

PRÉ-NATAL E SUA IMPORTÂNCIA PARA O TRATAMENTO DE CRIANÇAS DEFICIENTES, UMA REVISÃO

Amanda Luíza Soares Damásio¹
Mariana Fernandes de Oliveira¹
Guilherme Soares Fortes²
Luthieska Orlande Souza Zogaib³
Luca dos Santos Ferreira³
Luiza Valadares e Pereira³
Érica Maria de Souza Valadares⁴

valadaresluiza.med@gmail.com

ÁREA DO CONHECIMENTO: Ciências da Saúde

RESUMO

A realização do pré natal representa papel fundamental em termos tanto de prevenção, quanto de detecção precoce de patologias maternas e fetais, permitindo um desenvolvimento saudável do bebê e reduzindo os riscos da gestante. Em crianças deficientes, o pré-natal estabelece a conduta diante da detecção de determinadas doenças perinatais como Edwards e Prader-Willi, bem como prepara o ambiente familiar para a chegada de uma criança com necessidades especiais, uma vez a antecipação da notícia. Outras doenças como a Síndrome de Down e a Síndrome de Turner, podem ser diagnosticadas ainda no período pré-natal, mediante teste não invasivo, promovendo uma maior aceitação por parte da família e estabelecendo o melhor prognóstico. A metodologia aplicada nesta revisão, foi a extração de artigos utilizando os Descritores em Ciências da saúde (DeCs), combinados com o operador booleano "AND", publicados nos últimos 17 anos. Quanto ao objetivo, o estudo visou reunir informações relevantes relacionadas ao tema, buscando preparar tanto o ambiente familiar, quanto os profissionais de saúde. Diante dos resultados encontrados na pesquisa, foram separados os principais achados acerca da síndrome de Turner e síndrome do Down e a importância de se fazer um pré-natal adequado. Diante aos dados expostos, evidenciou-se a importância da realização do pré-natal, assim estabelecendo um diagnóstico precoce e um prognóstico correto, além de preparar o ambiente familiar à recepção de uma criança com necessidades especiais.

PALAVRAS-CHAVE: pré-natal, tratamento, crianças deficientes.

¹ Acadêmicas do 4º período de Medicina, Centro Universitário Vértice - Univértix, Matipó/MG

² Acadêmico do 8º período de Medicina, Centro Universitário Vértice - Univértix, Matipó/MG

³ Acadêmicos do 6º período de Medicina, Centro Universitário Vértice - Univértix, Matipó/MG

⁴ Graduada em Nutrição pela Universidade José do Rosário Vellano - Unifenas, Alfenas/MG; Graduada em Pedagogia pela UNIMES, Ipatinga/MG; Graduada em Psicologia pela Faculdade Única, Ipatinga/MG; Pós-graduada em Saúde Pública pela Universidade Federal de Viçosa, UFV; Pós-graduada em Psicologia Hospitalar e da Saúde pela Faculdade Única, Ipatinga/MG; Pós-graduada em Psicologia Infantil pela Faculdade Única, Ipatinga/MG; Pós-graduada em Psicologia Social pela Faculdade Única, Ipatinga/MG.

INTRODUÇÃO

O pré-natal, por meio de medidas de prevenção, tem o objetivo de garantir o desenvolvimento adequado do feto durante a gestação e promover, concomitantemente, o cuidado da saúde da mãe em questão, para que haja o nascimento de um indivíduo saudável e se preserve a vida da mulher grávida (MARQUES *et al.*, 2021).

De acordo com Henn, Piccinini e Garcias (2008), o nascimento de um bebê que apresente alguma deficiência é um momento traumático e que de alguma forma irá desestruturar a família. Assim sendo, para os pais, que esperam por uma criança semelhante à projetada em seu imaginário durante os 9 meses de gravidez, é indispensável que essa notícia seja dada o quanto antes para preparar o ambiente familiar para receber um novo integrante que apresente alguma deficiência (BRUNONI *et al.*, 2016).

Tal fato mencionado anteriormente é possível com uma realização efetiva do pré-natal, que permite identificar a doença o mais rápido possível e relatar à mãe e ao pai o quadro clínico, para que desenvolvam a ideia do bebê real que irão receber após o parto e, com isso, promovem um cuidado adequado desse novo ser humano (ROSA *et al.*, 2013).

