

# *Caracterização dos pacientes com doenças neurogenéticas atendidos em um ambulatório universitário do Sul do Brasil*

## *Characterization of patients with neurogenetic diseases treated at a university outpatient clinic in southern Brazil*

Aline Marcuzzo<sup>1</sup>, Camila dos Reis Corá<sup>2</sup>, Adriana Elias<sup>3</sup>, Betine Pinto Mochlecke Iser<sup>4</sup>

### RESUMO

**Introdução:** As doenças genéticas, em crianças, abrangem uma ampla gama de condições e causas variadas. **Objetivo:** Verificar a frequência de doenças neurogenéticas em pacientes pediátricos de 0 a 5 anos atendidos em um ambulatório universitário, e os fatores associados. **Métodos:** estudo de coorte retrospectivo, realizado com pacientes pediátricos atendidos em 2017, em um ambulatório materno infantil da Universidade do Sul de Santa Catarina. Os dados foram obtidos dos prontuários físicos dos pacientes, exclusivos do serviço de neurogenética. **Resultados:** Foram analisados 82 prontuários de crianças acompanhadas pelo serviço de neurogenética em 2017. A idade das crianças variou entre um mês e um dia e 5,42 anos, sendo 28,0% com um ano completo. A consanguinidade dos pais foi reportada em cinco (6,1%) casos. As principais intercorrências maternas citadas durante a gestação resumiram-se em infecção por citomegalovírus, rubéola, toxoplasmose (2,4%) e infecção do trato urinário (19,5%). Os registros de complicações no ato do nascimento, foram PCR (2,4%), anóxia (1,2%) e Apgar baixo (3,7%). Quanto às intercorrências do neonato no pós-parto, as principais citações foram infecções (19,5%), traumas (20,7%), cirurgia (36,6%) e EIM (30,5%), sendo que um mesmo paciente pode ter apresentado mais de uma intercorrência. Como queixa principal, 23 (28,05%) dos pais referiam atraso no desenvolvimento neuropsicomotor das crianças. Como diagnóstico principal, 15,9% constaram Síndrome de Down e 12,3% Transtorno do Espectro Autista. **Conclusão:** O conhecimento do perfil de crianças acometidas por doenças neurogenéticas é imprescindível para a obtenção do diagnóstico precoce, do tratamento efetivo e melhor prognóstico da doença.

**PALAVRAS-CHAVE:** Doenças do sistema nervoso, genética, pré-escolar, estudos epidemiológicos

### ABSTRACT

**Introduction:** Genetic diseases in children encompass a wide range of conditions and varied causes. **Purpose:** To verify the frequency of neurogenetic diseases in pediatric patients aged 0-5 years seen at a university outpatient clinic, and associated factors. **Methods:** A retrospective cohort study, carried out with pediatric patients seen at a maternal and child clinic at Universidade do Sul de Santa Catarina in 2017. Data were obtained from the patients' physical records, exclusive to the neurogenetics service. **Results:** 82 medical records of children followed by the neurogenetics service in 2017 were analyzed. The children's age ranged from 01 month and one day to 5.42 years, 28.0% over one year old. Parental consanguinity was reported in five (6.1%) cases. The main maternal complications mentioned during pregnancy were cytomegalovirus infection, rubella, toxoplasmosis (2.4%) and urinary tract infections (19.5%). The records of complications at birth were CRP (2.4%), anoxia (1.2%) and Low Apgar (3.7%). As for the complications of the newborn in the postpartum period, the main citations were infections (19.5%), trauma (20.7%), surgery (36.6%) and IEM (30.5%), but a patient may have had more than one complication. As the main complaint, 23 (28.05%) of the parents reported delay in their children's neuropsychomotor development. As the

<sup>1</sup> Estudante de Medicina

<sup>2</sup> Estudante de Medicina

<sup>3</sup> Enfermeira, Mestre em Saúde Coletiva. Coordenadora dos cursos de Pós-graduação em Auditoria em Saúde (Unisul), e coordenadora do curso de Pós-graduação em UTI/Emergência.

