

Figura 1.

Pré-natal é importante para a investigação de doenças Genéticas.

Foto: FesfSUS/Município de Igrapiúna(BA)

INVESTIGAÇÃO DE DOENÇA GENÉTICA DURANTE O PRÉ-NATAL

POR · **LARISSA SOUZA MARIO BUENO** · MÉDICA
GENETICISTA/MATERNIDADE CLIMÉRIO DE OLIVEIRA - UFBA
GLADYS REIS DE OLIVEIRA - Telerreguladora de
ENFERMAGEM/TELESSAÚDE BAHIA

Doenças genéticas

As doenças genéticas são aquelas causadas por uma alteração no nosso material genético, que podem causar anomalias congênitas ou se manifestarem ao longo da vida. As anomalias congênitas são alterações no funcionamento ou na estrutura do corpo que surgem durante o desenvolvimento no bebê e que, portanto, já estão presentes ao nascimento. Elas podem ser causadas por fatores ambientais, como a infecção pelo vírus da Zika, ou por fatores genéticos.

De acordo com o Sistema de Informação de Mortalidade do Ministério da Saúde (SIM-DATASUS), ocorreram 1.397 óbitos fetais no estado da Bahia por malformações congênitas, deformidades e ano-

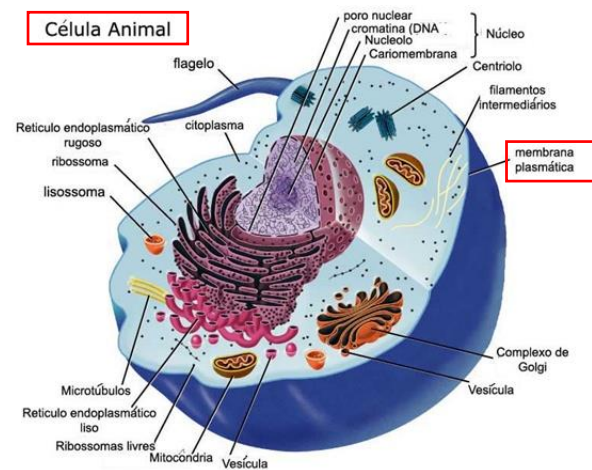
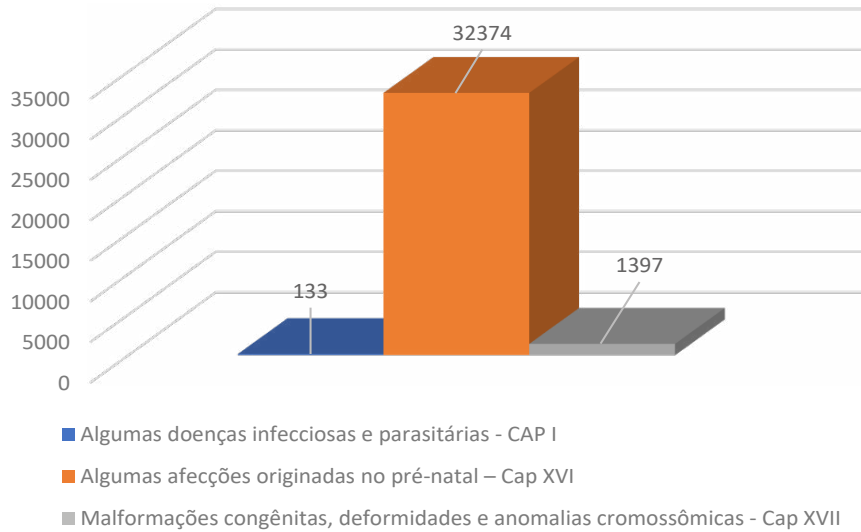


Figura 2: anatomia de uma célula animal. Fonte: [edisciplinas USP](http://edisciplinas.usp.br)

malias cromossômicas no período de 2009 a 2019, sendo a segunda causa de morte (Gráfico 1). No Brasil, foram registrados 19.731 óbitos fetais no mesmo período, sendo que o Nordeste foi a segunda região de maior mortalidade por esta causa (Tabela 1).

Gráfico 1. Total de óbitos fetais por residência e por Capítulo CID-10 no período de 2009 a 2019 no estado da Bahia. Bahia, 2022.



Fonte: MS/SVS/CGIAE - Sistema de Informações sobre Mortalidade – SIM. Disponível em: <http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?sim/cnv/fet10ba.def>. Acesso em 11/01/2022.

Tabela 2. Total de óbitos fetais por residência por região e por Capítulo CID-10 no período de 2009 a 2019 no Brasil. Brasil, 2022

REGIÃO	CAP I - ALGUMAS DOENÇAS INFECCIOSAS E PARASITÁRIAS	ALGUMAS AFECÇÕES ORIGINADAS NO PRÉ-NATAL – CAP XVI	MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS, DEFORMIDADES E ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS - CAP XVII	TOTAL
1 Região Norte	183	37122	1737	39042
2 Região Nordeste	822	112168	5343	118333
3 Região Sudeste	2045	116804	8220	127069
4 Região Sul	372	32231	2776	35379
5 Região Centro-Oeste	208	22977	1655	24840
TOTAL	3630	321302	19731	344663

Fonte: MS/SVS/CGIAE - Sistema de Informações sobre Mortalidade – SIM. Disponível em: <http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?sim/cnv/fet10uf.def>. Acesso em 11/01/2022.