No entanto, as principais doenças diagnosticadas são a Síndrome de Down (SD) e a Síndrome de Turner (ST), que por sua vez têm potencial para serem diagnosticadas precocemente no pré-natal, precavendo situações complexas (VILAÇA *et al.*, 2020).

Assim, têm-se a questão norteadora: qual a importância do pré-natal no tratamento de crianças deficientes? Portanto, diante do exposto, este presente trabalho tem como objetivo ressaltar o papel importante do pré-natal no tratamento de crianças deficientes, evidenciando a possibilidade do médico agir de forma planejada e antecipada no cuidado das doenças que afetam o feto em desenvolvimento. Visto isso, este estudo visa contribuir no preparo da família para lidar com os fatores de riscos que envolvam o bebê e a mãe, ocasionando um cuidado eficiente com as crianças que possuam alguma deficiência.

FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

O Brasil, após a introdução de ações voltadas para a saúde e da elevada cobertura do pré-natal pelo Sistema Único de Saúde (SUS) conseguiu reduzir de forma expressiva a mortalidade de mães e crianças. Dessa forma, o pré-natal se faz imprescindível, visto que, por meio dele, mãe e filho são resguardados tanto antes como após o nascimento, evitando baixo peso do feto, diabetes gestacionais e prematuridade, dentre outras complicações (MARQUES *et al.*, 2021).

Muitos estudos evidenciam que a promoção do pré-natal durante todo o tempo necessário na gravidez têm sido essencial para se evitar complicações tanto durante a evolução fetal quanto no período após o parto. Assim sendo, o entendimento relacionado a conduta adequada que deve ser empregada diante de certas doenças perinatais só é possível através de sinais clínicos encontrados durante esse exame, como alterações genéticas observadas na síndrome de Edwards, a qual pode estar presente no feto, ou a síndrome de Prader-Willi, que é notada pela diminuição dos movimentos fetais (PASSONE *et al.*, 2018).

Além disso, é importante pontuar que, com o diagnóstico antecipado de determinados problemas genéticos, é permitido preparar o ambiente para receber esse futuro bebê, por exemplo, com tratamentos adequados, específicos e eficientes. Podendo, também, identificar e suavizar fatores de risco (VILAÇA, 2020).

A Síndrome de Down (SD) é uma das doenças que o diagnóstico pode ser realizado precocemente por meio do teste pré-natal não-invasivo, o qual tem índice de precisão de 99% para a SD. Isso faz com que essa deficiência possa ser descoberta no bebê ainda no útero da mãe, o que permite, desse modo, um cuidado melhor da saúde da criança que apresenta essa manifestação genética e possibilita que os pais sejam orientados pelo médico adequadamente acerca dessa enfermidade, gerando mais aceitação da situação por parte da família e o seu empenho em recorrer a recursos para que incentivem o desenvolvimento pleno desse indivíduo, como a realização de atividades físicas (REALES, LANZA e ALMENDARES, 2021).

Ademais, outra doença que pode ser diagnosticada na gravidez é a Síndrome de Turner (ST), porém, um estudo em que se analisaram pacientes com essa manifestação, se obteve que apenas 10% foram diagnosticadas ainda no período

pré-natal, sendo muitos diagnósticos realizados tardiamente, mesmo que em 30% dos casos já sejam notadas várias manifestações fenotípicas que sugerem a presença da síndrome (GONÇALVES *et al.*, 2021).

Nesse contexto, é evidente, diante desses dados, que o pré-natal não seja, em algumas situações, realizado cautelosamente buscando todas as possíveis doenças que podem acometer o feto, embora esse exame apresenta grande relevância, como, por exemplo, segundo Coutinho (2006), para se estabelecer um acompanhamento ponderado do desenvolvimento do bebê e permitir diagnosticar a ST e as suas possíveis complicações antes mesmo do nascimento, o que contribui no diagnóstico precoce e possibilita um bom prognóstico (ROSA *et al.*, 2011).

METODOLOGIA

O presente trabalho trata-se de uma pesquisa bibliográfica, que de acordo com Creswell e Creswell (2021), é desenvolvida com base em material já elaborado, constituído principalmente de livros e artigos científicos, sendo uma forma de pesquisa fundamental.

