em que não foi utilizado o filtro de temporalidade, e por fim, que fossem equivalentes com a temática proposta. Quanto aos critérios de exclusão foram excluídos: artigos pagos, duplicados nas bases de dados, capítulos de livros, teses/dissertações e aqueles que não atendiam ao assunto proposto. **Resultados e discussão:** O estudo apresenta uma realidade preocupante e ressalta a importância da detecção precoce dessa condição metabólica. Os resultados mostram que a falta de diagnóstico adequado pode desencadear uma série de consequências adversas para a saúde e o desenvolvimento das crianças afetadas. **Conclusão:** Portanto, acredita-se que é necessário investir em recursos para promover o diagnóstico precoce para assegurar um desenvolvimento saudável e uma melhor qualidade de vida para essas crianças.

Descritores: Galactosemia; Recém-Nascido; Triagem Neonatal.

ABSTRACT

Objective: To recognize the impacts generated by the late discovery of galactosemia in newborns, aiming to analyze prevention strategies that allow the reduction of symptoms caused by the disorder. **Method:** The present study is an integrative literature review of the descriptive and exploratory type. The selection of articles was based on the following inclusion criteria: complete works available for free, without language restrictions, with a time frame from 2018 to 2023, with the exception of the search on Plataforma Café, in which the temporality filter was not used, and finally, that they were equivalent to the proposed theme. As for the exclusion criteria, paid articles, duplicates in databases, book chapters, theses/dissertations and those that did not meet the proposed subject were excluded. **Results and discussion:** The study presents a worrying reality and emphasizes the importance of early detection of this metabolic condition. The results show that the lack of proper diagnosis can trigger a series of adverse consequences for the health and development of affected children. **Conclusion:** Therefore, it is believed that it is necessary to invest in resources to promote early diagnosis to ensure healthy development and a better quality of life for these children.

KEYWORDS: Galactosemias; Infant, Newborn; Neonatal Screening.

1. INTRODUÇÃO

A galactosemia é uma doença que atinge recém-nascidos assintomáticos, supostamente bem e saudáveis, desencadeando grave morbidade e mortalidade ao consumir leite que contenha galactose (Kotb; Mansour; Shamma, 2019). Isso se deve às complicações da doença, como catarata, anormalidades do sistema nervoso central podendo ser de forma variada; neurofibromatose, epilepsia, pseudotumor cerebral (Helena Vaz Tolloto; Saragiotto, 2022).



Segundo N. *et al.* (2022), a galactosemia clássica é considerada a mais recorrente e preocupante condição, com incidência variável de acordo com a geografia e área. Embora ainda haja uma lacuna, tendo em vista que a maioria dos estudos dos países latino-americanos, a triagem neonatal é feita de forma insatisfatória ou incompleta. Levando a crer que exista um número ainda maior de casos.

Sendo assim, a Triagem Neonatal se torna um importante instrumento para melhora da morbidade neonatal relacionada a galactosemia, uma vez que o diagnóstico precoce é capaz de prevenir ou impedir algumas complicações da doença (SILVA *et al.*, 2022).

Nesse contexto, a caderneta da criança pode ser instrumento indispensável nesse cuidado, uma vez que é reconhecido como uma espécie de prontuário, facilitando a comunicação entre a equipe multiprofissional de saúde responsável pela assistência e o entendimento mais facilitado dos familiares acerca da situação do paciente uma vez que a caderneta pertence ao mesmo (LIMA *et al.*, 2023).

Portanto, a importância e relevância desta pesquisa são justificadas, pois buscam compreender a necessidade de um diagnóstico precoce para que sejam evitadas as possíveis complicações geradas pelo diagnóstico tardio. Isso possibilitará uma compreensão mais aprofundada dos impactos da descoberta custosa da galactosemia, e trará melhores compreensões sobre a efetividade da identificação adiantada. Além disso, essa pesquisa facilitará o entendimento acerca de medidas preventivas a fim de diminuir os sintomas do recém-nascido e amenizar os casos de mortalidade gerados por essa patologia. Com base nessas evidências, é crucial reconhecer a importância de analisar as estratégias de prevenção.

