

PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DOS RECÉM-NASCIDOS NO PERÍODO DE NOVEMBRO DE 2014 A JUNHO DE 2015 COM ALTERAÇÕES GENÉTICAS E/OU MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS, NO HOSPITAL NOSSA SENHORA DA CONCEIÇÃO

Nadine Hellmann Delfino¹
Maricelma Simiano Jung²

RESUMO

Qualquer alteração no decorrer do desenvolvimento embrionário pode resultar em malformações congênitas, que variam entre pequenas assimetrias e anomalias com maiores comprometimentos funcionais e estéticos. Este artigo objetivou traçar o perfil clínico-epidemiológico dos recém-nascidos com malformação congênita entre 1º de novembro de 2014 e 30 de junho de 2015, no Hospital Nossa Senhora da Conceição, em Tubarão-SC. Foi realizado um estudo epidemiológico do tipo transversal por meio de uma revisão padronizada dos prontuários das crianças. Dentre os 1784 nascimentos que ocorreram neste período foram relatados 18 casos de malformação congênita. O perfil predominante dentre esses foi branco, masculino, a termo e com um bom índice de Apgar. As malformações predominantes foram fendas labial e palatina, presentes em 27,8% dos casos.

Palavras-chave: Epidemiologia. Recém-nascido. Malformações congênitas.

1 INTRODUÇÃO

Qualquer alteração no decorrer do desenvolvimento embrionário pode resultar em malformações congênitas, que variam entre pequenas assimetrias e anomalias com maiores comprometimentos funcionais e estéticos. As causas estão ligadas, normalmente, a eventos multifatoriais que precedem o nascimento, podendo ser herdadas ou adquiridas (SANTOS; DIAS, 2005). No entanto, ainda que se conheça cada vez mais sobre as origens moleculares das malformações, a determinação de sua etiologia não é tarefa simples, sendo que em cerca de 50 a 60% dos casos ela é desconhecida (MACIEL et al, 2006).

De acordo com a Organização Mundial da Saúde as doenças genéticas atingem de 3% a 10% da população. No Brasil, dados epidemiológicos obtidos através do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS) demonstram que as malformações congênitas são a segunda causa de mortalidade infantil proporcional, seguindo a tendência mundial (VIEIRA et al, 2013).

¹ Acadêmica de Medicina na Universidade do Sul de Santa Catarina (UNISUL). E-mail: nadinehdelfino@gmail.com

² Bióloga; Mestrado em Recursos Genéticos Vegetais pela Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC); Coordenadora do curso de Ciências Biológicas da UNISUL, Professora da unidade de Aprendizagem de Estudo da Hereditariedade Humana no curso de Medicina - UNISUL.

A maioria das doenças geneticamente determinadas pode ser classificada em três grandes grupos. O primeiro é o das anomalias cromossômicas, como a Síndrome de Down; o segundo, o dos transtornos monogênicos autossômicos ou ligados ao cromossomo X, como a neurofibromatose e a fibrose cística; e o terceiro, o grupo das doenças de herança multifatorial ou complexa, como é o caso das cardiopatias congênitas, do retardo mental e de várias doenças do adulto, como hipertensão e câncer. Em alguns desses casos, existe um aumento no risco de recorrência da doença, sendo essencial que se realize o aconselhamento genético não diretivo das famílias afetadas, como aquelas com síndromes hereditárias de predisposição ao câncer, também conhecidas como cânceres familiares ou hereditários (VIEIRA et al, 2013).

Através dos dados obtidos neste trabalho espera-se estimular a expansão da qualidade do sistema de informações referentes às alterações genéticas e às malformações congênitas mais comuns da região da Associação de Municípios da Região de Laguna (AMUREL). Anseia-se que as informações obtidas nesta pesquisa sejam de utilidade para pesquisadores e para gestores de saúde, no planejamento de ações, e para organizações da sociedade civil, no estímulo ao conhecimento sobre o problema abordado e subsidiando ações de fortalecimento do atendimento com qualidade.

2 MÉTODO

Foi realizado um estudo epidemiológico do tipo transversal a fim de identificar as doenças genéticas e as malformações congênitas entre os recém-nascidos no período de novembro de 2014 a junho de 2015, no Hospital Nossa Senhora da Conceição (HNSC), localizado no município de Tubarão, SC.