Para desenvolver a pesquisa utilizou-se produções científicas que buscavam descrever a importância do pré-natal no diagnóstico precoce de doenças sindrômicas e como essa descoberta pode auxiliar no acompanhamento e tratamento de complicações nos recém nascidos. Sendo assim, o estudo foi realizado a partir de artigos extraídos das bases de pesquisa utilizando os seguintes Descritores em Ciências da Saúde (DeCs), combinados pelo operador booleano “AND”, publicados nos últimos 17 anos conforme exposto no Quadro 1.

Quadro 1: Descritores em Ciências da Saúde (DeCs) utilizados para pesquisa nas bases de pesquisa

Base de pesquisa	Descritores
<i>Scientific Electronic Library Online (SciELO)</i> <i>Google Scholar (Google Acadêmico)</i>	“Pré - Natal ” “Síndrome de Down ” “Tratamento” “Crianças deficientes” “Síndrome de Turner” “Síndrome de Prader Willi” “Síndrome de Edwards” “Diagnóstico precoce”

Fonte: Elaborado pelos autores

O uso de diferentes descritores nas diferentes bases de dados se deu pelo fato de que, utilizando apenas um descritor, não foi possível encontrar artigos relacionados ao tema, sendo necessário mais descritores para ampliar as buscas.

Os critérios de inclusão adotados foram: artigos disponíveis na íntegra e de forma gratuita, terem sido publicados entre os anos de 2006 a 2021 que se adequaram ao tema deste trabalho. Os critérios de exclusão foram: artigos indisponíveis gratuitamente e trabalhos que não se adequaram ao tema proposto.

Foram encontrados com base nos dados, 35 artigos correlacionados, sendo então selecionados 20 artigos para leitura completa, sendo excluído 9, pois não foram relevantes ao tema proposto, e referenciados 11.

RESULTADO E DISCUSSÃO

Diante dos exemplos acima e com base nos artigos analisados foram separados os principais achados sobre a Síndrome de Down, Turner e a importância de se fazer o acompanhamento pré-natal de maneira adequada. Somente assim, problemas de saúde poderão ser evitados ou receberão os cuidados adequados, se necessário.

Quadro 1 - Quadro síntese dos artigos relacionados para a construção da revisão.

N	Autores (ano)	Principais Achados
1	BRUNONI <i>et al.</i> , (2016)	O presente trabalho destaca sobre o sistema de assistência à saúde encontrar-se perante grandes desafios, buscando reconhecer o amplo espectro de manifestações clínicas com o intuito de elaboração de mecanismos de intervenção.
2	COUTINHO (2006)	Evidencia sobre o diagnóstico clínico ser idealizado, normalmente, durante a infância, quando começam a se manifestar as características. O aconselhamento genético é preconizado, uma vez que as famílias portadoras de crianças especiais devem ter esclarecimentos sobre as patologias que possuem.
3	GONÇALVES <i>et al.</i> , (2021)	Apesar da alta prevalência na Síndrome de Turner, ainda há agravo subdiagnosticado e de

		grande impacto clínico.
4	HENN, PICCININI e GARCIAS (2008)	Alguns pais e mães relatam pontos positivos de convivência com seus filhos, evidenciando interações sincrônicas com os mesmos, assim como uma adaptação adequada às exigências e aos cuidados necessários.
5	MARQUES <i>et al.</i> , (2021)	A prevalência de informações passadas através dos profissionais de saúde às gestantes foi considerada elevada em relação ao pré-natal.
6	REALES, LANZA e ALMENDARES (2021)	O conhecimento das manifestações clínicas e o prognóstico de pacientes com Síndrome de Down, é de grande importância para o cuidado neonatal, além da tomada de decisões para realização de procedimentos.
7	ROSA <i>et al.</i> , (2011)	Os pacientes com a síndrome 22q11 apresentam alterações que envolvem diversos sistemas, o que desencadeia dificuldades e a complicações.
8	ROSA <i>et al.</i> , (2013)	Destacou-se sobre as questões perinatais, com relação a família, implicações de síndromes, buscando decisões plausíveis com os pacientes.
9	PASSONE <i>et al.</i> , (2018)	Inferi-se sobre a Síndrome Prader Willi se tornar mais familiar ao pediatra, buscando um diagnóstico e tratamento precoce.
10	VIEIRA <i>et al.</i> , (2017)	Existem complicações relacionadas às gestantes com Síndrome de Turner, sendo necessário destacar complicações que requerem acompanhamento multidisciplinar pré-concepcional e pré-natal.
11	VILAÇA <i>et al.</i> , (2020)	Demonstra o acompanhamento do pré-natal ser de extrema relevância para os familiares e indivíduos que tenham diagnósticos com Síndrome de Down.

