

PROMOÇÃO DA SAÚDE EM PEDIATRIA E NEONATOLOGIA 2



PROMOÇÃO DA SAÚDE EM PEDIATRIA E NEONATOLOGIA 2





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 do SCISAUDE. 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.



LICENÇA CREATIVE COMMONS

A editora detém os direitos autorais pela edição e projeto gráfico. Os autores detêm os direitos autorais dos seus respectivos textos. PROMOÇÃO DA SAÚDE EM PEDIATRIA E NEONATOLOGIA 2 de [SCISAUDE](#) está licenciado com uma Licença [Creative Commons - Atribuição-NãoComercial-SemDerivações 4.0 Internacional](#). (CC BY-NC-ND 4.0). Baseado no trabalho disponível em

2025 by SCISAUDE
Copyright © SCISAUDE
Copyright do texto © 2025 Os autores
Copyright da edição © 2025 SCISAUDE
Direitos para esta edição cedidos ao SCISAUDE pelos autores.
Open access publication by SCISAUDE



PROMOÇÃO DA SAÚDE EM PEDIATRIA E NEONATOLOGIA 2

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

Ana Flavia de Oliveira Ribeiro	Elane da Silva Barbosa	Juliane Maguetas Colombo Pazzanese
Ana Florise Morais Oliveira	Francine Castro Oliveira	Júlia Maria do Nascimento Silva
André de Lima Aires	Giovanna Carvalho Sousa Silva	Kaline Malu Gerônimo Silva dos Santos
Angélica de Fatima Borges Fernandes	Heloísa Helena Figuerêdo Alves	Laíza Helena Viana
Camila Tuane de Medeiros	Jamile Xavier de Oliveira	Leandra Caline dos Santos
Camilla Thaís Duarte Brasileiro	JEAN CARLOS LEAL CARVALHO DE MELO FILHO	Lennara Pereira Mota
Carla Fernanda Couto Rodrigues	João Paulo Lima Moreira	Luana Bastos Araújo
Daniela de Castro Barbosa Leonello	Juliana britto martins de Oliveira	Maria Isabel Soares Barros
Dayane Dayse de Melo Costa	Juliana de Paula Nascimento	Maria Luiza de Moura Rodrigues
Maria Vitalina Alves de Sousa	Raissa Escandiusi Avramidis	Wesley Romário Dias Martins
Maryane Karolyne Buarque Vasconcelos	Renata Pereira da Silva	Wilianne da Silva Gomes
Paulo Sérgio da Paz Silva Filho	Sannya Paes Landim Brito Alves	Willame de Sousa Oliveira
Mayara Stefanie Sousa Oliveira	Suellen Aparecida Patrício Pereira	Naila Roberta Alves Rocha
Michelle Carvalho Almeida	Thamires da Silva Leal	Neusa Camilla Cavalcante Andrade Oliveira
Márcia Farsura de Oliveira		



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

Promoção da saúde em pediatria e neonatologia 2
[livro eletrônico] / organização Paulo Sérgio
da Paz Silva Filho, Lennara Pereira Mota. --
Teresina, PI : SCISAUDE, 2025.
PDF

Vários autores.
Bibliografia
ISBN 978-65-85376-72-3

1. Crianças - Saúde e higiene 2. Neonatologia
3. Pediatria 4. Saúde - Promoção 5. Sistema Único de
Saúde (Brasil) I. Silva Filho, Paulo Sérgio da Paz.
II. Mota, Lennara Pereira.

25-296202.0

CDD-618.920025

Índices para catálogo sistemático:

1. Pediatria e neonatologia : Medicina 618.920025

Eliane de Freitas Leite - Bibliotecária - CRB 8/8415



10.56161/sci.ed.20250829



978-65-85376-72-3



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



APRESENTAÇÃO

Este ebook reúne uma coletânea de artigos científicos cuidadosamente selecionados, com foco na promoção da saúde em pediatria e neonatologia. O conteúdo abrange temas atuais e essenciais para a prática de profissionais da saúde, pesquisadores e estudantes, abordando desde os cuidados preventivos no período neonatal até estratégias de promoção da saúde infantil.

Cada artigo traz uma perspectiva única, baseada em evidências e práticas inovadoras, com o objetivo de contribuir para o aprimoramento das políticas de saúde e a melhoria da qualidade de vida das crianças. Entre os temas discutidos, destacam-se a prevenção de doenças, a importância da nutrição, imunização, o desenvolvimento infantil, e as práticas humanizadas de cuidado.

Este material é uma fonte valiosa de consulta e orientação para todos os que desejam aprofundar seus conhecimentos na área e promover ações efetivas de saúde, garantindo um desenvolvimento saudável e sustentável desde os primeiros anos de vida.

Boa Leitura!!!

Sumário

CAPÍTULO 1.....	10
IMPLEMENTAÇÃO DE PRÁTICAS DE CUIDADO BASEADAS EM FAMÍLIA PELO ENFERMEIRO EM UNIDADES DE TERAPIA INTENSIVA NEONATAL (UTI)	10
10.56161/sci.ed.20250829C1.....	10
CAPÍTULO 2.....	22
ANEMIA HEMOLÍTICA CRÔNICA POR HEMOGLOBINA VARIANTES: MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS, TRATAMENTO E PROGNÓSTICO.....	22
10.56161/sci.ed.20250829C2.....	22
CAPÍTULO 3.....	35
ANEMIAS CONGÊNITAS NA NEONATOLOGIA: ASPECTOS GENÉTICOS, DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS.....	35
10.56161/sci.ed.20250829C3.....	35
CAPÍTULO 4.....	52
AROMATERAPIA EM PEDIATRIA: APLICAÇÕES TERAPÊUTICAS.....	52
10.56161/sci.ed.20250829C4.....	52
CAPÍTULO 5.....	60
DETERMINANTES SOCIAIS E ESTRUTURAIS DA MORTALIDADE NEONATAL EVITÁVEL NO BRASIL: DESAFIOS E ESTRATÉGIAS PARA A REDUÇÃO DE ÓBITOS.....	60
10.56161/sci.ed.20250829C5.....	60
CAPÍTULO 6.....	71
EDUCAÇÃO EM SAÚDE E VACINAÇÃO: UMA EXPERIÊNCIA LÚDICA NO PROGRAMA SAÚDE NA ESCOLA	71
10.56161/sci.ed.20250829C6.....	71
CAPÍTULO 7.....	79
ESTIMULAÇÃO PRECOCE NO ATRASO DO DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR EM CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN: REVISÃO DE LITERATURA.....	79
10.56161/sci.ed.20250829C7.....	79
CAPÍTULO 8.....	95
FILAS DE ESPERA PARA CIRURGIAS PEDIÁTRICAS NO SUS: DESAFIOS ESTRUTURAIS, IMPACTOS PSICOSSOCIAIS E PERSPECTIVAS PARA A HUMANIZAÇÃO DO CUIDADO	95
10.56161/sci.ed.20250829C8.....	95
CAPÍTULO 9.....	104