<sup>4</sup> Doutora em Epidemiologia. Docente do Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde (PPGCS) e da Faculdade de Medicina, Universidade do Sul de Santa Catarina (UNISUL)

*main diagnosis, 15.9% had Down Syndrome and 12.3% had Autistic Spectrum Disorder. Conclusion: Knowledge of the profile of children affected by neurogenetic diseases is essential to obtain an early diagnosis, effective treatment and a better prognosis of the disease.*

**KEYWORDS:** *Nervous system diseases, genetics, preschool, epidemiologic studies*

## INTRODUÇÃO

A neurogenética é um ramo da ciência responsável pelo diagnóstico genético de neurologia, relacionado com as bases e os mecanismos de diferenciação e função do sistema nervoso, além de explorar as doenças neurológicas hereditárias e seu avanço na medicina (1,2). A suscetibilidade genética mostra-se transversal a todas as doenças neurológicas, e baseia-se no conhecimento da epidemiologia genética, que no Brasil ainda é precário (3).

As doenças neurogenéticas têm como causa um defeito em um ou mais genes que afetam a diferenciação e função do neuroectoderma e seus derivados. Classificam-se em dois grupos: os que resultam da disfunção de um gene expresso na neuroectoderme, e aqueles em que a disfunção neurológica ocorre devido à disfunção de um gene não expresso, que não sintetizam proteína funcional (1).

Existem cerca de 5000 doenças hereditárias registradas no *Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM), e destas, em torno de um terço relaciona-se com manifestações neurológicas (2). As doenças neurológicas em crianças abrangem uma ampla gama de condições, sejam agudas ou crônicas, de estruturas do sistema nervoso central e/ou periférico, e possuem causas variadas: infecciosas, genéticas, traumáticas, metabólicas, degenerativas, entre outras (1).

Apesar das manifestações das desordens metabólicas genéticas serem bastante variáveis, a maioria dessas condições compartilha determinadas características, como normalidade ao crescimento e aparecimento dos sintomas tardiamente. A natureza da mutação que causa a disfunção geralmente varia entre as famílias, o que agrava o fenótipo; as mutações que causam lesões graves, as quais resultam em manifestações clínicas em período precoce ao nascimento, o que determina a gravidade da doença. A maioria é herdada como traço autossômico recessivo. Tais características comuns, aliadas à importância do diagnóstico precoce, são fortes justificativas para a triagem de todos os recém-nascidos (3,4).

Os erros inatos do metabolismo (EIM) são distúrbios genéticos, ligados geralmente a um defeito enzimático, capazes de culminar na interrupção de uma via metabólica, ocasionando alguma falha na síntese, degradação, armazenamento ou transporte de moléculas no organismo (5). Atualmente, em torno de 500 EIMs são conhecidos, correspondendo a cerca de 10% das doenças genéticas, com incidência de 1:5000 nascidos vivos (5). Além disso, a frequência conjunta de EIM em grupos de alto risco pode ser até 200 vezes superior à identificada na população em geral (4). Tais doenças afetam todo o organismo e podem ma-

nifestar-se em qualquer faixa etária, fazendo-se importante o alerta aos sinais e sintomas de um erro metabólico em qualquer paciente que possa ser encaminhado a cuidados médicos (4,5).

A importância da neurogenética está crescendo consideravelmente, evoluindo desde a investigação das ciências básicas até o desenvolvimento do tratamento dos erros inatos do metabolismo e o significativo impacto do diagnóstico molecular para as entidades neurológicas. Existem muito poucas publicações que refletem a frequência de doenças neurogenéticas como um grupo etiológico, sendo que a informação aparece dispersa por grupos de doenças (1,2).