Quando suspeitar de doença genética no pré-natal

Diante da importância de já suspeitar de doença genética no pré-natal, iremos abordar quais as condições genéticas pré-natais que devem ser investigadas; e, quando encaminhar as pessoas para consulta genética materno infantil: o que inclui atendimento a tentantes (casais que estão tentando engravidar), casais com perdas gestacionais, gestantes e recém-nascidos (até 28 dias de vida).

do engravidar), casais com perdas gestacionais, gestantes e recém-nascidos (até 28 dias de vida).

Casais Consanguíneos - Mesmo antes de engravidar, os casais podem ter indicação de consulta de aconselhamento genético para levantamento dos riscos e orientações. Este é o caso dos casais consanguíneos, como, por exemplo, casais de primos que estão planejando ter filhos.

Histórico familiar - para as pessoas que têm história familiar de doenças genéticas, com risco de serem transmitidas ao longo das gerações, este também é o caso.

Falência ovariana precoce - ainda, a falência ovariana precoce (antes dos 40 anos) com dosagem de hormônios LH e FSH elevados, e sem causa não genética que justifique o quadro, pode levantar a suspeita de condição genética.

Para os **tentantes** é importante estarem atentos as condições genéticas quando:

- 1) Apresentarem infertilidade (falha em conceber após 12 meses tentando engravidar sem medidas de anticoncepção);
- 2) Com história de perdas gestacionais (mais de três perdas) quando a avaliação inicial do casal com ginecologista e urologista forem normais.

Outros fatores - quando houver **anomalias congênitas** ou **condição genética em gestação anterior ou atual** há indicação de consulta com médico geneticista. O mesmo acontece quando alguns **exames de pré-natal se encontram alterados**, como é o caso do aumento das translucência nucal. O aumento da translucência nucal pode estar relacionado, por exemplo, a cromossomopatias, como a Síndrome de Down, e a cardiopatias congênitas.

Algumas vezes não é possível identificar as doenças genéticas no bebê durante a gestação e, ao observar a presença de anomalias congênitas, a equipe deve estar atenta para solicitar avaliação do médico geneticista, para que ocorra o diagnóstico precoce e o tratamento necessário.

Estão incluídas ainda a avaliação genética os casos de dúvidas em relação a infecções ou substâncias com potencial teratogênico (tudo aquilo capaz de causar dano ao embrião ou feto durante a gravidez), pois, muitas vezes, é necessária uma avaliação detalhada para que sejam excluídas condições genéticas.

Locais de atendimento na Bahia

Na Bahia existem vários locais de atendimento dedicado à genética materno infantil como a **Maternidade Climério de Oliveira - Universidade Federal da Bahia**, a **Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Salvador** e o **Hospital Geral Roberto Santos**. Para o encaminhamento ao médico geneticista é importante coletar o máximo de informações sobre a condição de saúde da pessoa a ser encaminhada para a avaliação assim como de sua família.

Importante

Profissionais da Atenção Primária à Saúde podem solicitar consultoria médica em genética médica para o serviço Telessaúde Bahia (<http://plataformatelessaude.saude.ba.gov.br/>) para obterem mais informações para seus pacientes com doenças genéticas suspeitas ou confirmadas!

Quando houver dúvida sobre medicamentos, os profissionais de saúde poderão consultar também o Sistema de Informação sobre Agentes Teratogênicos (SIAT) do Complexo Hospitalar Universitário Professor Edgard Santos - Universidade Federal da Bahia (<https://siat.ufba.br/>).

Referências Bibliográficas

- 1) HELEN V. FIRTH, JANE A. HURST. Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics. Editora: OXFORD UNIVERSITY PRESS INC. 2nd Edição, 2018. eBook Kindle
- 2) Protocolos de encaminhamento para Genética Médica. Site: https://www.ufrgs.br/telessaude/documentos/protocolos_resumos/ptrs_genetica.pdf. Acesso: 11/01/2022.

Acompanhe as novidades do TelessaúdeBA. Acesse:

www.telessaude.ba.gov.br

(71) 3115-9650

[telessaudeba](https://www.facebook.com/telessaudeba)

[telessaudeba](https://www.instagram.com/telessaudeba)

[CanalTelessaudeBA](https://www.youtube.com/CanalTelessaudeBA)

[TelessaúdeBA](https://www.telessaude.ba.gov.br)

[FESF-SUS](https://www.fesf-sus.org.br)

SUS

GOVERNO DO ESTADO

SECRETARIA DA SAÚDE