O IMPACTO DO TEA NA SAÚDE MENTAL MATERNA: UMA REVISÃO DE LITERATURA	104
10.56161/sci.ed.20250829C9.....	104
CAPÍTULO 10.....	113
QUALIDADE DE VIDA DE CUIDADORES PRIMARIOS DE CRIANÇAS COM TEA EM UM MUNICÍPIO PARAIBANO	113
10.56161/sci.ed.20250829C10.....	113
CAPÍTULO 11.....	124
VIBRANDO NO VENTRE: A DIMENSÃO AFETIVA DA LINGUAGEM SENSORIAL	124
10.56161/sci.ed.20250829C11.....	124
CAPÍTULO 12.....	140
VULNERABILIDADE SOCIAL E IMPACTOS PSICOLÓGICOS EM FAMÍLIAS DE CRIANÇAS COM NECESSIDADE CIRÚRGICA	140
10.56161/sci.ed.20250829C12.....	140
CAPÍTULO 13.....	148
PANORAMA DA TUBERCULOSE PULMONAR E MILIAR EM PERNAMBUCO NO PERÍODO DE 2014 A 2024	148
10.56161/sci.ed.20250829C13.....	148
CAPÍTULO 14.....	162
BENEFÍCIOS DA AMAMENTAÇÃO EM SEIO MATERNO E MALEFÍCIOS DE ADMINISTRAÇÃO DE FÓRMULAS SEM NECESSIDADES	162
10.56161/sci.ed.20250829C14.....	162
CAPÍTULO 15.....	172
A IMPORTÂNCIA DO VÍNCULO AFETIVO MÃE-BEBÊ PARA O DESENVOLVIMENTO INFANTIL: UMA REVISÃO DA LITERATURA	172
10.56161/sci.ed.20250829C15.....	172

CAPÍTULO 3

ANEMIAS CONGÊNITAS NA NEONATOLOGIA: ASPECTOS GENÉTICOS, DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS

CONGENITAL ANEMIAS IN NEONATOLOGY: GENETIC, DIAGNOSTIC AND
THERAPEUTIC ASPECTS

 **10.56161/sci.ed.20250829C3**

Letícia de Barros Godoi

Centro Universitário Brasileiro - UNIBRA

Orcid ID do autor <https://orcid.org/0009-0007-7963-7600>

Nathaly Gabriele Silva dos Santos

Centro Universitário Brasileiro - UNIBRA

Orcid ID do autor <https://orcid.org/0009-0005-3611-2340>

Eduarda Albuquerque da Silva

Centro Universitário Brasileiro - UNIBRA

Orcid ID do autor <https://orcid.org/0009-0003-3738-3076>

Evelyn Minervino da Silva

Centro Universitário Brasileiro - UNIBRA

Orcid ID do autor <https://orcid.org/0009-0003-4399-1916>

João Arthur Barros Oliveira

Universidade de Pernambuco - UPE

Orcid ID do autor <https://orcid.org/0009-0006-8880-4610>

Thayssa Venturine Fernandes Soares

Centro universitário Estácio do Recife

Orcid ID do autor <https://orcid.org/0009-0008-7053-037X>

Vitória Maria Vanderlei Oliveira

Centro Universitário Brasileiro - UNIBRA

Orcid ID do autor <https://orcid.org/0009-0007-2784-6697>

Bruna Maria Figueirêdo de Souza

Centro Universitário Brasileiro - UNIBRA

Orcid ID do autor <https://orcid.org/0009-0005-4897-7528>

Tales Matheus Alves dos Passos

Universidade de Pernambuco - UPE
Orcid ID do autor <https://orcid.org/0000-0001-9472-8163>

Izabela Oliveira de Barros Nonato
Universidade Federal de Pernambuco - UFPE
Orcid ID do autor <https://orcid.org/0009-0007-4435-1514>

RESUMO

As anemias congênitas são caracterizadas por distúrbios hematológicos presentes desde o nascimento, e podem estar associadas a síndromes mais complexas, como a anemia de Fanconi e a síndrome de Diamond-Blackfan, que afetam a medula óssea, prejudicando a produção normal das células sanguíneas. Nessas condições, o diagnóstico precoce é essencial para evitar complicações no desenvolvimento do bebê, portanto, o objetivo deste trabalho foi apresentar uma visão geral das anemias congênitas em seu período neonatal, com seus aspectos genéticos, principais diagnósticos disponíveis e suas abordagens terapêuticas utilizadas, destacando a importância do diagnóstico precoce e um cuidado especial ao acompanhamento desses recém-nascidos. Para isso, foi realizada revisão integrativa da literatura nas bases de dados PubMed, SciELO e LILACS com os descritores “Anemias congênitas”, “Neonatos”, “recém-nascidos”, “Anemias hereditárias” e “Anemias hemolíticas”. Foram incluídos artigos, revisões clínicas e estudos originais publicados entre 2016 e 2024, nos idiomas português e inglês que abordam: mecanismos hereditários, alterações genéticas, métodos para identificação precoce em neonatos, e abordagens terapêuticas. Excluíram-se trabalhos duplicados, estudos com foco exclusivo em microrganismos e aqueles que não abordavam diretamente o manejo clínico ou a população neonatal. A Anemia de Fanconi (AF) é causada por mutações em genes como FANCA, FANCC e FANCG, associados à instabilidade cromossômica, falência medular e desenvolvimento de neoplasias hematológicas, sendo possível identificá-la por malformações congênitas e teste de quebras cromossômicas. Já a Anemia de Diamond-Blackfan (DBA) envolve mutações em genes ribossômicos, principalmente RPS19, levando à eritroblastopenia e anemia macrocítica precoce. Ambas apresentam desafios diagnósticos, exigindo associação entre achados clínicos, laboratoriais e genéticos para uma abordagem eficaz no período neonatal. Conclui-se, então, que investimentos em pesquisa, capacitação de profissionais e ampliação do acesso a exames de diagnóstico genético são fundamentais para garantir um cuidado neonatal mais eficaz e humanizado.