Considerando as dificuldades diagnósticas pela falta de preparo e recursos para tal e a elevada variedade e frequência de doenças genéticas na neuropediatria, este estudo tem por objetivo verificar a frequência de doenças neurogenéticas em pacientes pediátricos (0-5 anos) atendidos em um ambulatório materno-infantil universitário, e os fatores associados à ocorrência destas, incluindo a caracterização das crianças e seus históricos neonatais, seus perfis sociodemográficos e a história da doença, desde as queixas principais até a presença ou não de diagnóstico.

## MÉTODOS

Trata-se de um estudo de coorte retrospectivo, realizado com pacientes pediátricos na faixa etária de 0 a 5 anos, atendidos no Ambulatório Materno Infantil (AMI), da Universidade do Sul de Santa Catarina (Unisul), no município de Tubarão, Santa Catarina, no ano de 2017, incluindo os que iniciaram atendimento antes de 2017.

Os pacientes foram selecionados por meio dos arquivos dos atendimentos da neurogenética do serviço. Os dados foram obtidos por meio da análise dos prontuários físicos dos atendimentos feitos em 2017, para identificação das variáveis de interesse do estudo. A coleta ocorreu no período de outubro de 2018 a março de 2019. A variável dependente foi a condição diagnóstica do paciente, e as variáveis independentes foram os fatores ou as características sociodemográficas da família, os antecedentes gestacionais e neonatais e o histórico da doença em si.

Os dados foram organizados em uma planilha do Microsoft Excel e, posteriormente, transportados para o SPSS 20.0 para análise. As variáveis quantitativas foram descritas por meio de medidas de tendência central e dispersão dos dados. As variáveis qualitativas foram descritas por frequência absoluta e relativa. O estudo seguiu os preceitos da resolução 466, de 2012. A coleta de dados somente rea-

lizou-se após a autorização da instituição envolvida e aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa da Unisul (CEP), o que ocorreu em 19 de setembro de 2018, com parecer número 2.905.612.

## RESULTADOS

Foram analisados 82 prontuários de crianças acompanhadas no AMI-Unisul, que estiveram em acompanhamento com a especialidade de neurogenética no ano de 2017. A idade das crianças na primeira consulta variou entre um mês e um dia e 5,42 anos, sendo 26,8% com um ano completo. A consanguinidade dos pais foi reportada em cinco (6,1%) dos casos, destes: um era de primos de primeiro grau (20%), dois eram primos de segundo grau (40%) e dois eram primos de terceiro grau (40%). O perfil epidemiológico da população estudada está descrito na Tabela 1.

Ao analisar a história gestacional das crianças estudadas, 13 mães fizeram uso de medicação durante a gestação (15,9%). Destas, quatro utilizaram insulina (30,77%) e duas fizeram uso de antibióticos (15,4%). Ainda durante a gestação, 78 mães negaram o uso de álcool (95,1%) e 75 negaram o uso de cigarro (91,5%). Quando questionado o uso de drogas durante o período gestacional, 77 mães negaram (93,9%) e cinco prontuários não tinham esse dado registrado. Quando perguntado sobre tentativa de aborto durante gestação, apenas uma mãe respondeu sim (1,22%), sendo esta realizada com uso de chá.

As principais intercorrências maternas citadas durante a gestação resumiram-se em infecção por citomegalovírus, rubéola, toxoplasmose (2,4%) e infecção do trato urinário (19,5%). Quanto às intercorrências do neonato no pós-parto, as principais citações foram infecções (19,5%), traumas (20,7%), cirurgia (36,6%) e EIM (30,5%), sendo que um mesmo paciente pode ter apresentado mais de uma intercorrência. O perfil gestacional da população estudada está apresentado na Tabela 2.

Ao analisar a queixa principal dos pacientes que chegaram ao ambulatório de neurogenética, 23 pais (28,05%) referiam atraso no desenvolvimento neuropsicomotor das crianças. A frequência de diagnósticos e história familiar destes pacientes estão apresentadas na Tabela 3.