O levantamento foi realizado por meio de uma revisão padronizada dos prontuários dos recém-nascidos neste período de tempo. Para a padronização da revisão, foram definidos previamente os dados de maior interesse para a pesquisa: (1) Dados maternos: Localidade de procedência; Idade; Cor da pele; Tipo Sanguíneo; Histórico de saúde (número de gestações anteriores, ocorrência de abortos e/ou doenças); Tipo de parto (normal ou cesariana); Uso de drogas durante a gravidez. (2) Dados do RN: Gênero, Cor da pele, Data de nascimento; Peso, estatura e perímetros - cefálico e torácico; Índice de Apgar; Idade Gestacional; Diagnóstico clínico; Exames/testes utilizados para diagnóstico. A revisão dos prontuários dos meses de novembro foi por meio de prontuários manuscritos, separados pelo Serviço de Arquivo Médico e Estatística (SAME) do HNSC. A partir de dezembro foram revisados os prontuários eletrônicos, com a colaboração da enfermagem do Banco de Leite.

Os dados obtidos foram tabulados no programa editor de planilhas da Microsoft, o Microsoft Office Excel e, a seguir, gerenciadas pelo software Epi info. O critério de inclusão foi o período do nascimento do recém-nascido e a localidade de residência materna. O critério de exclusão foi a falta de dados relevantes no prontuário. A coleta dos dados só foi iniciada após autorização pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UNISUL, com protocolo de aprovação número 779590.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Dentre os 1784 nascimentos que ocorreram no período da pesquisa (01 de novembro de 2014 a 31 de junho de 2015) foram analisados 18 casos de malformação congênita – representando 1% do total de nascimentos. Em nenhum deles a alteração genética foi pesquisada.

Dos 18 casos de malformação congênita, 17 prontuários constavam a idade materna, que variou entre 16 e 44 anos de idade, sendo que 35,3% apresentavam de 30 a 44 anos e 61,11% de 29 a 16 anos. Assim, semelhante a um estudo realizado em Fortaleza – CE (FONTOURA; CARDOSO, 2014), o menor índice de nascimentos com malformação ocorreu em mães com idade igual ou superior a 30 anos.

O perfil sociodemográfico das mães está demonstrado na Tabela 1. Todas as gestantes realizaram o acompanhamento pré-natal. Não houve relato de uso de drogas ilícitas durante a gravidez, mas foi relatada doença materna em quatro casos: Obesidade e hipertensão arterial; Diabetes mellitus gestacional e hipertensão arterial; Diabetes mellitus gestacional; e Hipertensão arterial.

Tabela 1: Dados Sociodemograficos das Mães

Perfil	N	(%)	
Cidade de Procedência	Tubarão	8	44,44
	Braço do Norte	2	11,11
	Pescaria Brava	2	11,11
	Capivari de Baixo	1	5,55
	São Ludgero	1	5,55
	Pedras Grandes	1	5,55
	Imaruí	1	5,55
	Treze de Maio	1	5,55
	Sangão	1	5,55
	Idade	35 ou mais	3
30-34		3	16,66
25-29		4	22,22
20-24		4	22,22

	Menos de 20	3	16,66
	NR	1	5,55
Cor	Branca	16	88,88
	Não-branca	2	11,11
NR = Não relatado.			

Fonte: Elaborado pelas autoras (2015)

Quanto ao tipo sanguíneo da mãe, o mais frequente foi o tipo O (50%), seguido do A (33,33%), B (11,11%) e AB (5,55%), com RH negativo em apenas 11,11% dos casos. Em relação à tipagem sanguínea, não foi possível estabelecer uma correlação direta entre a maior frequência materna do tipo sanguíneo O como sendo fator colaborativo para o nascimento de crianças com malformação congênita, pois o percentual pode ter ocorrido devido a maior frequência desse tipo sanguíneo na população regional. O teste rápido para detectar o HIV resultou em “não reagente” em todos os casos analisados.

Nos quatro primeiros meses de revisão de prontuários a frequência de nascimentos com malformação congênita totalizou 61,11%, enquanto os últimos quatro meses representam 38,88% dos casos. A frequência de casos foi maior no gênero masculino (83,33%), equivalente aos estudos realizados em Fortaleza – CE e em Vitória - ES, nos quais se observou uma amostra masculina de 53% (FONTOURA; CARDOSO, 2015) e 58,2% (MACIEL et al, 2006), respectivamente. Todos os nascimentos deram-se por meio de parto cesariana; dentre eles, a maioria aconteceu a termo – entre 37 e 41 semanas –, em cinco casos o parto aconteceu prematuramente, nas 33^a, 35^a e, nos casos restantes, na 36^a semana. Observou-se que em 44,44% dos casos de malformações ocorreram na primeira gestação e, dentre os nove casos cujas mães já tinham tido pelo menos um filho, houve história de aborto em 5,55% dos casos. Em um dos prontuários a história de gestação não foi informada.