PALAVRAS-CHAVE: Neonatos; Síndromes; Células-Sanguíneas

ABSTRACT

Congenital anemias are characterized by hematological disorders present from birth and may be associated with more complex syndromes, such as Fanconi anemia and Diamond-Blackfan syndrome, which affect the bone marrow, impairing normal blood cell production. In these conditions, early diagnosis is essential to avoid complications in the baby's development. Therefore, the objective of this study was to present an overview of congenital anemias in the neonatal period, including their genetic aspects, main available diagnoses, and therapeutic approaches used, highlighting the importance of early diagnosis and special care in the follow-up of these newborns. To this end, an integrative review of the literature was conducted in the PubMed, SciELO, and LILACS databases using the descriptors “Congenital anemias,”

“Neonates,” “Newborns,” “Hereditary anemias,” and “Hemolytic anemias.” Articles, clinical reviews, and original studies published between 2016 and 2024 in Portuguese and English were included, addressing hereditary mechanisms, genetic alterations, methods for early identification in neonates, and therapeutic approaches. Duplicate works, studies focusing exclusively on microorganisms, and those that did not directly address clinical management or the neonatal population were excluded. Fanconi anemia (FA) is caused by mutations in genes such as FANCA, FANCC, and FANCG, associated with chromosomal instability, bone marrow failure, and the development of hematological neoplasms. It can be identified by congenital malformations and chromosome breakage testing. Diamond-Blackfan anemia (DBA), on the other hand, involves mutations in ribosomal genes, mainly RPS19, leading to erythroblastopenia and early macrocytic anemia. Both present diagnostic challenges, requiring the combination of clinical, laboratory, and genetic findings for an effective approach in the neonatal period. It can therefore be concluded that investments in research, professional training, and expanded access to genetic diagnostic tests are essential to ensure more effective and humane neonatal care.

KEYWORDS: Neonates; Syndromes; Blood Cells.

INTRODUÇÃO

As anemias congênitas são caracterizadas por distúrbios hematológicos presentes desde o nascimento. Essa condição afeta o sistema sanguíneo, provocando alterações nas hemácias, que são as células vermelhas do sangue, podendo comprometer o transporte de oxigênio pelo corpo. Portanto, essas anemias estão geralmente associadas a fatores genéticos que afetam a produção de hemoglobina, também como a deficiência de enzimas eritrocitárias, como a piruvato quinase e a G6PD. Essa enzima catalisadora tem como papel principal a conversão de glicose-6-fosfato em 6-fosfogluconato, produzindo o NADPH, que é fundamental para a prevenção de danos celulares causados por espécies reativas de oxigênio (EROs). Contudo, a deficiência dessa enzima pode acarretar níveis insuficientes de NADPH, levando a um quadro de anemia hemolítica aguda durante o aumento da produção de EROs, resultando em um quadro de hemólise em resposta a certos medicamentos ou infecções (Richardson, 2022).

Além disso, outro fator a ser considerado são os defeitos na integridade da membrana das hemácias. Logo, como resultado, as hemácias podem se deformar, que levam ao aparecimento de poiquilocitose, como esferócitos e eliptócitos, que são comuns em doenças como a esferocitose hereditária e a eliptocitose. Ademais, as anemias congênitas podem estar associadas a síndromes mais complexas, como a anemia de Fanconi e a síndrome de Diamond-Blackfan, que afetam a medula óssea, prejudicando a produção normal das células sanguíneas (Cortesi, 2021).

Embora essas condições possam ser graves, a dificuldade em reconhecê-las logo após

o nascimento é um grande desafio devido aos sinais iniciais, como icterícia, palidez, dificuldades respiratórias e problemas no ganho de peso, são sintomas comuns a muitas outras doenças ligadas ao recém-nascido e podem ser confundidos. Por isso, o diagnóstico precoce é fundamental para que o bebê receba o tratamento correto o quanto antes, evitando complicações no desenvolvimento (Esan AJ, 2016).

Os métodos de diagnóstico incluem levantamento do histórico familiar, exames laboratoriais comuns, como o hemograma, são fundamentais para avaliar o volume das hemácias (VCM) e a quantidade de reticulócitos, que são células imaturas indicativas de produção aumentada de glóbulos vermelhos, esfregaço de sangue periférico, para revelar alterações na membrana das hemácias, que são sinais típicos de algumas anemias congênitas e o teste do pezinho, que é uma ferramenta essencial na triagem neonatal, realizado no Sistema Único de Saúde (SUS), que não só ajuda a detectar hemoglobinopatias, como também favorece a pediatria preventiva ao identificar doenças genéticas logo no início da vida (Cortesi, 2021).

Além disso, há avanços nos métodos laboratoriais e genéticos, como a eletroforese de hemoglobina, testes enzimáticos e o sequenciamento de nova geração (NGS), que vem permitindo diagnósticos precoces e precisos, possibilitando intervenções terapêuticas adequadas e, em alguns casos, curativas, como o transplante de medula óssea ou a terapia gênica (Russo, 2024).

