

5

EPIDEMIOLOGIA MOLECULAR DE DOENÇAS INFECCIOSAS: EXPLORANDO NOVOS HORIZONTES DIAGNÓSTICOS

▶ **Ingrid Araujo Carvalho**

Enfermeira especialista em UTI adulto e pediátrico pelo Instituto Educacional Lider

 ORCID: 0009-0007-9773-3129

▶ **João Gabriel Souza Alves da Silva**

Graduando em Biomedicina pela Universidade da Amazônia

 ORCID: 0009-0009-7151-0773

▶ **Gabriel Cherulli Novaes**

Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Presidente Tancredo de Almeida Neves

▶ **Renata Luz Kremer**

Graduanda em Medicina pela UNITAU

 ORCID: 0009-0004-84454831

▶ **Mauro Felix Silva Santos**

Graduando medicina pela Universidade Federal de Campina Grande

▶ **Raiane Matias Rodrigues**

Graduada em Biomedicina pela Universidade Paulista Unip

▶ **Danylo Ribeiro dos Santos Ferreira**

Fisioterapeuta, Pós-Graduado em terapia intensiva

 ORCID: 0009-0007-2137-4481

▶ **Andres Santiago Quizhpi**

Cirurgião e Traumatologo Buco Maxilofacial pela Universidad Católica de Cuenca sede Azogues

 ORCID: 0000-0002-6089-0389

▶ **Fernanda Eduarda das Neves Martins**

Mestrado em Virologia pelo Instituto Evandro Chagas

 ORCID: 0000-0001-5372-5062

▶ Flávio Júnior Barbosa Figueiredo

Doutor em Ciências da Saúde pelo Centro de Pesquisas René Rachou da Fundação
Oswaldo Cruz (FIOCRUZ-MG)

 ORCID: 0000-0003-1452-957

RESUMO

INTRODUÇÃO: A epidemiologia molecular tem se consolidado como uma ferramenta essencial no diagnóstico e monitoramento de doenças infecciosas, permitindo uma identificação mais precisa de patógenos, rastreamento de surtos e monitoramento da resistência antimicrobiana. O avanço das técnicas de biologia molecular tem proporcionado um salto qualitativo na vigilância epidemiológica e na personalização dos tratamentos. **OBJETIVO:** Investigar os desenvolvimentos recentes da epidemiologia molecular no diagnóstico de doenças infecciosas, evidenciando sua importância na identificação precoce, na monitorização epidemiológica e no combate à resistência antimicrobiana. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma revisão narrativa de literatura baseada na análise de artigos científicos publicados entre 2018 e 2024, selecionados em bases como PubMed, Scopus, Web of Science, ScienceDirect e SciELO. Foram utilizados descritores específicos e critérios de inclusão e exclusão previamente estabelecidos, priorizando estudos que abordassem aplicações diagnósticas da epidemiologia molecular. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Os achados evidenciam que técnicas como PCR, sequenciamento de nova geração e espectrometria de massas têm sido fundamentais na identificação de patógenos e na detecção de genes de resistência. A integração dessas ferramentas com inteligência artificial tem potencial para otimizar a vigilância epidemiológica. No entanto, desafios como altos custos, necessidade de infraestrutura especializada e questões éticas ainda limitam sua implementação em larga escala. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** A epidemiologia molecular representa um avanço significativo no controle de doenças infecciosas, mas sua plena implementação depende de investimentos em tecnologia, capacitação profissional e regulamentação do uso de dados genômicos. Estudos futuros devem focar na acessibilidade dessas tecnologias e na avaliação de seu impacto nos sistemas de saúde.

PALAVRAS-CHAVES: Doenças Infecciosas; Diagnóstico Molecular; Epidemiologia Molecular; Resistência Antimicrobiana; Sequenciamento Genômico