Fonte: Elaborado pelos autores.

Importância do Pré-Natal para diagnósticos

Diante do exposto, é evidente o quanto o pré-natal é de suma importância para o desenvolvimento saudável do feto e para resguardar a mãe de possíveis complicações. Além disso, é por meio dele que é descoberto doenças que somente são possíveis diagnósticos precoces durante este exame, uma vez que determinadas enfermidades podem desenvolver-se de forma silenciosa. Contudo, mesmo diante deste fato, estudos mostram que apenas 68,3% dos acompanhamentos de pré natal são tidos como adequados (MARQUES *et al.*, 2021).

Ademais, o diagnóstico para identificar alterações genéticas pode ser feito por meio de triagem neonatal não invasiva, como também por exames mais invasivos. A exemplo deste último, tem-se, após a 15^o semana a amniocentese. Entretanto, o mais indicado é fazer-se o teste pré-natal não invasivo (NIPT), em mulheres com fatores de risco e com idade igual ou superior a trinta e cinco anos, uma vez que não é utilizado recursos invasivos. Sendo ambos eficientes da mesma maneira (VILAÇA *et al.*, 2020).

O exame NIPT identifica problemas genéticos no bebê, feito por meio de uma amostra de sangue colhida da mãe a partir da nona semana gestacional, sendo o resultado obtido em menos de 15 dias e possui diagnóstico, na maior parte dos casos, certos (ROSA *et al.*, 2013).

Síndrome de Down

A síndrome de Down (trissomia do 21) é uma anomalia genética comum em nascidos vivos, sendo de 1 para cada 500 e 1000 bebês. É importante lembrar que uma criança com Síndrome de Down (SD) apresenta um desenvolvimento diferenciado em relação a outra sem anomalias, como malformações cardíacas e alterações visuais. Sendo a deficiência mental a característica mais comum a elas, apresentando, por exemplo, dificuldades para realizar atividades motoras (HENN, PICCININI e GARCIAS *et al.*, 2008).

Vale ressaltar que 20 em cada 100 casos de SD é decorrente da não segregação na gametogênese do pai. Logo, é evidente que o aumento da idade do homem eleva os riscos de ocorrer aneuploidias. Contudo isso é mais percebido em

peças do sexo masculino com idades acima de 55 anos. Diante desse fato, a idade do homem não é tão ligada à trissomia do 21, diferentemente da mulher acima dos seus 35 anos (VILAÇA *et al.*, 2020).

Diante disso, a família é muito afetada quando há o nascimento de uma criança com SD, devido às dificuldades de adaptação às atividades cotidianas do dia-a-dia, tanto para o pueril quanto para os adultos responsáveis. Por isso, é evidente o quanto o pré-natal é de suma importância para que ocorra uma compreensão desde antes do nascimento sobre as melhores formas de se cuidar de um bebê com a trissomia do 21. Para que assim, de fato, esse futuro adulto tenha seu potencial desenvolvido da melhor maneira possível (REALES, LANZA e ALMENDARES, 2008).

Sendo assim, o pré-natal não só é importante para uma melhor gestação, mas também para um bom puerpério, uma vez que leva a mãe a se sentir segura durante esse período cheio de novidades e inseguranças, dado que leva a um bom andamento da gestação. Todavia, isso não significa uma gestação sem nenhuma complicação, mas resguarda mãe e bebê de problemas graves em um futuro próximo (MARQUES *et al.*, 2021).

Síndrome de Turner

A Síndrome de Turner (ST, monossomia do X ou disgenesia gonadal) ocorre em 2 para cada 5000 nascido vivos, sendo mais prevalente no sexo feminino. É caracterizada pelo genótipo 45,X0/46,XX. A ST tem pouca ligação com o histórico familiar, uma vez que os progenitores não são portadores dessas alterações. Além disso, portadores da monossomia do X apresentam palato em ogiva, pescoço curto e alado e infantilismo sexual, por exemplo. Ademais, o atraso do crescimento é a característica mais comum (GONÇALVES *et al.*, 2021).

