

## ALTERAÇÕES CONGÊNITAS X HISTÓRICO FAMILIAR

Ana Luiza Inácio Valdambri<sup>1\*</sup>, Estela Carolina Bargas Gião<sup>1\*</sup>, Fernanda Braganhole Montoro<sup>1\*</sup>, Gabriela Nogueira Cunha<sup>1\*</sup>, Heloisa dos Santos<sup>1\*</sup>, Valdenise S. Francisco<sup>1\*</sup>,

<sup>1</sup> Discente do curso de Ciências Biológicas e de Biomedicina do Centro Universitário da Fundação de Ensino Octávio Bastos – UNIFEOB, Localizada na Av. Dr. Octávio Bastos – 2439,

São Paulo, Brasil.

### Resumo

O objetivo desse trabalho é descrever sobre as alterações congênitas, referente a seu histórico familiar com diversas causas, têm-se os fatores teratogênicos causadores de malformações, que podem ser classificados em três categorias: agentes químicos (drogas lícitas, ilícitas, medicamentos e substâncias químicas), agentes biológicos (infecções) e agentes físicos (radiação ionizante e temperatura). Nos casos de recém-nascidos malformados, mais da metade poderia ser evitada mediante a aplicação de medidas econômicas de prevenção primária. Para isso, seria necessário conhecer a frequência de cada defeito específico para avaliar o impacto de uma medida de prevenção e conhecer as possíveis causas envolvidas nos defeitos congênitos específicos. Em diversos países do mundo, inclusive, no Brasil, os programas de saúde pública referentes às ações preventivas de malformações congênitas estão relacionados à fortificação de grãos e farináceos com o ácido fólico para a redução da ocorrência primária. Tais mudanças instituídas no Brasil foram recomendações sugeridas pela Organização Mundial de Saúde, e Organização Panamericana de Saúde, com o intuito de reduzir o risco de patologias que comprometem o sistema nervoso central (SNC).

Dentre elas, podemos destacar o planejamento familiar para a redução da idade materna extrema, a vacina contra rubéola, e controle da venda de medicação abortiva, como o Misoprostol, além do combate ao uso de álcool, drogas e fumo. Em virtude dessa problemática, faz-se necessário que haja maior engajamento de pesquisadores em temas relacionados às malformações congênitas, visando

descobrir os fatores causadores e predisponentes dessas anomalias, bem como a associação dos mesmos para que as autoridades em saúde busquem condições para a redução dos índices de nascimentos de crianças malformadas e, conseqüentemente, da mortalidade infantil e perinatal, voltando-se para a educação das mães, de forma a minimizar esse problema de saúde pública.

Objetivou-se nesse artigo investigar a existência de relação entre o tipo de malformação congênita e as variáveis neonatais (peso ao nascer, sexo e idade gestacional) e maternas (uso de drogas na gestação, número de consultas de pré-natal, idade, renda familiar, grau de instrução e número de filhos).

**Palavras-chave:** agentes químicos, recém-nascidos, saúde.

### **Abstract**

The objective of this study is to describe the congenital changes in family history with several causes, teratogenic factors that cause malformations, which can be classified into three categories: chemical agents (licit and illicit drugs, drugs and chemical substances), agents (infections) and physical agents (ionizing radiation and temperature). In cases of malformed newborns, more than half could be avoided by applying primary prevention measures. For this, it would be necessary to know the frequency of each specific defect to evaluate the impact of a prevention measure and to know the possible causes involved in the specific congenital defects. In several countries around the world, including Brazil, public health programs related to the preventive actions of congenital malformations are related to the fortification of grains and farinaceous with folic acid to reduce the primary occurrence. Such changes in Brazil were recommendations suggested by the World Health Organization and the Pan American Health Organization, in order to reduce the risk of pathologies that compromise the central nervous system (CNS).

Among them, we can highlight the family planning for the reduction of extreme maternal age, the rubella vaccine, and control of the sale of abortion medication, such as Misoprostol, and combat the use of alcohol, drugs and tobacco. Due to this problem, it is necessary that there is a greater engagement of researchers in issues related to congenital malformations, in order to discover the causative and

predisposing factors of these anomalies, as well as their association so that the health authorities seek conditions for the reduction of rates of births of malformed children and, consequently, child and perinatal mortality, turning to the education of mothers, in order to minimize this public health problem.