Para isso, tem-se como objetivo reconhecer os impactos gerados pelo descobrimento tardio da galactosemia em recém-nascidos, visando analisar as estratégias de prevenção propiciando a diminuição dos sintomas causados pelo distúrbio.

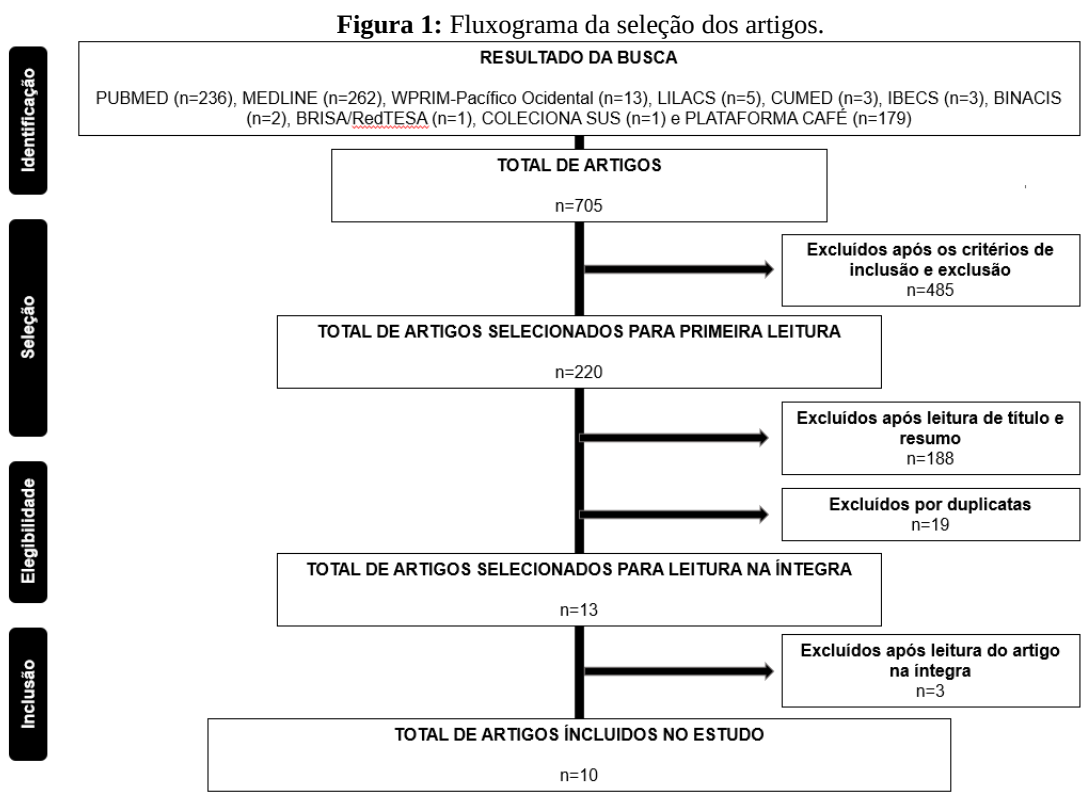
2. MATERIAIS E MÉTODOS

O presente estudo trata-se de uma revisão integrativa da literatura do tipo descritiva e exploratória. A pergunta norteadora foi elaborada mediante a utilização do método de Práticas Baseadas em Evidências (PBE), a qual propicia a identificação de características associadas aos sinais e sintomas, tratamento e diagnóstico, além de indicar fórmulas que permitam a qualificação da assistência à saúde. Para esse fim, foi implementado a estratégia PICO, em que representam respectivamente população (Recém-nascido diagnosticado com galactosemia), fenômeno de interesse (descoberta tardia) e contexto (saúde) (Santos *et al.*, 2007), resultando na seguinte questão: Quais os impactos da descoberta tardia da galactosemia em Recém-nascidos?