## DISCUSSÃO

O presente estudo identificou uma predominância do sexo masculino entre os pacientes em atendimento no Setor de Neurogenética. Tal resultado é compatível com outros dois estudos: de Vaillant *et al* (1), realizado em Cuba, o qual avalia a frequência de algumas doenças genéticas na pediatria; e Romão *et al* (4), realizado em Florianópolis, que discute sobre erros inatos do metabolismo, que evidenciaram, respectivamente, 72,6% e 62,5%. Esse maior acometimento de doenças neurogenéticas em meninos pode ser devido à maior ocorrência de erros inatos do metabolismo

**Tabela 1** - Perfil sociodemográfico das crianças entre 0 e 5 anos atendidas no Serviço de Neurogenética, Tubarão, 2017. (N=82)

Variável	n (%)
<b>Sexo</b>	
Masculino	48 (58,5)
Feminino	34 (41,5)
<b>Idade na primeira consulta</b>	
Menos de um ano	16 (19,5)
Um e dois anos	34 (41,5)
Três a cinco anos	32 (39,0)
<b>Raça</b>	
Branca	74 (90,2)
Afrodescendente	4 (4,9)
Outros	4 (4,9)
<b>Procedência</b>	
Tubarão	40 (48,8)
Outros	42 (51,2)
<b>Escolaridade da Mãe</b>	
Ensino fundamental	22 (26,8)
Ensino médio	39 (47,6)
Ensino superior	13 (15,9)
Desconhecido	8 (9,7)
<b>Ocupação Materna</b>	
Do Lar	36 (43,9)
Outros	41 (50,0)
Desconhecida	5 (6,1)
<b>Genitores Casados</b>	
Sim	67 (81,7)
Não	15 (18,3)
<b>Pais Consanguíneos</b>	
Sim	5 (6,1)
Não	77 (93,9)

com herança ligada ao cromossomo X e pela síndrome do X-Frágil, mais comum no gênero masculino (1,4).

Analisando a variável referente à idade da criança na primeira consulta, 41,5% procurou atendimento entre o primeiro e o segundo ano de vida. A procura por atendimento nessa faixa etária pode ser explicada por tratar-se de uma fase de marcos importantes no desenvolvimento cognitivo e motor da criança. Ainda, por, em geral, comecem a frequentar a creche e o convívio social, quando o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor é melhor percebido, tanto pelos pais quanto por professores, cuidadores ou terceiros (6).

Com relação à raça, no presente estudo, 90,2% das crianças eram brancas. Isso pode ser explicado devido à pesquisa ter sido feita na região sul do país, onde há predominância de brancos em virtude da colonização europeia. Já em relação à procedência da população estudada, 51,2% era de municípios vizinhos a Tubarão. Atribuímos ao fato de a cidade ser referência em saúde na região, tendo universidade e ambulatórios-escola especializados, atraindo, portanto, pessoas de toda a região.

Quanto à escolaridade materna, 47,6% tinha o ensino médio completo. Isso corrobora com o público atendido nos ambulatórios-escola da universidade, que tende a ter

**Tabela 2** - Características gestacionais das crianças entre 0 a 5 anos atendidas no Serviço de Neurogenética, Tubarão, 2017. (N=82)