5 MOLECULAR EPIDEMIOLOGY OF INFECTIOUS DISEASES: EXPLORING NEW DIAGNOSTIC HORIZONS

ABSTRACT

INTRODUCTION: Molecular epidemiology has established itself as an essential tool in the diagnosis and monitoring of infectious diseases, allowing more accurate identification of pathogens, tracking of outbreaks and monitoring of antimicrobial resistance. Advances in molecular biology techniques have provided a qualitative leap in epidemiological surveillance and personalized treatments. **OBJECTIVE:** This study aims to analyze the advances of molecular epidemiology in the diagnosis of infectious diseases, highlighting its impact on the early identification of pathogens, epidemiological surveillance and control of antimicrobial resistance. **METHODOLOGY:** This is a narrative review of the literature based on the analysis of scientific articles published between 2014 and 2024, selected from databases such as PubMed, Scopus, Web of Science, ScienceDirect and SciELO. Specific descriptors and previously established inclusion and exclusion criteria were used, prioritizing studies that addressed diagnostic applications of molecular epidemiology. **RESULTS AND DISCUSSION:** The findings show that techniques such as PCR, next-generation sequencing, and mass spectrometry have been fundamental in the identification of pathogens and the detection of resistance genes. The integration of these tools with artificial intelligence has the potential to optimize epidemiological surveillance. However, challenges such as high costs, the need for specialized infrastructure, and ethical issues still limit their large-scale implementation. **FINAL CONSIDERATIONS:** Molecular epidemiology represents a significant advance in the control of infectious diseases, but its full implementation depends on investments in technology, professional training, and regulation of the use of genomic data. Future studies should focus on the accessibility of these technologies and the assessment of their impact on health systems.

KEYWORDS: Antimicrobial Resistance; Infectious Diseases; Genomic Sequencing; Molecular Diagnosis; Molecular Epidemiology.

INTRODUÇÃO

As enfermidades infecciosas configuram um dos principais obstáculos à saúde pública no mundo, ocasionando milhões de óbitos todos os anos. O progresso nas técnicas laboratoriais possibilitou a melhoria dos métodos de diagnóstico, permitindo a identificação dos agentes causadores e promovendo uma compreensão mais aprofundada de sua variabilidade genética, mecanismos de resistência e padrões de propagação. Neste cenário, a epidemiologia molecular se destaca como uma área interdisciplinar crucial para o controle e a vigilância dessas doenças, integrando a biologia molecular com a análise epidemiológica convencional (Ferreira, 2024).

A inclusão de ferramentas moleculares na pesquisa de doenças infecciosas tem transformado o diagnóstico, tornando-o mais ágil, preciso e sensível. Os testes que utilizam a amplificação do DNA, como a reação em cadeia da polimerase (PCR), possibilitam a identificação precoce de patógenos, mesmo quando as cargas virais ou bacterianas são extremamente baixas. Ademais, métodos como o sequenciamento de nova geração (NGS) têm aumentado a capacidade de reconhecer novos agentes infecciosos e suas variantes emergentes, o que é essencial para o rastreamento epidemiológico e para a implementação de medidas de controle (Moreira; Menezes; Pedroso 2025).

A resistência a antimicrobianos tem se tornado um dos maiores desafios na luta contra infecções. O uso excessivo e inadequado de antibióticos e antivirais propiciou o aparecimento de microrganismos com múltipla resistência, o que torna imprescindível a implementação de métodos de diagnóstico e tratamento mais sofisticados. Nesse contexto, a epidemiologia molecular assume uma importância vital, pois possibilita a identificação de genes de resistência e sua propagação entre diversas populações e ambientes, favorecendo o desenvolvimento de estratégias de controle mais eficazes (Cristaldo; Irmão; Matuo 2022).

Um aspecto significativo da epidemiologia molecular é sua utilização na investigação de surtos epidêmicos. Por meio da análise genômica, é possível determinar a origem e os padrões de disseminação de microrganismos patogênicos, sendo essa metodologia amplamente adotada em estudos de surtos em ambientes hospitalares, pandemias e epidemias de doenças transmitidas por animais. A pandemia de COVID-19 ilustra a relevância dessa abordagem, já que o sequenciamento do SARS-CoV-2 possibilitou acompanhar a evolução do vírus e identificar, em tempo real, variantes de preocupação (Gräf; Barral-netto 2020).

Embora tenham sido feitos progressos, ainda existem obstáculos na adoção em larga escala da epidemiologia molecular. Os altos custos das tecnologias, a demanda por infraestrutura adequada e a formação de profissionais representam limitações à sua utilização em países com renda baixa e média. Ademais, é fundamental abordar questões éticas e regulatórias relacionadas ao armazenamento e à troca de dados genômicos, para assegurar a proteção e a privacidade das informações coletadas (Silva, 2024).

O constante desenvolvimento das técnicas moleculares, aliado à incorporação de novas tecnologias como inteligência artificial e aprendizado de máquina, tem o potencial de elevar ainda mais a eficácia do diagnóstico e do monitoramento epidemiológico. Modelos preditivos fundamentados em big data podem

prever surtos e melhorar as estratégias de vigilância, permitindo intervenções mais ágeis e focadas no combate à disseminação de doenças infecciosas (Silva, 2024).