As abordagens terapêuticas das anemias congênitas na neonatologia dependem do quadro clínico individual de cada paciente. Entre as anemias congênitas mais relevantes estão a anemia de Fanconi e a anemia de Diamond- Blackfan. A anemia de Fanconi é uma doença genética rara que afeta a produção de células sanguíneas na médula óssea, causando malformações físicas e até risco de câncer, é recomendado transfusão de sangue frequente e em casos mais graves o transplante de medula óssea (Moreno, 2021). A anemia de Diamond- Blackfan possui uma produção de glóbulos vermelhos muito reduzida, seus sintomas prevalecem inicialmente em seus 12 primeiros meses de vida, o uso de corticosteróides e transfusões sanguíneas são a base para o tratamento (Da Costa, 2020). A terapia gênica está em fase de experimento e demonstra ser eficaz para ambas as condições. O diagnóstico precoce é essencial para esses casos, junto de um acompanhamento necessário (Cortesi, 2021).

O objetivo deste trabalho é apresentar uma visão geral das anemias congênitas em seu período neonatal, com seus aspectos genéticos, principais diagnósticos disponíveis e suas abordagens terapêuticas utilizadas, destacando a importância do diagnóstico precoce e um cuidado especial ao acompanhamento desses recém-nascidos.

MATERIAIS E MÉTODOS

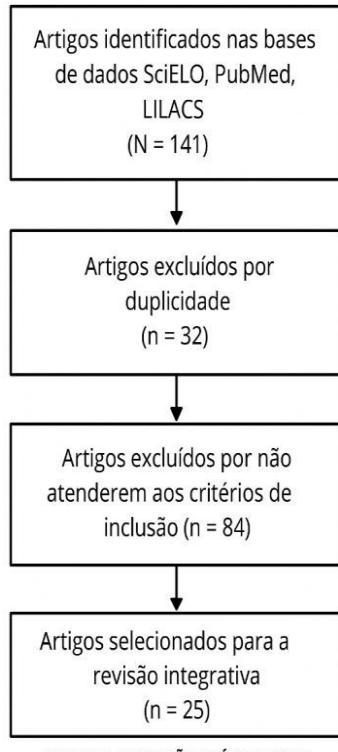
Este estudo trata-se de uma revisão integrativa da literatura, metodologia que permite a incorporação de estudos com diferentes delineamentos e fornece uma compreensão ampla e crítica sobre determinada temática clínica. A finalidade desta revisão é reunir, analisar e sintetizar as principais evidências científicas disponíveis acerca das anemias congênitas em neonatos, com ênfase nos métodos diagnósticos utilizados, nas abordagens terapêuticas adotadas e nos desfechos clínicos observados.

A busca bibliográfica foi realizada nas bases de dados PubMed, SciELO e LILACS utilizando uma estratégia estruturada com descritores extraídos dos vocabulários MeSH (Medical Subject Headings) e DeCS (Descritores em Ciências da Saúde). No campo de busca, foram utilizados os termos em inglês: “Congenital Anemia”, “Neonates”, “Newborn”, “Hereditary Anemia” e “Hemolytic Anemia”. Esses descritores foram combinados por meio dos operadores booleanos AND e OR, com o objetivo de otimizar a sensibilidade e especificidade da busca.

A pesquisa foi conduzida de forma virtual, incluindo artigos, revisões clínicas e estudos originais publicados entre 2016 e 2024, nos idiomas português e inglês. Os critérios de inclusão contemplaram estudos que abordassem mecanismos hereditários, alterações genéticas, métodos de identificação precoce em neonatos e abordagens terapêuticas. Foram excluídos trabalhos duplicados, estudos com foco exclusivo em microrganismos e aqueles que não tratasse diretamente do manejo clínico ou da população neonatal.

As variáveis analisadas nos estudos selecionados envolveram a relevância das anemias congênitas no contexto neonatal, aspectos clínicos e genéticos, métodos diagnósticos, distúrbios hematológicos presentes desde o nascimento e estratégias terapêuticas. A triagem dos artigos foi realizada com auxílio do excel que é uma ferramenta digital que pode ser utilizada para apoiar revisões integrativas, possibilitando uma seleção mais eficiente, organizada e imparcial dos estudos.

Foram identificadas 141 publicações. Destas, 32 foram excluídas por duplicidade, com base na análise de títulos, resumos e dados. Posteriormente, 84 estudos foram desconsiderados por não se adequarem ao escopo da pesquisa ou por abordarem o tema de forma superficial. Ao final do processo, 25 artigos atenderam plenamente aos critérios de inclusão, sendo selecionados para leitura na íntegra e compondo a base final da análise crítica.



FONTE: ELABORAÇÃO PRÓPRIA (2025)

RESULTADOS e DISCUSSÃO

Os resultados obtidos nesta revisão evidenciaram a relevância das anemias congênitas no contexto neonatal, destacando suas diferentes condições genéticas, seus métodos diagnósticos e algumas de suas lacunas presentes na literatura. A análise do conjunto de estudos possibilitou o desenvolvimento de um panorama geral e atualizado sobre a temática, permitindo a maior compreensão tanto na diversidade clínica e molecular dessas doenças quanto aos desafios enfrentados no seu diagnóstico precoce e manejo terapêutico. A seguir, apresentam-se os principais achados organizados em categorias para uma maior compreensão.

1.1 Classificação das Anemias Congênitas

A análise da literatura revelou que, no contexto das anemias congênitas que afetam o período neonatal, a etiologia genética é central para o diagnóstico e manejo. Condições como a anemia de Fanconi (AF) e a anemia de Diamond-Blackfan (DBA) destacam-se pela sua complexidade genética e pelo impacto clínico significativo, enquanto outras anemias genéticas

de maior prevalência, como a esferocitose hereditária (EH) e as deficiências enzimáticas (e.g., G6PD), também representam um grupo crucial que exige diagnóstico e manejo adequados neste período.

A Anemia de Fanconi (AF), uma doença de falha da medula óssea, é primariamente caracterizada por uma instabilidade cromossômica e uma predisposição aumentada ao câncer (Ceccaldi, 2016). No período neonatal, sua apresentação pode ser sutil, manifestando-se frequentemente através de anomalias congênitas, como malformações de membros superiores, alterações renais e manchas cutâneas 'café-com-leite', antes mesmo do desenvolvimento completo da falência medular. O diagnóstico precoce é crucial para o planejamento do monitoramento e intervenções terapêuticas, incluindo o transplante de células-tronco hematopoieticas (Moreno, 2021).