Variável	n (%)
<b>Gestação Materna</b>	
Primeira gestação	29 (35,4)
Segunda gestação	30 (36,6)
Terceira gestação	15 (18,3)
Mais de três gestações	8 (9,7)
<b>Paridade Materna</b>	
Uma	33 (40,2)
Duas	34 (41,5)
Três	10 (12,2)
Mais de três	5 (6,1)
<b>Abortos Prévios</b>	
Sim	11 (13,4)
Não	71 (86,6)
<b>Realização de Pré-Natal</b>	
Sim	79 (96,3)
Não	3 (3,7)
<b>Início do Pré-Natal (n=79)</b>	
Primeiro trimestre	31 (37,8)
Segundo trimestre	5 (6,09)
Terceiro trimestre	6 (7,31)
Desconhecido	40 (48,8)
<b>Idade Materna ao Nascimento</b>	
Menos de 20 anos	11 (13,4)
Entre 20 e 30 anos	39 (47,6)
Entre 30 e 40 anos	29 (35,4)
Mais de 40 anos	1 (1,2)
Desconhecido	2 (2,5)
<b>Via de Parto</b>	
Cesárea	59 (71,9)
Natural	23 (28,1)
<b>Idade Gestacional</b>	
Abaixo de 37 semanas	19 (23,2)
37 semanas ou mais	47 (57,3)
Desconhecido	16 (19,5)
<b>Infecção durante Gestação</b>	
Sim	20 (24,4)
Não	62 (75,6)
<b>Intercorrências no Parto</b>	
Sim	7 (8,54)
Não	75 (91,46)
<b>Intercorrências no Pós-Parto</b>	
Sim	41 (50)
Não	12 (14,6)
Desconhecido	29 (35,4)

uma menor condição econômica e, por consequência, uma escolaridade mediana. Além disso, quase metade das genitoras não tinha uma ocupação laboral. Isso pode ser explicado porque as mães são as principais responsáveis no cuidado das crianças especiais, havendo, muitas vezes, dedicação integral às mesmas (7).

Algum grau de consanguinidade dos pais foi verificado em 6,1% dos atendimentos, sendo destes, 20% primos em

**Tabela 3** - Perfil do diagnóstico e histórico familiar das crianças entre 0 e 5 anos atendidas no Serviço de Neurogenética, Tubarão, 2017 (N=82).

Variáveis	n (%)
<b>Queixa Principal</b>	
Atraso no DNPM1	23 (28,1)
Acompanhamento Genético	11 (13,4)
Síndrome de Down	7 (8,5)
Outros	41 (50,0)
<b>Diagnóstico Principal</b>	
Síndrome de Down	13 (15,9)
Transtorno do Espectro Autista	10 (12,3)
Outros	59 (71,9)
<b>Diagnóstico Secundário</b>	
Síndrome do X-Frágil	2 (2,4)
Transtorno do Espectro Autista	2 (2,4)
Síndrome de Down	1 (1,2)
Síndrome de West	1 (1,2)
Síndrome de Willians	1 (1,2)
Outros	75 (91,5)
<b>Deficiência Intelectual</b>	
Sim	8 (9,8)
Não	74 (90,2)
<b>História Familiar de Deficiência Mental</b>	
Sim	16 (19,5)
Não	66 (80,5)
<b>Diagnóstico Genético*</b>	
Cariótipo	24 (26,1)
PCR2 X-Frágil	5 (5,4)
CGH-Array3	3 (3,3)
EIM4	3 (3,3)
Teste do Pezinho	9 (9,8)
Outros	1 (1,1)
Desconhecido	47 (51,1)
<b>Diagnóstico por Neuroimagem*</b>	
Tomografia de Crânio	8 (9,5)
Ressonância Magnética	19 (22,6)
Desconhecido	57 (67,9)
<b>Outros Diagnósticos</b>	
Transtorno do Espectro Autista	9 (10,9)
Diagnóstico Indeterminado	4 (4,9)
Macrocefalia Pós-Natal	1 (1,2)
Hiperpigmentadas	1 (1,2)
Hipopigmentadas	1 (1,2)
Baixa Estatura	2 (2,4)
Desconhecido	64 (78,1)

1 = Distúrbios neuropsicomotores; 2 = *Polymerase Chain Reaction* (reação em cadeia de polimerase);

3= Hibridização genômica comparativa; 4= Erros Inatos do Metabolismo

\*Um mesmo paciente pode apresentar mais de um diagnóstico

primeiro grau. No estudo de Romão *et al* (4), realizado em Florianópolis, essa porcentagem foi de 9,7%. Embora esse achado tenha sido pequeno em ambos os estudos, sabe-se que a consanguinidade aumenta as chances de herança de defeitos do DNA, os quais resultam em defeitos congênitos. Porém, doenças como o transtorno do espectro autista, achado significativo na presente pesquisa, podem

ser causadas por outras condições, além dos transtornos endogâmicos (8).