Nesse contexto, o objetivo desse estudo é investigar os desenvolvimentos recentes da epidemiologia molecular no diagnóstico de doenças infecciosas, evidenciando sua importância na identificação precoce, na monitorização epidemiológica e no combate à resistência antimicrobiana. Ademais, a relevância deste estudo reside na necessidade crescente de otimizar os métodos de diagnóstico e vigilância epidemiológica, especialmente diante da emergência de novas doenças infecciosas e do aumento da resistência antimicrobiana. A adoção de técnicas moleculares pode ser um marco significativo na detecção, monitoramento e controle das doenças, afetando de maneira direta a saúde global.

METODOLOGIA

Este trabalho consiste em uma revisão narrativa da literatura, visando examinar os desenvolvimentos recentes na epidemiologia molecular aplicada ao diagnóstico de doenças infecciosas. Esse formato de revisão possibilita uma análise crítica e interpretativa das informações disponíveis, integrando dados significativos sobre o assunto e abordando suas consequências para a prática clínica e a saúde pública. A investigação foi realizada de maneira remota, utilizando bases de dados científicas e plataformas de indexação, como PubMed, Scopus, Web of Science, ScienceDirect e SciELO, assegurando o acesso a estudos de alta relevância na área da saúde.

A escolha dos estudos foi pautada por critérios de inclusão e exclusão previamente estabelecidos. Foram considerados artigos publicados nos últimos dez anos (de 2018 a 2024), em português, inglês ou espanhol, que abordassem diretamente a utilização da epidemiologia molecular no diagnóstico de doenças infecciosas. Foram descartados estudos que focassem apenas em questões teóricas, sem ligação com métodos diagnósticos, revisões duplicadas ou artigos que não permitissem acesso completo. Além disso, deu-se prioridade a estudos de revisão sistemática, meta-análises, ensaios clínicos e pesquisas observacionais que oferecessem contribuições significativas sobre o assunto.

A obtenção de dados ocorreu através de uma pesquisa sistemática nas bases de dados referidas, utilizando descritores escolhidos do vocabulário DeCS/MeSH, como “epidemiologia molecular”, “doenças infecciosas”, “diagnóstico molecular”, “resistência antimicrobiana” e “sequenciamento genômico”, combinados com operadores booleanos (“AND” e “OR”) para aprimorar os resultados. Foram examinados os títulos, resumos e, em seguida, os textos completos dos artigos que satisfizeram os critérios de elegibilidade.

As variáveis escolhidas para a análise abarcaram o tipo de patógeno em investigação, as metodologias de diagnóstico molecular utilizadas como PCR, sequenciamento de nova geração e espectrometria de massas), a aplicabilidade clínica desses métodos, a sensibilidade e a especificidade dos testes, além dos obstáculos e restrições identificados na aplicação dessas ferramentas na medicina.

Os procedimentos de análise de dados consistiram na avaliação crítica e na organização das informações obtidas dos estudos escolhidos, agrupando os resultados em temas centrais, como inovações

tecnológicas, efeitos sobre a rapidez no diagnóstico, monitoramento de surtos epidêmicos e contribuições para a vigilância em saúde pública. A compilação dos dados foi feita de maneira descritiva e interpretativa, abordando as principais tendências e dificuldades identificadas na literatura.

Sendo uma revisão narrativa da literatura que se fundamenta em fontes secundárias, não houve participação direta de seres humanos ou animais na investigação, o que elimina a obrigatoriedade de encaminhamento ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) e de registro no Certificado de Apresentação de Apreciação Ética (CAAE). Entretanto, todos os estudos selecionados cumpriram os princípios éticos relacionados à pesquisa e foram avaliados quanto à sua relevância científica e metodológica.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A epidemiologia molecular tem se consolidado como uma ferramenta indispensável na detecção, monitoramento e controle de doenças infecciosas, permitindo avanços notáveis na precisão e na velocidade da identificação de patógenos. Segundo Silva Filho (2023), técnicas como a Reação em Cadeia da Polimerase (PCR), o sequenciamento de nova geração (NGS) e a espectrometria de massa são amplamente aplicadas para detectar microrganismos e suas variantes genéticas, oferecendo uma abordagem mais eficaz para o controle de surtos epidêmicos. A integração dessas tecnologias com bancos de dados genômicos tem aprimorado a vigilância epidemiológica, permitindo o rastreamento em tempo real de patógenos emergentes, como demonstrados na pandemia de COVID-19.