O diagnóstico intrauterino é feito também pela amniocentese, mas também pode ser realizado pela coleta de amostras celulares do cariótipo, feito nas primeiras semanas gestacionais. De maneira inata, ou não, a morbimortalidade ocorre, mormente, por doenças da aorta torácica. Para mais, o diagnóstico se mostra difícil devido ao fato de os portadores não apresentarem sintomas antes da detecção de maiores agravos. Em pesquisas foi descoberto que apenas 10% de 67 pacientes

foram diagnosticados ainda em vida intrauterina, ou seja, no período pré-natal (VIEIRA *et al.*, 2017).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante do exposto, consiste em corroborar que o pré-natal é realmente eficiente para que as crianças portadoras de deficiência tenham um futuro com uma boa qualidade de vida, além de preparar os pais para a vinda de um bebê que vai precisar de um cuidado maior do que esperado. No mais, os resultados de exames feitos somente no pré-natal é capaz de descobrir algumas doenças que podem ser silenciosas e prejudiciais para a vida do bebê e sua relação com a família. Ademais, cabe ressaltar sobre limitações existentes em relação à disponibilidade de materiais sobre a temática abordada.

REFERÊNCIAS

BRUNONI, Décio *et al.* Microcefalia e outras manifestações relacionadas ao vírus Zika: impacto nas crianças, nas famílias e nas equipes de saúde. **Ciência & Saúde Coletiva**, São Paulo, v. 21, n. 10, p. 3297–3302, outubro, 2016.

COUTINHO, Henrique Douglas Melo. Bases Genéticas da Síndrome de Angelman. **Revista de Ciências da Saúde Nova Esperança**, Cariri, v. 4, n. 2, p. 48-63, dezembro, 2006.

CRESWELL, John Ward; CRESWELL, John David. Projeto de pesquisa: métodos qualitativo, quantitativo e misto. 2. ed. Porto Alegre: **Artmed**, 2021.

GONÇALVES, Ildiane Aparecida *et al.* A Coarctação da Aorta na Síndrome de Turner: um relato de caso/Aortic Coarctation in Turner Syndrome: a case report. **Revista Científica UNIFAGOC-Saúde**, Ubá, v. 5, n. 1, p. 69-77, janeiro, 2021.

HENN, Camila Guedes; PICCININI, Cesar Augusto; GARCIAS, Gilberto de Lima. A família no contexto da síndrome de Down: revisando a literatura. **Psicologia em estudo**, Maringá, v. 13, p. 485-493, setembro, 2008.

MARQUES, Bruna Letícia, *et al.* Orientações às gestantes no pré-natal: a importância do cuidado compartilhado na atenção primária em saúde. **Escola Anna Nery**, Florianópolis, v. 25, n. 1, pág 1-8, janeiro, 2021.

REALES, David Alexander Montoya; LANZA, Carol Gabriela; ALMENDARES, Javier David. Síndrome de trisomia 18: informe de un caso clínico. **Revista Médica Hondureña**, Honduras, v. 88, n. 1, p. 43-46, junho, 2021.

ROSA, Rafael Fabiano M. *et al.* Síndrome de deleção 22q11. 2 e cardiopatias congênitas. **Revista Paulista de Pediatria**, Porto Alegre, v. 29, p. 251-260, junho, 2011.

ROSA, Rafael Fabiano M. *et al.* Gestational, perinatal and family findings of patients with Patau syndrome. **Revista Paulista de Pediatria**, Porto Alegre, v. 31, n. 4, p. 459–465, dezembro, 2013.

PASSONE, Caroline Buff Gouveia *et al.* Síndrome de Prader Willi: O que o pediatra geral deve fazer-uma revisão. **Revista Paulista de Pediatria**, São Paulo v. 36, p. 345-352, julho, 2018.

VIEIRA, Carla Antoniana Ferreira de Almeida, *et al.* Síndrome de Turner : desfecho de uma gestação espontânea. **Revista de Medicina da UFC**, Fortaleza, v. 57, n. 2, p. 69-72, agosto, 2017.

VILAÇA, Ana Vitória Idelfonso *et al.* O ACOMPANHAMENTO PRÉ NATAL E A IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA SÍNDROME DE DOWN. **Anais da Mostra Acadêmica do Curso de Fisioterapia**, Anápolis, v. 8, n. 2, p. 63-68, dezembro, 2020.