Por outro lado, a Anemia de Diamond-Blackfan (DBA) é uma eritroblastopenia congênita pura, resultando em uma anemia macrocítica grave que geralmente se manifesta nos primeiros meses de vida. A apresentação neonatal da DBA tipicamente envolve palidez severa e reticulocitopenia, e, embora malformações congênitas sejam menos comuns que na AF, podem estar presentes, afetando face, coração ou polegares. A resposta a corticosteroides é um pilar do tratamento, embora muitos pacientes necessitem de transfusões regulares ou transplante (Da Costa, 2020).

Entre as anemias genéticas mais prevalentes na neonatologia, a Esferocitose Hereditária (EH) é uma anemia hemolítica congênita reconhecida por defeitos genéticos nas proteínas do citoesqueleto da membrana eritrocitária. Esses defeitos comprometem a integridade da membrana, resultando na formação de esferócitos – células vermelhas esféricas, menos deformáveis e mais suscetíveis à destruição no baço. No período neonatal, a EH frequentemente se manifesta como icterícia prolongada e, por vezes, grave, decorrente da hemólise extravascular acentuada (Bolton-Maggs, 2018).

Complementarmente, as deficiências enzimáticas representam outro grupo prevalente, com a Deficiência de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase (G6PD) destacando-se como a enzimopatia mais comum globalmente. Esta condição resulta em uma incapacidade dos eritrócitos de se protegerem contra o estresse oxidativo e possui herança ligada ao cromossomo X, sendo particularmente prevalente em populações com histórico de exposição à malária, incluindo as de origem africana, mediterrânea e asiática (Luzzatto et al, 2020). No neonato, a deficiência de G6PD é uma causa significativa de icterícia neonatal grave e potencialmente

fatal, que pode se manifestar mesmo na ausência de exposição a agentes oxidantes conhecidos (Minucci, 2019).

1.2 Aspectos Genéticos Identificados:

Estudos recentes alegam que o desenvolvimento de estudos genéticos são fatores essenciais para o entendimento da fisiopatologia, diagnósticos e desenvolvimento de estratégias terapêuticas eficazes contra tais anemias (Yu Jeong Choi *et al.*, 2023). Em artigos analisados, foram identificadas diversas mutações e alterações cromossômicas relacionadas ao desenvolvimento de anemias hereditárias diagnosticadas no período neonatal, como é o caso da anemia de Diamond-Blackfan, anemia de Fanconi, deficiência de G6PD, esferocitose hereditária e as Talassemias.

Do ponto de vista molecular, a anemia de Fanconi é uma síndrome genética de reparo do DNA que se caracteriza pela falência medular progressiva e desenvolvimento de neoplasias hematológicas. Os estudos analisados apresentaram mais de 15 mutações gênicas envolvidas no desenvolvimento da patologia, porém o destaque se dá à 3 deles: FANCA, FANCC e FANCG, que juntos representam cerca de 90% dos casos diagnosticados (Rodríguez; D'andrea, 2017). Esses genes estão associados ao complexo de reparo de interações cruzadas do DNA, e as mutações neles resultam numa maior instabilidade cromossômica, causando suas complicações anêmicas características (Moreno *et al.*, 2021).

Já a genética da anemia de Diamond-Blackfan, é caracterizada pela falência na produção de glóbulos vermelhos devido a fatores genéticos que comprometem a biogênese ribossômica. De acordo com Jahan *et al.* (2020), aproximadamente 25% dos casos dessa patologia estão associados a mutações no gene RPS19, localizado no cromossomo 19, que é responsável pela codificação de proteínas ribossômicas essenciais para a eritropoiese. Contudo, Da Costa *et al.* (2020) complementa, correlacionando alguns outros genes como o RPL5, RPL11, RPL35A e RPS26 ao desenvolvimento da patologia, evidenciando sua heterogeneidade genética e molecular. Essas mutações resultam em falhas na formação dos ribossomos, apoptose precoce das células progenitoras eritroides, ocasionando anemias de diferentes graus ainda no período neonatal (Vlachos; Muir, 2010).

Quanto às análises genéticas da esferocitose hereditária, demonstraram que sua causa ocorre por conta de mutações em genes que codificam proteínas estruturais da membrana das células sanguíneas maduras, como os genes ANK1, SPTB, SPTA1, SLC4A1 e EPB42. Tais

alterações resultam na perda da estabilidade da membrana, formação dos esferócitos e hemólise extravascular, fatores que são característicos para a identificação das lâminas dos pacientes acometidos (Da Cruz; Antunes, 2018).

No que se refere à genética da deficiência da glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD), de acordo com o estudo de Lev *et al.* (2022), são causadas por mutações pontuais no gene G6PD, localizado no cromossomo Xq28, tal fator leva à redução da atividade enzimática essencial para a proteção das hemácias, causando uma maior suscetibilidade à ações oxidativas.

Outras hemoglobinopatias destacadas do ponto de vista genético nos estudos analisados foram as talassemias. Essas são causadas por mutações que afetam a síntese das cadeias globínicas alfa ou beta. De acordo com Cai *et al.* (2017) e Al-Amadi *et al.* (2018), a alfa-talassemia foi associada a grandes deleções nos genes HBA1 e HBA2, localizados no cromossomo 16p13.3, enquanto a beta-talassemia decorre predominantemente de mutações pontuais ou pequenas deleções no gene HBB, no cromossomo 11p15.5. Essas alterações reduzem ou anulam a produção das respectivas cadeias, resultando em eritropoiese ineficaz e anemia de intensidade variável desde o período neonatal.