Na variável que analisa o uso de medicações pelas mães durante a gestação, 15,9% fizeram uso, sendo, destas, 30,77% de insulina. Na literatura, alguns autores associam um diabetes gestacional ao crescimento alterado do feto e maiores taxas de complicações gestacionais. Além disso, ele também causa problemas no desenvolvimento motor da criança e está associado à hiperatividade e a dificuldades posteriores na aprendizagem, e também ter forte relação com transtornos de humor, que são comórbidos ao transtorno do espectro autista, por exemplo (8). Além disso, 24,4% das mães relataram alguma infecção durante a gestação. Sabe-se que um ambiente intrauterino hostil, por infecções bacterianas e virais da mãe durante a gravidez, é fator de risco para o desenvolvimento posterior de transtornos psiquiátricos, incluindo o transtorno do espectro autista (8).

Em relação à exposição ao cigarro e ao álcool do feto durante a gestação, a maioria das mães negou tais hábitos. Sabe-se que a exposição intrauterina a essas substâncias aumenta o risco de parto prematuro, baixo peso ao nascer, entre outros, que podem ter relação com o desenvolvimento de problemas no desenvolvimento futuro. Entretanto, a relação deste tipo de exposição com o desenvolvimento de desordens de desenvolvimento, como o transtorno do espectro autista, ainda é controversa (8).

Quanto à realização do pré-natal, 96,3% o fizeram, sendo que 37,8% iniciaram no primeiro trimestre de gestação. Segundo estabelecido pelo Ministério da Saúde, um pré-natal adequado deve ser iniciado até o quarto mês de gestação. Já em relação à idade materna ao nascimento das crianças estudadas, quase metade tinha entre 20 e 30 anos. Essa faixa etária também corresponde a cerca de 48% dos nascimentos ocorridos em 2017, no Brasil e no estado de Santa Catarina (9). Por tratar-se de pacientes em acompanhamento neurogenético, esperava-se que as mães apresentassem maior idade, pois sabe-se que quanto mais idade a mãe apresenta na concepção, maior é o potencial de mutação genética dos gametas, sendo maior o risco de mutações e de complicações gestacionais (8).

Analisando a via de parto, 71,9% foi parto cesárea, valor acima da média nacional (10), que é uma das maiores do mundo (11). Tal percentual elevado sugere a possibilidade de ter sido diagnosticada alguma complicação no período pré-natal, indicativa da necessidade de cesárea ou, por outro lado, pode ser explicado por fatores relacionados às condições materno-fetais no momento do trabalho de parto, que podem, inclusive, ter gerado um comprometimento posterior da criança (12). Porém, não foi possível coletar tais informações, visto que não estavam descritas no prontuário das crianças.

Ao analisar o tempo gestacional, 23,2% dos partos aconteceram de maneira prematura. Já no estudo de Hadjkacema *et al* (8), esse achado foi de 18%. Sabe-se que a prematuridade pode causar sofrimento fetal e asfixia, oca-

sionando danos cerebrais que podem ter relação com o desenvolvimento de transtorno do espectro autista no futuro (8). Além disso, 8,5% das crianças apresentaram alguma intercorrência no parto e 50% no pós-parto, como infecções, desconforto respiratório, entre outros. Já no mesmo estudo comparativo, as intercorrências pós-parto aconteceram em 40% dos casos. Sabe-se que a liberação de citocinas como resposta imune do recém-nascido a tais infecções pode causar danos a células neurais. Tais danos estão associados ao desenvolvimento do transtorno do espectro autista no futuro (8).