Dentre os RN com malformação 83,33% foram declarados brancos; nos casos restantes a informação não constava no prontuário. A maioria dos neonatos com malformação (72,2%) obteve um índice de Apgar considerado satisfatório (de 8 a 10) nos 1^o e 5^o minutos, indicando boa vitalidade e boa adaptação à vida extrauterina, análogo ao estudo de Vitória – ES (MACIEL et al, 2006). A média de peso dos RN que apresentaram malformação foi de 3.017g (amplitude: 1980g – 4365 g). Já a estatura apresentou uma média de 46,28cm (amplitude: 40,5 cm - 51,5 cm); o perímetro cefálico obteve média de 34,67cm (33 cm – 38 cm) e o perímetro torácico de 33,73 cm (24,5 cm – 38 cm).

As malformações identificadas, assim como a Idade Gestacional (IG), conduta e desfecho de cada caso estão detalhadas na Tabela 2. Os exames complementares utilizados,

quando necessários, para o diagnóstico das malformações foram: Raio-X, Ultrassom, PCR e Tomografia.

Tabela 2 - Malformações encontradas

Caso	Malformação	IG	Conduta	Desfecho
1	Hérnia Diafragmática	39	Cirurgia e UTI neonatal	Óbito
2	Pé torto congênito bilateral	39	Avaliação ortopédica	Alta
3	Cisto/Nódulo no dorso direito	35	Internação na pediatria	Alta
4	Hipospádia glandular	39	Avaliação pediátrica	Alta
5	Fenda labiopalatina	43	Fonoaudióloga	Alta
6	Ecefalocele e criptoquirdia esquerda	39	Cirurgia e UTI neonatal	Alta
7	Hidrocele moderada bilateral	36	UTI neonatal e Fisioterapia	Alta
8	Malformação nos pododáctilos III e IV direitos e pólo vesicular	36	UTI neonatal	Alta
9	Cisto no ovário esquerdo	40	Cirurgia	Alta
10	Persistência do ducto onfalomesentérico	38	Cirurgia e UTI neonatal	Alta
11	Retrognatia e Fenda Labiopalatina	40	Internação na pediatria	Alta
12	Hérnia Diafragmática	41	Cirurgia e UTI neonatal	Óbito
13	Fenda Labiopalatina	40	Fonoaudióloga	Alta
14	Fenda Labiopalatina	38	Fonoaudióloga	Alta
15	Hérnia Diafragmática	33	Cirurgia e UTI neonatal	Óbito
16	Fenda Labiopalatina	37	Fonoaudióloga	Alta
17	Anencefalia	36	SC	Óbito
18	Pé torto congênito bilateral e deformação na mão esquerda	40	Avaliação ortopédica	Alta

IG = Idade Gestacional. SC = Sem conduta.

Fonte: Elaborado pelas autoras (2015)

Entre os neonatos com malformação, quatro foram a óbito, sendo três com hérnia diafragmática e um com anencefalia; em seis casos houve a necessidade de intervenção cirúrgica. Em relação as malformações em que o RN veio a óbito, a mortalidade da hérnia diafragmática congênita, de acordo com a literatura, ainda é elevada; apesar dos avanços recentes nos cuidados de neonatos com esta condição. Essa taxa deve-se principalmente à hipoplasia pulmonar e à hipertensão pulmonar persistente, que são consequências da compressão realizada pelas vísceras herniadas (SANTOS; RIBEIRO, 2008). Em relação à anencefalia, por ser uma condição incompatível com a vida, devido à malformação do sistema nervoso central, o feto anencéfalo a termo pode ser natimorto ou pode viver algumas horas, ou dias (ALBERTO et al, 2010; GAZZOLA; MELO, 2015).

3 CONCLUSÕES

Dentre os 1784 nascidos no período de pesquisa foram identificados 18 casos de malformação congênita, representando 1% do total de nascimentos. As variáveis maternas com maior incidência foram: idade entre 16 e 20 anos, cor da pele branca, residentes em Tubarão-SC, primigestas e com tipo sanguíneo O positivo. Quanto as variáveis dos RN's, a maioria é menino, branco, IG entre 37 e 41 semanas com Apgar maior ou igual a oito no primeiro e no quinto minuto. A malformação mais encontrada foi a fenda labiopalatina.