The objective of this article was to investigate the existence of a relationship between the type of congenital malformation and the neonatal variables (birth weight, gender and gestational age) and maternal variables (gestational drug use, number of prenatal visits, age, income family, education level and number of children).

**Key words:** chemical agents, newborns, health.

## **Introdução**

As cardiopatias congênitas são a 3<sup>o</sup> maior causa de mortalidade neonatal no Brasil, por esse motivo, a atenção dada ao grupo de criança portadoras deve ser feita de maneira muito cuidadosa, para reconhecer esta malformação precocemente.

De acordo com o ministério da saúde, no Brasil, 28,9 mil crianças nascem com cardiopatia congênita por ano (1% do total). Espera-se que 80% (23,8 mil) precisem ser operadas, sendo metade no 1<sup>o</sup> ano de vida. Em 20% dos casos a regressão da doença é espontânea. Antes da era da cirurgia cardíaca, menos de 50 anos atrás, pouco mais de 30% das crianças com Cardiopatias Congênitas (CCG) graves conseguiam sobreviver até a vida adulta. Esta mudança deveu-se à evolução não só na técnica da cirúrgica cardíaca e à adaptação do cateterismo cardíaco para recém-nascidos, como também à evolução da técnica anestésica, além das melhorias em unidades de terapia intensiva neonatal e pediátrica.

Alguns fatores de risco aumentam a incidência de defeitos cardíacos congênitos: o histórico familiar (parentes de primeiro grau), fatores maternos, que incluem as doenças crônicas como a diabetes ou a fenilcetonúria mal controladas, consumo de álcool, exposição a toxinas ambientais e infecções também podem aumentar, consideravelmente, a probabilidade de uma anomalia cardíaca. Os defeitos cardíacos são classificados como cianóticos e acianóticos, indicando a presença ou não de coloração azulada da pele e das mucosas em virtude de oxigenação

insuficiente do sangue, e outro baseado em características hemodinâmicas, como fluxo sanguíneo pulmonar aumentado ou diminuído, obstrução do fluxo sanguíneo fora do coração e fluxo sanguíneo misto. Entre as cardiopatias acianóticas mais frequentes estão a comunicação interatrial (CIA), a comunicação interventricular (CIV), o defeito no septo atrioventricular total (DSAVT) ou parcial (DSAVP), que, muitas vezes, pode estar associado com a síndrome de Down, a estenose aórtica (EA), a persistência do canal arterial (PCA) e a coarctação da aorta (COA); as cardiopatias congênitas cianóticas são relacionadas ao maior potencial de gravidade. Esse tipo de cardiopatia ocasiona redução da concentração de hemoglobina no sangue arterial. A mais comum é a tetralogia de Fallot (T4F), correspondendo a 10% de todas as cardiopatias.

Entretanto, de acordo com os registros do Sistema Nacional de Nascidos Vivos (BRASIL, 2015b), as notificações relacionadas às malformações congênitas do aparelho circulatório notificadas no Sistema Único de Saúde (SUS) e na saúde suplementar, indicam incidência, aproximadamente 1.680 casos por ano, refletindo que a real incidência ainda é desconhecida, possivelmente porque o diagnóstico não é realizado. Dessa forma, sabe-se que a maioria dos casos não recebe tratamento adequado devido à falta de diagnóstico, colocando a vida da criança em risco, no caso de cardiopatia crítica ou clinicamente significativa. Tal fato se confirma quando se observa que, de acordo com as notificações, a taxa de mortalidade por malformação congênita do aparelho circulatório registrada no Brasil é superior à taxa de incidência (BRASIL, 2015a; 2015b).

O diagnóstico precoce da cardiopatia congênita crítica (CCC) é fundamental, pois pode evitar choque, acidose, parada cardíaca ou agravo neurológico antes da intervenção para o tratamento da cardiopatia. Na maioria das Unidades Neonatais, a alta hospitalar é realizada entre 36 e 48 horas de vida, quando a manifestação clínica das cardiopatias críticas pode ainda não ter ocorrido e a ausculta cardíaca pode ser aparentemente normal, levando à perda da oportunidade de intervir precocemente e prevenir complicações.