A principal queixa dos pais ao chegar ao ambulatório de neurogenética foi o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor das crianças, seguido de deficiência intelectual. No estudo de Romão *et al*(4), realizado em Florianópolis, esses percentuais chegaram a 50%. Esses expressivos achados devem-se à alta prevalência de atraso no DNPM e déficit cognitivo como achados clínicos comuns entre os casos que são encaminhados para investigação de alterações neurológicas (4).

Os pacientes estudados apresentaram uma ampla variedade de diagnósticos, e alguns ainda permaneciam em investigação. Os dois principais diagnósticos encontrados foram a Síndrome de Down e o transtorno do espectro autista. Essas patologias têm se tornado mais comuns nos últimos anos (13). Estudos recentes têm demonstrado uma forte relação entre autismo e Síndrome de Down, existindo uma parcela considerável de crianças que apresentam ambas as patologias como comorbidades (14). Em virtude de terem sido essas as patologias mais comuns entre os pacientes estudados, essa é uma possibilidade que poderia ser investigada, embora o estudo não tenha encontrado registro de ambas associadas.

Quando analisados os exames complementares que propiciaram tais diagnósticos às crianças do estudo, 26,1% apresentavam cariótipo como diagnóstico genético e 22,6% tinham ressonância de crânio como diagnóstico por neuroimagem. É importante salientar as dificuldades diagnósticas encontradas na coleta dos dados. Mais da metade das crianças não tinha em seus prontuários um diagnóstico genético ou por neuroimagem. Isso pode ser explicado pelo alto custo dos exames e pela demora na fila de espera do SUS para realização dos mesmos. Além disso, mesmo as crianças que tinham tais exames, por vezes, não tinham um diagnóstico determinado. Esse fato pode ser explicado pela baixa sensibilidade desses e pela dificuldade de apresentar um diagnóstico definitivo às famílias.

Como limitações da realização do presente estudo, apesar de se tratar de um ambulatório-escola, pode-se citar o preenchimento incompleto dos prontuários, faltando, em alguns casos, dados cruciais à pesquisa. Especialmente por se tratar da análise de dados secundários, não se pode afirmar que todos os dados registrados, principalmente quanto à negação do uso de substâncias como álcool, cigarro ou drogas durante a gestação, bem como tentativas de aborto, sejam verdadeiros, pois não se sabe como foi feita a coleta dos mesmos.

Além disso, o não diagnóstico definitivo de muitas crianças, ou pelo menos a falta de registro deste nos prontuários, dificulta a realização de pesquisas desse porte, e a formação de um banco de dados mais detalhado e específico.

## CONCLUSÃO

Este estudo verificou que, entre as crianças de 0 a 5 anos atendidas pelo Serviço de Neurogenética, predominaram pacientes do sexo masculino, a primeira consulta sendo realizada entre 1 e 2 anos (41,5%), e os principais diagnósticos verificados foram a Síndrome de Down (15,9%) e TEA (12,3%). A consulta especializada em neurogenética mostrou-se de fundamental importância, uma vez que não só o paciente é avaliado, mas também seu histórico familiar como um todo.

O desenvolvimento de registros e bancos de dados completos é primordial para melhor compreender as características destas doenças, otimizar o diagnóstico precoce e preciso, lograr um tratamento individualizado efetivo, além de elevar a epidemiologia neurogenética nacional. Também é importante que os pacientes acometidos por doenças neurogenéticas sintam-se acolhidos e bem assistidos neste difícil processo, que tem repercussão em toda a família e sociedade.