O trabalho foi realizado nos meses de julho e agosto de 2023, no qual o levantamento bibliográfico foi executado meio das plataformas PubMed, PLATAFORMA CAFE e via Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), as bases MEDLINE, WPRIM (Pacífico Ocidental), LILACS, CUMED, IBECs, BINACIS, BRISA/RedTESA e Coleciona SUS. Para busca, foram utilizados os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS/MeSH): “Galactosemia”, “Recém-nascido” e “Triagem Neonatal”, consoante a aplicação do operador booleano “AND”.

Para seleção dos artigos foram empregados os consecutivos critérios de inclusão: trabalhos completos e disponíveis gratuitamente, sem restrições de idioma, com recorte temporal de 2018 a 2023, com exceção da pesquisa na Plataforma Café, em que não foi utilizado o filtro de temporalidade, e por fim, que fossem equivalentes com a temática proposta. Quanto aos critérios de exclusão, foram retirados do trabalho: artigos pagos, duplicados nas bases de dados, capítulos de livros, teses/dissertações e aqueles que não atendiam ao assunto proposto. O corpus do estudo foram 10 artigos (Figura 1).



Fonte: Autores, 2023

3. RESULTADOS

Com o propósito de aprimorar a compreensão e facilitar a exposição dos documentos empregados como fundamentação da pesquisa, foi elaborada uma tabela que expõe de maneira didática as referências utilizadas e os respectivos objetivos de cada trabalho investigado (Quadro 1).



Quadro 1: Informações coletadas dos achados recuperados das bases de dados.

Autor/Ano	Título	Objetivo do Artigo	Conclusão
Hoang <i>et al.</i> , 2023	Relato Secundária de Deficiência de G6PD na Triagem Neonatal	Avaliar e explorar o desempenho de um protocolo para triagem de galactosemia e seu impacto na aceitação de família com neonatos deficientes de glicose 6 fosfato desidrogenase.	Rastreo precoce reduz a mortalidade de neonatos
Tisa; Achim; Petrut, 2022	A importância da triagem neonatal para galactosemia	Demonstrar a importância da triagem neonatal para galactosemia no diagnóstico e intervenção precoces, e prevenção complicações graves	O programa de triagem para galactosemia em neonatos promove o diagnóstico precoce e possibilita a dietoterapia imediata.
Succoio <i>et al.</i> , 2022	Galactosemia: Bioquímica, Genética Molecular, Triagem Neonatal e Tratamento.	Identificar preventivamente distúrbios metabólicos para estabelecer o tratamento em neonatos.	Sugere-se, estudos adicionais capazes de demonstrar outras estratégias preventivas além da triagem neonatal, como forma de garantir danos temporários e permanentes portadores da galactosemia..
Kotb; Mansour; Shamma, 2019	Triagem para galactosemia: há lugar para isso?	Mapear a importância da aplicabilidade da triagem para galactosemia em diferentes países	Protocolo de triagem para galactosemia é capaz de produzir e reduzir sofrimentos evitáveis mediante diagnóstico precoce.
Lak <i>et al.</i> , 2017	Triagem neonatal para galactosemia.	Avaliação do uso da triagem neonatal para galactosemia para prevenir ou reduzir a mortalidade e morbidade em neonatos e em crianças mais velhas.	A triagem neonatal para galactosemia demonstrou ser eficaz.
Garcia <i>et al.</i> , 2016	Perfil clínico e caracterização molecular da Galactosemia no Brasil: identificação de sete novas mutações	Apresentação das mutações causadas pela galactosemia em neonatos, e análise da introdução do teste de galactosemia na triagem neonatal.	A presença do teste de galactosemia na triagem neonatal, permite a identificação precoce da doença e do seu tipo de mutação.
Junior <i>et al.</i> , 2011	Avaliação econômica em saúde: triagem neonatal da galactosemia	Relação benefício-custo(B/C) da inclusão do exame de galactosemia à triagem neonatal.	A adição do exame apresentou eficiência e redução na taxa de juros vigente na economia.
Kommalur <i>et al.</i> , 2020	Triagem Neonatal para Cinco Condições em um Hospital Terciário do Governo em	Presumir conforme as taxas de incidência as taxas de reconvocação no período neonatal das principais	Reforça sobre a importância da triagem neonatal universal, apontando os hospitais