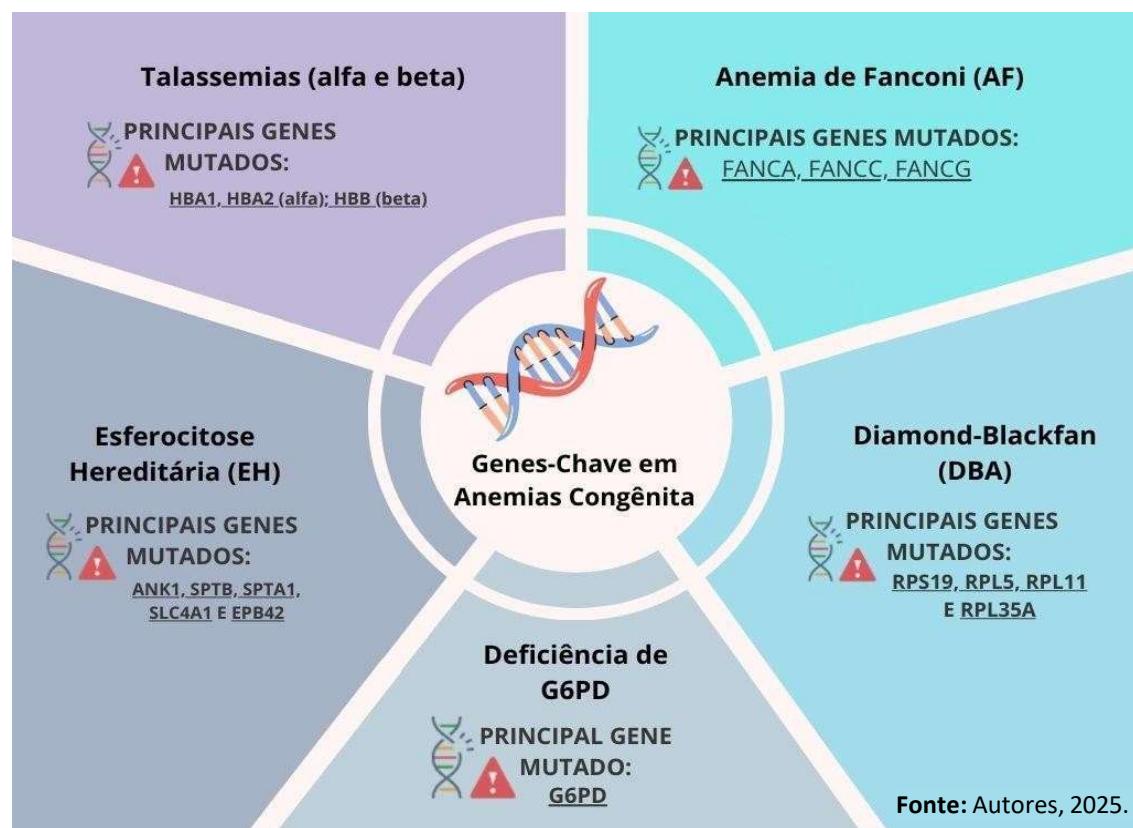


Figura 1 – Genes-chave associados a diferentes tipos de anemias congênitas. O diagrama apresenta os principais genes frequentemente mutados em cinco grupos de anemias congênitas.

Com isso, a partir das análises, pode-se dizer que a identificação dos aspectos genéticos das anemias congênitas na neonatologia traz não apenas uma melhor clareza dos mecanismos moleculares envolvidos, mas também direcionam estratégias diagnósticas precoces e terapêuticas específicas, indo de encontro às práticas emergentes de medicina personalizada, reforçando assim a importância do diagnóstico genético integrado ao cuidado neonatal.

Tabela 1. Aspectos genéticos e consequências fisiopatológicas das principais anemias congênitas neonatais.

TIPO DE ANEMIA	GENES RELACIONADOS	CONSEQUÊNCIA CITOFSIOLÓGICA	FENÓTIPO CLÍNICO OBSERVADO
Anemia de Fanconi (AF)	FANCA, FANCC, FANCG	Defeito no reparo do DNA; instabilidade cromossômica	Falência medular progressiva, predisposição a neoplasias
Diamond-Blackfan (DBA)	RPS19, RPL5, RPL11, RPL35A...	Defeito na biogênese ribossômica; apoptose de progenitores eritroides	Eritroblastopenia congênita, anemia macrocítica grave.
Esferocitose Hereditária (EH)	ANK1, SPTB, SPTA1, SLC4A1, EPB42	Defeito nas proteínas estruturais da membrana eritrocitária	Hemólise extravascular, icterícia neonatal prolongada, anemia hemolítica crônica
Deficiência de G6PD	G6PD	Redução da atividade enzimática protetora contra estresse oxidativo	Hemólise aguda, icterícia neonatal grave, risco de kernicterus
Talassemias (alfa e beta)	HBA1, HBA2 (alfa); HBB (beta)	Redução ou ausência de síntese das cadeias globínicas alfa ou beta	Anemia microcítica hipocrônica de gravidade variável, hidropsia fetal (formas graves)

Fonte: Autores, 2025.

1.3 Métodos de Diagnóstico

Duas revisões escritas por Khincha e Savage (2016) e Costa, Leblanc e Mohandas (2020) destacam que o diagnóstico da anemia da DBA é essencialmente laboratorial e epidemiológico, principalmente por meio de aspirados ou biópsia de medula óssea onde é observada a eritroblastopenia característica da doença. A presença de até 5% de precursores eritróides no esfregaço ou sua ausência indicativo de DBA. A avaliação hematológica no primeiro ano de vida deve revelar anemia moderada ou grave, normocrômica, geralmente macrocítica, com reticulopenia e sem alterações em outras linhagens celulares (Costa, Leblanc e Mohandas, 2020).

O diagnóstico Pré-natal é dificultado pela variabilidade da expressão clínica e pelo fato de nem todos os doentes possuem uma mutação identificada no gene RP, por isso o diagnóstico não costuma ser tão direto (Khincha e Savage, 2016). A literatura presente destaca que valores acima do normal de HbF, eritropoietina e adenosina desaminase eritrocitária (eADA) são critérios de suporte, não excluindo a possibilidade da doença na sua ausência (Khincha e Savage, 2016).

Além disso, o artigo elucida que a eritroblastopenia adquirida por meio da infecção do parvovírus B19 e a eritroblastopenia transitória na infância decorrente de outros vírus são dois diagnósticos diferenciais que devem ser levados em consideração. A eritroblastopenia concomitante à mudança de outras linhagens além da eritróide pode ser um indicativo de outros diagnósticos como as de origem imune ou outras síndromes hereditárias de insuficiência da medula óssea (Costa, Leblanc e Mohandas, 2020).