A falta de preenchimento de algumas das informações analisadas pelas autoras foi constatada em parte dos prontuários, dificultando a realização da pesquisa.

Estudar as malformações congênitas viabiliza a compreensão da sua epidemiologia e do desenvolvimento de ações de saúde que promovam um pré-natal mais detalhado e um diagnóstico precoce, buscando o cuidado integral dos pacientes, em consonância com as diretrizes do PNAIGC.

Esta pesquisa foi limitada há oito meses de coleta de dados e, conseqüentemente, a um pequeno número de participantes, devido as datas impostas pela Bolsa de Iniciação Científica que apoiou uma das autoras.

CLINICAL AND EPIDEMIOLOGICAL PROFILE OF NEWBORNS FROM NOVEMBER 2014 TO JUNE 2015 WITH GENETIC AND / OR CONGENITAL MALFORMATIONS AT HOSPITAL NOSSA SENHORA DA CONCEIÇÃO

ABSTRACT

Any change in the course of embryonic development can result in congenital malformations, ranging from small asymmetries and anomalies with greater functional and aesthetic compromises. This study aimed to determine the clinical and epidemiological profile of newborns with congenital malformation between November 1, 2014 and June 30, 2015, in Hospital Nossa Senhora da Conceição (HNSC) in Tubarão-SC. An epidemiological cross-sectional study using a standardized review of medical records of children was carried out. Among the 1,784 births that occurred in this period were reported 18 cases of congenital malformation. The predominant profile among these was white, male, forward and with a good Apgar score. The predominant malformations cleft lip and palate were present in 27.8% of cases.

Keywords: Epidemiology. Newborn. Congenital malformations.

REFERÊNCIAS

- ALBERTO, M. V. L. et al. Anencefalia: causas de uma malformação congênita. **Revista de Neurociência**, v. 18, n. 2, p. 244-248, 2010. Disponível em: <<http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2010/RN1802/351%20revisao.pdf>>. Acesso em: 25 Ago. 2016.
- FONTOURA, F. C.; CARDOSO, M. V. L. M. L. Associação das malformações congênicas com variáveis neonatais e maternas em unidades neonatais numa cidade do Nordeste brasileiro. **Texto e Contexto - Enfermagem**, Florianópolis, v. 23, n. 4, p. 907-914, dez. 2014. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/tce/v23n4/pt_0104-0707-tce-23-04-00907.pdf>. Acesso em: 11 dez. 2015.
- GAZZOLA, L. de P. L.; MELO, F. H. C. de. Anencefalia e anomalias congênicas: contribuição do patologista ao Poder Judiciário. **Revista de Bioética**, Brasília, v. 23, n. 3, p. 495-504, 2015. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/bioet/v23n3/1983-8034-bioet-23-3-0495.pdf>>. Acesso em: 25 ago. 2016.
- MACIEL, E. L. N. et al. Perfil epidemiológico das malformações congênicas no município de Vitória – ES. **Cadernos de Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 14, n. 3, p. 507-518, 2006. Disponível em: <http://www.iesc.ufrj.br/cadernos/images/csc/2006_3/artigos/ethel_maciel.pdf>. Acesso em 11 Dez 2015.
- SANTOS, E.; RIBEIRO, S. Hérnia diafragmática congênita: artigo de revisão. **Acta Obstétrica Ginecológica**, Coimbra, v. 2, n. 1, p. 25-33, 2008. Disponível em: <http://www.fspog.com/fotos/editor2/1_ficheiro_227.pdf>. Acesso em: 25 ago. 2016.
- SANTOS, R. da S.; DIAS, I. M. V. Refletindo sobre a malformação congênita. **Revista Brasileira de Enfermagem**, Brasília, v. 58, n. 5, out. 2005. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/reben/v58n5/a17v58n5.pdf>>. Acesso em 11 Jul 2014.
- VIEIRA, D. K. R. et al. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. **Physis**, Rio de Janeiro, v. 23, n. 1, p. 243-261, 2013. Disponível em: <<http://www.arca.fiocruz.br/bitstream/icict/6733/2/Aten%C3%A7%C3%A3o%20em%20gen%C3%A9tica%20m%C3%A9dica%20no%20SUS.pdf>> . Acesso em: 27 maio 2014.

Submetido em: 04/04/2016

Aceito para publicação em: 20/08/2016