	Bengaluru, Sul da Índia - Três Anos de Experiência	condições clínicas identificadas na triagem neonatal.	públicos como serviço de adesão principal.
Stroek <i>et al.</i> , 2018	Recomendações para triagem neonatal para deficiência de galactose-6-fosfato desidrogenase: uma revisão sistemática e avaliação dos dados holandeses de triagem neonatal	Identificar na literatura o método com maior eficácia a ser realizado na triagem neonatal como medida para avaliação da enzima Galk.	A Implementação do teste de Galk na triagem neonatal como fator preventivo da galactosemia
Gerald <i>et al.</i> , 2021	Recomendações para triagem neonatal para deficiência de galactose-6-fosfato desidrogenase: uma revisão sistemática e avaliação dos dados holandeses de triagem neonatal.	Compreender acerca da galactosemia clássica e galactosemia variante.	A galactosemia clássica possui maior prevalência em relação à galactosemia variante. O diagnóstico para ambas é diferente e requer uma detecção precoce.

Fonte: Autores, 2023.

4. DISCUSSÃO

O Programa de Triagem Neonatal inclui a detecção da galactosemia clássica como parte do seu escopo. Embora o enfoque principal seja na identificação dessa condição pela deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD), outras variantes da doença também podem ser detectadas durante o processo de triagem (Hoang *et al.*, 2023).

O alvo primário do teste de intolerância à galactose em neonatos é de salvar um número significativo de vidas, mediante o diagnóstico precoce. A deficiência de G6PD, é capaz de mudar a conduta clínica, incluindo maior aconselhamento e prevenção de gatilhos ameaçadores de vida, como a presença de hiperbilirrubinemia neonatal. A incidência de episódios de hemólise nesses pacientes pode ser reduzida mediante o rastreamento rápido de intolerância à galactose (Hoang *et al.*, 2023).

A triagem neonatal para galactosemia configura-se importante para diagnosticar e intervir precocemente, de maneira a evitar complicações tardias com elevado risco de vida aos neonatos. Aparentemente, os bebês assintomáticos ficam saudáveis, mas logo desenvolvem a forma grave da doença, chegando até mesmo à mortalidade após serem amamentados ou ingerirem fórmula de lactação que contenha a galactose. Quanto a sintomatologia pode ser identificada pelos seguintes sinais clínicos: vômitos; hepatomegalia; hipoglicemia; letargia; convulsões e aumento de massa muscular abrupta (Tisa; Achim; Petrut, 2022).

Com isso, os recém-nascidos são propensos a complicações letais devido a deficiência enzimática incapaz de digerir a atividade residual de substâncias da galactose no sangue. Embora a patologia em questão não seja passível de cura, o diagnóstico precoce com intervenção rápida, faz com que a família e a sociedade evitem sofrimentos. A realização da triagem neonatal reduz a incidência de óbitos neonatais por diagnósticos tardios para galactosemia desconhecidas (Kotb; Mansour; Shamma, 2019).



Apesar de haver inúmeros avanços no campo científico, os neonatos ainda podem vivenciar complicações graves como: deficiência intelectual, alteração da massa óssea e infertilidade feminina pela demora no diagnóstico. Para isso, quando houver hipótese diagnóstica de galactosemia é preciso iniciar imediatamente uma dieta totalmente livre de galactose. Ademais, novos estudos adicionais fazem-se necessários para estabelecer uma estratégia mais eficiente de triagem neonatal que consiga demonstrar o impacto do teste para galactosemia com vista a reduzir casos desconhecidos da doença. Avaliar a eficácia de novas estratégias terapêuticas, mostra-se essencial para auxiliar na descoberta precoce de intolerância para iniciar o tratamento imediato (Succoio *et al.*, 2022).