Diferentemente da DBA, na anemia de Fanconi (FA) o ultrassom pré-natal pode ser útil na identificação do conjunto de características físicas que são patognomônicas da doença, como anomalias do polegar ou as características de VACTERL (defeitos vertebrais, anais, cardíacos,

traqueoesofágicas, renais e de membros). O diagnóstico se dá pela presença de excessivas quebras cromossômicas em linfócitos após a exposição com um agente de ligação cruzada de DNA como o diepoxibutano ou mitomicina (Khincha e Savage, 2016).

Como descrito por Hernandez-Ochoa et al. (2023), o método diagnóstico padrão ouro para quantificar a atividade da enzima G6PD é a espectrofotometria ultravioleta (UV). A revisão integrativa de Pfeffer et al. (2020) buscou padronizar um limiar universal da atividade enzimática onde possam ser administrados medicamentos sem o risco de gerar hemólise. Foi definido o valor de referência, com base em múltiplos ensaios, de 9,4 U/g como 100% de atividade de G6PD. A partir desse valor foram estabelecidos limiares para sua diminuição como 70% e 30%, sendo o primeiro mais útil para a avaliar a segurança de medicamentos e o segundo um limiar mais robusto e específico para diagnosticar a deficiência de G6PD (Pfeffer et al., 2020).

O diagnóstico da Esferocitose Hereditária depende da combinação de histórico familiar, sinais clínicos e exames laboratoriais. O principal achado é a presença de microesferócitos no sangue, avaliação do volume corpuscular médio, o aumento do MCHC e reticulocitose (Liao et al., 2019; Wu, Liao e Lin, 2021). Neste estudo outros testes como a fragilidade osmótica e glicerol acidificado mostraram limitações na sensibilidade e especificidade, sobrepondo com outras anemias como as autoimunes. Alguns testes mais modernos possuem maior sensibilidade e especificidade como o de ligação à eosin-5'-maleimida (que avaliam a estabilidade da membrana eritrocitária), porém estes apresentam restrições na sua prática, visto que o equipamento necessário nem sempre está disponível nos laboratórios (Wu, Liao e Lin, 2021).

Atualmente o diagnóstico da Talassemia já é incorporado à triagem neonatal devido à alta prevalência nos diversos países do mundo. A alfa-talassemia pode ser identificada pela presença de tetrâmeros de cadeias gama por meio de exames laboratoriais como CLAE (Cromatografia Líquida de Alta Eficiência), sendo a maior quantidade desses achado relacionado à maior gravidade da doença, aqueles com uma deleção variando de 1% a 4%, os que possuem duas deleções do gene possuindo de 3% a 6%, três deleções sendo superior a 10% e uma hidropsia fetal com quatro deleções superior a 80% e detectável no útero (Mensah e Sheth, 2021). A beta-talassemia por outro lado é identificada pela ausência ou redução da hemoglobina A (HbA) e aumento da HbF, sendo a beta-talassemia maior identificada pela ausência de HbA, a intermediária de <3% a 5% e portadores de traço fraco possuem HbA presente com HbA2 elevada (Mensah e Sheth, 2021).

1.4 Lacunas Identificadas na Literatura Atual

Os artigos supracitados apresentam algumas dificuldades em estabelecer critérios diagnósticos e limiares claros para formas intermediárias das anemias descritas, principalmente devido à variabilidade fenotípica dessas condições. Além disso, algumas não possuem exame padronizado, como a DBA, o que leva ao questionamento a respeito dos dados presentes na literatura. Algumas síndromes como a anemia de Fanconi possuem alterações macroscópicas perceptivas, ao passo que outras são silenciosas, sendo identificadas por meio de exames laboratoriais como portadores de apenas uma deleção na Talassemia. A identificação dos genes específicos da doença não é o tipo de exame corriqueiro no contexto hospitalar, possui limitações para condições com heterogeneidade genética e, como na DBA, pode resultar em falsos negativos. Contudo, os trabalhos demonstram que a grande maioria possui diagnóstico clínico-laboratorial, sendo imprescindível a união dos exames complementares à epidemiologia, histórico familiar e clínica.

5. CONCLUSÃO OU CONSIDERAÇÕES FINAIS

As anemias congênitas representam um grupo de distúrbios hematológicos de grande complexidade, que afetam diretamente a saúde e o desenvolvimento de neonatos. Ao longo deste capítulo, foi possível constatar que essas condições, embora muitas vezes subdiagnosticadas, estão associadas a mecanismos genéticos bem definidos que comprometem a produção, a estrutura ou a função das hemácias. Essa compreensão nos permite reconhecer a relevância de uma abordagem precoce, detalhada e integrada ao cuidado neonatal.

Durante a elaboração deste trabalho, foi possível refletir sobre a variedade de manifestações clínicas, genéticas e fisiopatológicas das anemias congênitas, o que torna o diagnóstico um verdadeiro desafio na prática médica. Muitos sinais iniciais, como palidez, icterícia e dificuldade no ganho de peso, podem ser facilmente confundidos com outras doenças comuns na neonatologia. Diante disso, a identificação antecipada dessas anemias exige não apenas exames laboratoriais e genéticos de qualidade, mas também uma atenção clínica detalhada, sensível às pequenas alterações que podem indicar a presença dessas patologias.

Ao examinarmos os aspectos genéticos associados às principais anemias congênitas, percebemos como a genética vem assumindo um papel central na prática clínica, contribuindo para diagnósticos mais precisos, melhor compreensão dos mecanismos fisiopatológicos e, em

alguns casos, abrindo caminhos para terapias mais específicas e personalizadas. Também foi possível identificar o progresso das técnicas diagnósticas, como o sequenciamento genético e os testes laboratoriais específicos. Porém, tais avanços ainda não estão igualmente disponíveis em todas as regiões, o que mostra desigualdades no acesso ao diagnóstico e ao tratamento, especialmente em ambientes de saúde pública. Isso fortalece a necessidade de políticas que incentivem a inclusão de exames genéticos no cuidado neonatal e que promovam a equidade na ajuda da criança.