Não que se refira à identificação de patógenos, a literatura aponta a PCR quantitativa (qPCR) como referência no diagnóstico molecular devido à sua alta sensibilidade e especificidade (Silva Filho, 2023). No entanto, esta técnica apresenta limitações, pois depende do uso de primers específicos, o que pode restringir sua aplicabilidade diante de novas variantes genéticas. Alternativamente, o NGS tem uma promessa mostrada, permitindo uma análise completa do genoma de microrganismos e facilitando a detecção de mutações relacionadas à resistência antimicrobiana e à virulência (Quintão, 2024). No entanto, como salientado por Justino (2018), a complexidade das análises bioinformáticas e os custos elevados ainda representam desafios para a implementação do NGS em larga escala, especialmente em países em desenvolvimento.

O rastreamento de surtos também tem sido beneficiado pela epidemiologia molecular, tanto em ambientes hospitalares quanto na comunidade. A pandemia de COVID-19 exemplifica essa aplicação, pois o sequenciamento genômico do SARS-CoV-2 ajudou a acompanhar a evolução do vírus e identificar variantes que exigiam maior atenção, auxiliando no direcionamento de estratégias de contenção e vacinação (Quintão, 2024). De forma semelhante, em ambientes hospitalares, a genotipagem de bactérias multirresistentes, como *Klebsiella pneumoniae* e *Acinetobacter baumannii*, tem sido essencial na adoção de medidas para controle e prevenção de infecções nosocomiais (Dourado, 2024). Isso demonstra que, além de aprimorar o diagnóstico, a epidemiologia molecular desempenha um papel essencial no desenvolvimento de estratégias para minimizar a propagação de patógenos em locais de alta vulnerabilidade.

Além do uso do diagnóstico, a epidemiologia molecular tem sido aplicada no enfrentamento da resistência antimicrobiana, um dos maiores desafios da saúde pública global. Estudos indicam que técnicas como PCR multiplex e sequenciamento de amplicons permitem a rápida identificação de genes de resistência, possibilitando a escolha de terapias mais específicas e reduzidas o uso restrito de antibióticos (Justino, 2018). No entanto, a adoção dessas tecnologias ainda enfrenta obstáculos em muitos países devido a barreiras financeiras e à falta de profissionais capacitados para a análise de dados genéticos. Como apontado por Ferreira (2024), é essencial que haja investimentos na capacitação profissional e na infraestrutura laboratorial para garantir a adoção dessas amplas metodologias em sistemas públicos de saúde.

Outro avanço significativo na epidemiologia molecular é a tecnologia com tecnologias emergentes, como inteligência artificial (IA) e aprendizado de máquina. Ramos *et al.* (2023) destacam que modelos baseados em big data são usados para prevenir a propagação de patógenos e identificar padrões de transmissão que seriam imperceptíveis por métodos convencionais. Essa abordagem pode tornar a vigilância epidemiológica mais proativa, permitindo respostas mais rápidas a surtos e pandemias. No entanto, Dourado (2024) aponta que a aplicação de IA na saúde levanta questões éticas, especialmente quanto à privacidade e segurança de dados genômicos. A ausência de normas padronizadas para o compartilhamento dessas informações entre países compromete a criação de redes globais de vigilância epidemiológica, dificultando a resposta a emergências sanitárias de grande escala.

Diante dos desafios e avanços identificados, fica evidente que a epidemiologia molecular está evoluindo o diagnóstico e o controle das doenças infecciosas, soluções inovadoras para a saúde pública. No entanto, a sua implementação em larga escala depende de investimentos em infraestrutura, regulamentação de dados genômicos e políticas públicas que assegurem a equidade no acesso a essas tecnologias (Gonçalves *et al.*, 2024). Além disso, há uma necessidade crescente de colaboração entre instituições de pesquisa, governos e a indústria biotecnológica, a fim de garantir que essas inovações sejam aplicadas de forma eficiente e acessível.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os resultados desta pesquisa mostram que a epidemiologia molecular tem o poder de revolucionar a maneira como surtos e epidemias são geridos, oferecendo suporte a estratégias de prevenção e intervenções mais eficazes. Contudo, obstáculos como o alto custo das tecnologias, a necessidade de uma infraestrutura adequada e a formação de profissionais ainda restringem sua adoção em vários contextos, principalmente em países com renda baixa e média. Ademais, é fundamental aprofundar as discussões sobre questões éticas e regulatórias relacionadas ao compartilhamento de dados genômicos, a fim de assegurar a proteção das informações e a equidade no acesso às inovações diagnósticas.