## REFERÊNCIAS

1. Zaldívar, VT, Garófalo GN, Vargas, DJ, Rojas, ME, Novoa, LLM, Bermúdez, LV et al. Frecuencia de algunas enfermedades genéticas en Neuropediatría. *Rev Cubana Pediatr [S.I.]*. 2012; 84(4): 368-74.
2. Mazzetti Pilar. Neurogenética: ¿a dónde nos lleva?. *Rev Neuropsiquiatr [s.I.]*. 2014 Abr; 77(2): 61-62.
3. Kliegman R, Stanton BMD, Geme JST, Schor NF. Nelson - Tratado de Pediatría. 2. ed. Brasil: Elsevier; 2017.
4. Romão A., Simon, PEA, Góes, JEC, Pinto, LPC, Giugliani R, Luca, GR et al. Apresentação clínica inicial dos casos de erros inatos do metabolismo de um hospital pediátrico de referência: ainda um de-

5. safio diagnóstico. *Rev. paul. pediatr. [s.I.]*. 2017 Set; 35(3): 258-64.
5. Husny Antonette Souto El, Fernandes-Caldato Milena Coelho. Erros inatos do metabolismo: revisão de literatura. *Rev. Para. Med. [Belém]*. 2006 Jun; 20(2): 41-45.
6. Zago Jéssica Teixeira de Carvalho, Pinto Priscilla Avelino Ferreira, Leite Hércules Ribeiro, Santos Juliana Nunes, Morais Rosane Luzia de Souza. Associação entre o desenvolvimento neuropsicomotor e fatores de risco biológico e ambientais em crianças na primeira infância. *Rev. CEFAC [São Paulo]*. 2017 Jun; 19(3): 320-329.
7. Gomes Paulyane T.M., Lima Leonardo H.L., Bueno Mayza K.G., Araújo Liubiana A., Souza Nathan M. Autism in Brazil: a systematic review of family challenges and coping strategies. *J. Pediatr. (Rio J.) [Porto Alegre]*. 2015 Abr; 91(2): 111-121.
8. Hadjkacem Imen, Ayadi Héla, Turki Mariem, Yaich Sourour, Khe-mekhem Khaoula, Walha Adel et al. Fatores pré-natais, perinatais e pós-natais associados ao transtorno do espectro do autismo. *J. Pediatr. (Rio J.) [Porto Alegre]*. 2016 Dec; 92(6): 595-601.
9. Brasil. Ministério da Saúde, Secretaria de Vigilância em Saúde - Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos - SINASC. Nascimentos por residência da mãe por Idade da mãe segundo Unidade da Federação, Tabnet, DATASUS. Acesso em 14/06/2019.
10. Occhi GM, de Lamare Franco Netto T, Neri MA, Rodrigues EAB, de Lourdes Vieira Fernandes A. Strategic measures to reduce the caesarean section rate in Brazil. *Lancet*. 2018 Oct 13;392(10155):1290-1.
11. Boerma T, Ronsmans C, Melesse DY, Barros AJD, Barros FC, Juan L, et al. Global epidemiology of use of and disparities in caesarean sections. *Vol. 392, The Lancet*. 2018. p. 1341-8.
12. Mascarello KC, Matijasevich A, Santos I da S dos, Silveira MF. Complicações puerperais precoces e tardias associadas à via de parto em uma coorte no Brasil. *Rev Bras Epidemiol*. 2018 Aug 20;21:e180010.
13. Beck RG; Camargo RW; Fortunato JJ; Iser, BPM. Estimativa de casos do Transtorno do Espectro Autista no Sul do Brasil. *Revista AMRIGS* 63(2): 109-239, abr-jun 2019.
14. Paulyane T.M. Gomes a, Leonardo H.L. Lima, Mayza K.G. Buena, Liubiana A. Araújo b e Nathan M. Souza. Autism in Brazil: a systematic review of family challenges and coping strategies. *J. Pediatr (Rio J)*. 2015;91(2):111-121.

✉ Endereço para correspondência

**Betine Pinto Moehlecke Iser**

Rua José Acácio Moreira, 787 - Caixa Postal 370

88.704-900 – Tubarão/SC – Brasil

☎ (48) 3621-3363

✉ betinee@gmail.com

Recebido: 6/9/2019 – Aprovado: 16/12/2019