Sobre o tratamento, o estudo revelou que as estratégias terapêuticas variam de acordo com o tipo de anemia congênita e a gravidade do quadro clínico. Desde o uso de medicamentos e transfusões até terapias mais avançadas, como o transplante de medula óssea e a terapia gênica, o manejo desses pacientes deve ser sempre individualizado, levando em conta as necessidades específicas de cada criança.

Por fim, concluímos que enfrentar as anemias congênitas na neonatologia exige mais do que conhecimento técnico. Exige sensibilidade, preparo, trabalho em equipe e políticas públicas que garantam acesso ao diagnóstico precoce e ao tratamento adequado. Ainda que estas doenças sejam relativamente raras, seus impactos são profundos e duradouros quando não identificados a tempo. Dessa forma, investir na formação de profissionais da saúde, em pesquisas na área e na estruturação de serviços especializados representa um passo fundamental para garantir um cuidado neonatal mais eficaz, equitativo e humanizado.

REFERÊNCIAS

CORTESI, V. et al. Severe Presentation of Congenital Hemolytic Anemias in the Neonatal Age: Diagnostic and Therapeutic Issues. *Diagnostics*, v. 11, n. 9, p. 1549, 26 ago. 2021.

RUSSO, R. et al. Updates on clinical and laboratory aspects of hereditary dyserythropoietic anemias. *International Journal of Laboratory Hematology*, v. 46, n. 4, p. 595–605, 15 maio 2024.

AJ, E. Hemolytic Disorders of the Newborn, Current Methods of Diagnosis and Treatment: A Review Study. *Hematology, Blood Transfusion & Disorders*, v. 3, n. 1, p. 1–18, 7 set. 2016.

RICHARDSON, S. R.; O'MALLEY, G. F. Glucose 6 phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470315/>>.

AL-AMODI, A. M. et al. Hemoglobin A2 (HbA2) has a measure of unreliability in diagnosing β -thalassemia trait (β -TT). *Current Medical Research and Opinion*, v. 34, n. 5, p. 945–951, 15 fev. 2018.

CAI, L. et al. A Universal Approach to Correct Various HBB Gene Mutations in Human Stem Cells for Gene Therapy of Beta-Thalassemia and Sickle Cell Disease. *STEM CELLS TRANSLATIONAL MEDICINE*, v. 7, n. 1, p. 87–97, 21 nov. 2017.

YU JEONG CHOI et al. Diagnostic yield of targeted next-generation sequencing for pediatric hereditary hemolytic anemia. *BMC Medical Genomics*, v. 16, n. 1, 11 set. 2023.

DA COSTA, L.; LEBLANC, T.; MOHANDAS, N. Diamond-Blackfan anemia. *Blood*, v. 136, n. 11, p. 1262–1273, 10 set. 2020.

DA CRUZ, T. C.; ANTUNES, L. Fisiopatogenia e métodos diagnósticos das anemias hemolíticas: uma revisão integrativa. *Saúde e Desenvolvimento Humano*, v. 6, n. 2, p. 49, 11 set. 2018.

HAQUE, M.; JAHAN, D.; AL HASAN, M. Diamond-Blackfan anemia with mutation in RPS19: A case report and an overview of published pieces of literature. *Journal of Pharmacy And Bioallied Sciences*, v. 12, n. 2, p. 163, 2020.

RODRÍGUEZ, A.; D'ANDREA, A. Fanconi anemia pathway. **Current Biology**, v. 27, n. 18, p. R986–R988, set. 2017.

VLACHOS, A.; MUIR, E. How I treat Diamond-Blackfan anemia. **Blood**, v. 116, n. 19, p. 3715–3723, 11 nov. 2010.

MORENO, O. et al. An update on Fanconi anemia: Clinical, cytogenetic and molecular approaches (Review). **Biomedical Reports**, v. 15, n. 3, 15 jul. 2021.

LEV, N. H. et al. Long-Term Hematologic Outcomes of Offspring Born to Mothers with G6PD deficiency. **American Journal of Obstetrics and Gynecology**, v. 226, n. 1, p. S608, jan. 2022.

CECCALDI, R.; SARANGI, P.; D'ANDREA, A. D. The Fanconi anaemia pathway: new players and new functions. **Nature Reviews Molecular Cell Biology**, v. 17, n. 6, p. 337–349, 1 jun. 2016.

BOLTON-MAGGS, P. H. B. et al. Guidelines for the diagnosis and management of hereditary spherocytosis. **British Journal of Haematology**, v. 126, n. 4, p. 455–474, ago. 2004.

LUZZATTO, L.; NANNELLI, C.; NOTARO, R. Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency. **Hematology/Oncology Clinics of North America**, v. 30, n. 2, p. 373–393, abr. 2016.

ROPER, D. et al. Laboratory Diagnosis of G6PD deficiency. a British Society for Haematology Guideline. **British Journal of Haematology**, v. 189, n. 1, 28 jan. 2020.

KHINCHA, P. P.; SAVAGE, S. A. Neonatal manifestations of inherited bone marrow failure syndromes. **Seminars in Fetal and Neonatal Medicine**, v. 21, n. 1, p. 57–65, fev. 2016.

HERNÁNDEZ-OCHOA, B. et al. An Overall View of the Functional and Structural Characterization of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Variants in the Mexican Population. **International journal of molecular sciences**, v. 24, n. 16, p. 12691–12691, 11 ago. 2023.

PFEFFER, D. A. et al. Quantification of glucose-6-phosphate dehydrogenase activity by spectrophotometry: A systematic review and meta-analysis. *PLOS Medicine*, v. 17, n. 5, p. e1003084, 14 maio 2020.

WU, Y.; LIAO, L.; LIN, F. The diagnostic protocol for hereditary spherocytosis-2021 update. *Journal of Clinical Laboratory Analysis*, v. 35, n. 12, 24 out. 2021.

LIAO, L. et al. Blood cell parameters for screening and diagnosis of hereditary spherocytosis. *Journal of Clinical Laboratory Analysis*, v. 33, n. 4, p. e22844, 3 abr. 2019.

MENSAH, C.; SHETH, S. Optimal strategies for carrier screening and prenatal diagnosis of α - and β -thalassemia. *Hematology*, v. 2021, n. 1, p. 607–613, 10 dez. 2021.