Assim, os achados desta revisão acrescentam à literatura ao destacar a relevância da epidemiologia molecular como um recurso fundamental na saúde pública, oferecendo perspectivas sobre suas vantagens e dificuldades. No cenário acadêmico, esta pesquisa pode ser uma referência para futuras investigações que examine a viabilidade da adoção dessas tecnologias em variados contextos epidemiológicos e clínicos.

Entre os pontos que limitam o estudo, sobressai a característica da revisão narrativa, que não possibilita uma análise sistemática e quantitativa dos dados. Isso impede uma compreensão mais profunda acerca da eficácia das metodologias discutidas. Adicionalmente, a rápida evolução das tecnologias moleculares pode fazer com que certas informações fiquem obsoletas em pouco tempo, tornando necessárias atualizações frequentes sobre o assunto.

Sugere-se que investigações futuras busquem maneiras de facilitar o acesso à epidemiologia molecular, focando na diminuição de despesas, na criação de protocolos mais simples e no fortalecimento de colaborações internacionais para a troca de dados genômicos. Outrossim, pesquisas que analisem o verdadeiro impacto da integração dessas tecnologias nos sistemas de saúde podem oferecer evidências mais robustas para apoiar a formulação de políticas públicas que visem ao aprimoramento da vigilância epidemiológica em nível global.

REFERÊNCIAS

CRISTALDO, Yasmim Cabral; IRMÃO, Mariana Ojeda Souza; MATUO, Renata. O uso indiscriminado de antibióticos e sua relação com a resistência bacteriana. **Tópicos Especiais em Ciências da Saúde: Teoria, Métodos e Práticas**, v. 5, n. 1, p. 117-128, 2022. DOI: 10.47573/aya.5379.2.78.10.

DOURADO, Daniel de Araujo. Regulação da inteligência artificial na saúde. 2024. **Tese (Doutorado em Saúde Pública) — Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo**, São Paulo, 2024. Disponível em: <https://doi.org/10.11606/T.5.2024.tde-23042024-111255>.

FERREIRA, Vanessa Costa. Análise cienciométrica das técnicas moleculares aplicadas ao diagnóstico da Malária. 2024. **Monografia (Especialização em Biologia Molecular) – Universidade Tecnológica Federal do Paraná**, Dois Vizinhos, 2024. Disponível em: <http://repositorio.utfpr.edu.br/jspui/handle/1/34302>.

GONÇALVES, Nelson Veiga *et al.* Distribuição espacial da taxa de letalidade por sepse e fatores socioeconômicos e de políticas públicas no estado do Pará, Brasil. **Amazônia: Science & Health**, v. 12, n. 3, p. 129-141, set. 2024.

JUSTINO, Isabela Araújo. Investigação de resistência adquirida e epidemiologia molecular em enterobactérias produtoras de AmpC cromossômica isoladas de pacientes hospitalizados. 2018. Dissertação (Mestrado em Ciências Farmacêuticas) — **Faculdade de Ciências Farmacêuticas de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto**, 2018. Disponível em: DOI: 10.11606/D.60.2018.tde-29052018-081106.

MOREIRA, Sintily Martins; MENEZES, Ralciane de Paula; PEDROSO, Reginaldo dos Santos. Criptococose e o diagnóstico laboratorial: revisão da literatura. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 8, n. 1, p. e77072, 2025. DOI: 10.34119/bjhrv8n1-240.

QUINTÃO, Tatyane de Souza Cardoso. Vigilância molecular e metagenômica dos casos de síndrome gripal no Distrito Federal, Brasil. 2024. 70 f. **Tese (Doutorado em Medicina Tropical) — Universidade de Brasília, Faculdade de Medicina, Programa de Pós-Graduação em Medicina Tropical, Brasília**, 2024.

RAMOS, Maíra Catharina *et al.* Big Data e Inteligência Artificial para pesquisa translacional na Covid-19: revisão rápida. **Saúde Em Debate**, v. 46, p. 1202-1214, 2023.

SILVA, Eduardo Jorge Custódio da. Epidemiologia molecular: avanços e desafios na detecção precisa de doenças raras em populações subdiagnosticadas. **IOSR Journal of Nursing and Health Science (IOSR-JNHS)**, v. 13, n. 5, p. 09-16, set./out. 2024. DOI: 10.9790/1959-1305020916.

SILVA FILHO, Wallace Pinto da. A importância dos testes moleculares, PCRs e suas variações para o diagnóstico e controle de infecções. 2023. 33 f. **Trabalho de Conclusão de Curso (Licenciatura em Ciências Biológicas) – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia de Goiás, Águas Lindas de Goiás**, 2023. Disponível em: <http://repositorio.ifg.edu.br:8080/handle/prefix/1758>.