

## AVANÇOS NA TRIAGEM NEONATAL: UM RELATO DE CASO SOBRE ALTERAÇÃO GÊNICA DETECTADA NO TESTE DA BOCHECHINHA

Marcelly Silva Moreira  
Maria Alice Duarte Silva  
Samille Alves Lima Gomes  
Yalle Dulce de Almeida Torres  
Ionan Alves Azevedo  
Fernanda Lima Fernandes  
Fabiana Melato Caetano e Sousa Clemencio

**Introdução:** O teste genético foi criado para investigar alterações em cromossomos, proteínas ou genes de um indivíduo. Quando nocivas, há chances de evolução para doenças graves, por isso, devem ser investigados quando há suspeita. Esses testes podem ser realizados à partir de células da mucosa oral, como no Teste da Bochechinha, que é uma triagem neonatal genética com intuito de avaliar e diagnosticar o risco para mais de 300 doenças genéticas da primeira infância, graves porém tratáveis. **Relato de Caso:** Menino, 1 ano e 3 meses, aos 8 dias de vida realizou o teste da bochechinha como exame complementar e, no resultado, foi constatada uma mutação no gene GATA2, o qual regula a proliferação de células medulares. O médico geneticista avaliou o caso e encontrou um resultado inconclusivo, com predisposição para alguns tipos de doença, que podem ou não se manifestarem. O paciente apresenta como histórico patológico um quadro de alergia à proteína do leite de vaca desde o 2º mês de vida, apresentando melhora após 5 meses com dieta restritiva. Também apresenta tosse persistente, iniciada aos 4 meses de vida, sem definição precisa da etiologia. Os eventos são tratados com medicamentos sintomáticos. Apesar desses episódios, o crescimento global da criança é satisfatório, alcançando todos os marcos de desenvolvimento adequados para sua idade. **Conclusão:** Conclui-se que o Teste da Bochechinha é relevante para avaliar alterações genéticas que podem trazer repercussões clínicas futuras. O exame é importante para diagnosticar patologias e prever possíveis riscos antes da manifestação de qualquer sintoma, possibilitando intervenção terapêutica precoce. Com isso, é possível orientar o tratamento adequado afim de melhorar a qualidade de vida do paciente.

**Palavras-Chave:** Teste da Bochechinha. Triagem Neonatal. GATA2.