Entre a variedade de possibilidades que as tecnologias atuais permitem, uma série de estudos ainda realiza análises entre a aplicação da triagem neonatal quanto a alternativas de prevenção das consequências tardias da galactosemia, levando em conta características que possam ser eficientes para reduzir aspectos como a morbidade e a mortalidade. Dessa forma, uma triagem neonatal realizada na Suécia e na Alemanha, apresentou uma eficiência maior na diminuição dos riscos de mortalidade quando realizada no período da primeira semana de vida do recém-nascido (Lak *et al.*, 2017).

Diante desses fatos, a galactosemia demonstra-se como uma alteração metabólica de perfil clínico variável, com resultados que podem variar dos mais leves até os mais graves, como exemplificação, um estudo realizado no Brasil, por Garcia *et al.* (2016), identificou as variantes mais predominantes e os seus efeitos, entre elas, a variante Duarte e sete novas mutações: p.M1T, p.R33S, p.P73S, IVS3+1G>A, IVS4+4A>C e p.Q169P. Dessa forma, a adição do teste de galactosemia à triagem neonatal torna-se uma importante ferramenta para o planejamento de vida dos bebês acometidos por essa condição, visto que a detecção precoce em exames neonatais mais ampliados pode fornecer detalhes sobre o tipo e o grau da doença, norteando a construção de programas dietéticos adequados e individualizados, objetivando a redução de consequências severas da doença (Garcia *et al.*, 2016).

Ademais, a inclusão de maneiras de diagnosticar a galactosemia com a triagem neonatal expôs uma boa relação de benefício e custo, com resultados economicamente satisfatórios em situações perceptíveis de forma preliminar. Nesse ponto de vista, o conhecimento acerca do quadro clínico de crianças doentes previne e reduz a utilização de medidas de urgência que possam gerar gastos exacerbados e que poderiam ter sido evitados de forma prévia (Junior *et al.*, 2011).

Um estudo retrospectivo realizado no Hospital VaniVilas em Bangaluru, no sul da Índia, apresentou uma incidência de 1:41.027 dos casos diagnosticados de galactosemia, sendo considerado como uma condição clínica rara. Igualmente ocorre nos países ocidentais, contato imediato com os resultados da triagem têm sido fundamentais para proteger contra possíveis complicações graves, como convulsões e sepse. Avaliar a eficácia dessa abordagem é um desafio, mas a triagem clínica



realizada no momento do nascimento tem salvado um onde a doença demonstra baixos índices de acometimento dos neonatos, estando entre 1:30.000 a 1:60.000 de ocorrência. Sobretudo, reforça-se a necessidade da padronização da triagem neonatal universal, em especial nos serviços públicos de saúde (Kommalur *et al.*, 2021).

Diante das várias consequências graves que envolvem a galactosemia, está presente o desenvolvimento da catarata, proveniente da deficiência de galactoquinase (GALK), recorrendo a suspensão imediata da ingestão do leite materno ou qualquer dieta rica em produtos lácteos. Dessa maneira, é possível a minimização dos riscos a longo prazo, possibilitando a regressão da catarata. No entanto, percebeu-se menor eficácia quando esta medida é aplicada aos neonatos entre quatro a oito semanas de vida (Stroek *et al.*, 2018).

Ressalta-se, que em casos onde o diagnóstico ocorre de forma tardia o recém-nascido pode evoluir para um quadro de sepse por *E coli* e choque resultando em óbito. Para o sucesso da terapêutica estabelecida, as restrições dietéticas devem ser mantidas ao longo da vida, tendo em vista neonatos com sintomatologia da galactosemia que sobrevivem a ingestão de lactose nos primeiros anos de vida, insistindo em seu consumo tendem a desenvolver complicações cerebrais graves, além de apresentarem atrasos no desenvolvimento (Gerard *et al.*, 2021).

5. CONCLUSÃO

Em síntese, o estudo revela uma realidade preocupante e ressalta a importância da detecção precoce dessa condição metabólica. Os resultados compilados evidenciam que a falta de diagnóstico adequado pode desencadear uma série de consequências adversas para a saúde e o desenvolvimento dos neonatos afetados. Também revelam uma correlação entre a descoberta tardia da galactosemia e o surgimento de complicações graves, incluindo comprometimento neurológico, deficiências no crescimento, danos ao fígado e outras manifestações clínicas. Além disso, constata-se que a demora no início do tratamento e na adoção de medidas dietéticas restritivas pode agravar ainda mais os impactos negativos.

Diante desse cenário, fica evidente a necessidade de uma abordagem holística que envolva profissionais de saúde, familiares e sistema de triagem neonatal. A conscientização sobre os sintomas sutis da galactosemia, a importância do diagnóstico precoce e a implementação imediata de tratamento adequado são fundamentais para minimizar os efeitos adversos. Portanto, a revisão integrativa reforça a urgência de ações preventivas e educativas, bem como a contínua pesquisa na área, visando aprimorar a detecção, o tratamento e o manejo da galactosemia em recém-nascidos. Investir em recursos para promover o diagnóstico precoce é essencial para assegurar um desenvolvimento saudável e uma melhor qualidade de vida para essas crianças.



REFERÊNCIAS

- GARCIA, D. *et al.* Clinical profile and molecular characterization of Galactosemia in Brazil: identification of seven novel mutations. **BMC Medical Genetics**, 2016.
- GERARD, T. B. *et al.* Classic Galactosemia and Clinical Variant Galactosemia. **Gene Reviews**, v. 1, n.1, p. 1-32, 2021.
- HELENA VAZ TOLLOTO, G.; SARAGIOTTO, L. Prevalence Of Non-Classic Galactosemia In Patients With Type 2 Diabetes Mellitus. **Health and Society**, v. 2, n. 03, p. 178–190, 2022.
- HOANG, S. *et al.* Notificação Secundária de Deficiência de G6PD na Triagem Neonatal. **International Journal of Neonatal Screening**, v. 9, n. 2, pág. 18, 2023.
- KOMMALUR, A. *et al.* Newborn Screening for Five Conditions in a Tertiary Care Government Hospital in Bengaluru, South India-Three Years Experience. **Journal of Tropical Pediatrics**, v. 66, n. 3, p. 284-289, 2020.
- KOTB, M. A.; MANSOUR, L.; SHAMMA, R. A. Screening for galactosemia: is there a place for it? **International Journal of General Medicine**, Volume 12, p. 193-205, maio 2019.
- LAK, R. *et al.* Newborn screening for galactosaemia. **The Cochrane Database of Systematic Reviews**, n. 12, 2017.
- LIMA, J. T. *et al.* Dificuldades associadas ao preenchimento da caderneta da criança e do idoso: uma análise comparativa. **Arquivos de Ciências da Saúde da UNIPAR**, v. 27, n. 8, 10 ago. 2023.
- N., A. R. C. *et al.* Advances and Challenges in Classical Galactosemia. Pathophysiology and Treatment. **Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening**, v. 10, 2022.
- N., A. R. C. *et al.* Advances and Challenges in Classical Galactosemia. Pathophysiology and Treatment. **Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening**, v. 10, 2022.
- SANTOS, C. M. DA C.; PIMENTA, C. A. DE M.; NOBRE, M. R. C. A estratégia PICO para a construção da pergunta de pesquisa e busca de evidências. **Revista latino-americana de enfermagem**, v. 15, p. 508-511, 2007.
- SILVA, Alessandra Rodrigues *et al.* Triagem Neonatal. **Conexão Ciência (Online)**, v. 17, n. 3, p. 126-151, 22 dez. 2022.
- STROEK, K. *et al.* Recommendations for newborn screening for galactokinase deficiency: A systematic review and evaluation of Dutch newborn screening data. **Molecular Genetics and Metabolism**. v. 124, n. 1, p. 50-56, 2018.
- SUCCOIO, M. *et al.* Galactosemia: Biochemistry, molecular genetics, newborn screening, and treatment. **Biomolecules**, v. 12, n. 7, p. 968, 2022.
- TISA, I.; ACHIM, A.C.COZMA- PETRUT, A. A. A Importância da Triagem Neonatal para Galactosemia. **Nutrientes**, v. 15, n. 1, p. 10, 2022.