O enfrentamento da mortalidade neonatal no Brasil pode focar opções para o diagnóstico precoce da cardiopatia congênita, a partir das melhores evidências científicas disponíveis, considerando aspectos de equidade e o contexto de implementação, a fim de possibilitar a intervenção precoce para correção do defeito congênito, quando possível. A portaria do Ministério da Saúde nº 569/2000 (BRASIL,

2000) teve por objetivo o desenvolvimento de ações de promoção, prevenção e assistência à saúde de gestantes e recém-nascidos, promovendo atendimento digno e de qualidade no decorrer da gestação, parto, puerpério e período neonatal. Entretanto, esta portaria não prevê nenhum programa de triagem que permita a detecção precoce de cardiopatias congênitas.

No final de 2013, a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec) recomendou a incorporação da Oximetria de Pulso – Teste do Coraçãozinho – como ferramenta de triagem neonatal, de forma universal pelo SUS, no âmbito da implementação da Rede Cegonha. Apesar da recomendação oficial através da publicação da Portaria nº 20/2014 (BRASIL, 2014), além da divulgação junto à Rede Cegonha, até o momento o Teste do Coraçãozinho não foi implementado na rede pública de saúde e efetivamente não faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), evidenciando a necessidade de se definirem estratégias para a implementação do diagnóstico precoce da cardiopatia congênita e consequente redução da mortalidade neonatal. Este documento visa subsidiar políticas de saúde, através da síntese de evidências sobre opções para o diagnóstico precoce de cardiopatia congênita.

Para compreendermos como se dá o diagnóstico precoce, antes é necessário o entendimento do processo do desenvolvimento embriológico cardíaco: durante o processo embrionário, a formação do coração primitivo apresenta seu primeiro sinal por volta da terceira semana; já as contrações ocorrem em movimentos de ondas peristálticas, e se iniciam por volta do vigésimo primeiro ou vigésimo segundo dia. Ao término da quarta semana, essas contrações evoluem para um fluxo unidirecional; as divisões do canal atrioventricular e do átrio e ventrículo ocorrem nos meados da quarta semana, completando sua segmentação no final da quinta semana.

As valvas que surgem têm como finalidade auxiliar no bombeamento de sangue, sendo possível notar que antes do nascimento, há uma fina membrana que se desenvolve, o septum primum. Na sexta semana, aparece uma membrana muscular na direita, o septum secundum, que cessa seu crescimento próximo ao septo intermédio; com isso, o sangue desloca-se do átrio direito com maior pressão para o esquerdo. Se a pressão cai no átrio direito, a valva existente é pressionada contra o septum secundum, o que resulta no fechamento permanente dessa abertura após o nascimento. Nesse período, a não formação do septo para divisão das

câmaras do coração pode resultar na mistura sanguínea arterial e venoso (comunicação interventricular).

As malformações cardíacas podem ocorrer devido a fatores ambientais, químicos ou cromossômicos, sendo consideradas as mais comuns de todas as alterações congênitas (cerca de 40% dos casos). Entretanto, na maioria dos casos, a causa é desconhecida; muitos dos defeitos cardíacos não apresentam risco durante a vida fetal, e somente se desenvolvem no momento em que ocorre o nascimento. A incidência varia entre quatro a 14 por 1.000 nascidos vivos. É possível observar, durante o período fetal, essas malformações, a fim de corrigir o problema por meio de intervenções cirúrgicas. Especialmente no segundo trimestre, a taxa de detecção de doenças costuma ser mais bem-sucedida, por conta de anomalias evolutivas. Para detectar possíveis alterações, é necessário realizar cortes para visualizar o problema a partir da 24<sup>o</sup> e 28<sup>o</sup> semanas, em que o principal exame a ser realizado é o ecocardiograma bidimensional.

Alterações congênitas são defeitos que podem ocorrer durante a gestação, mas também podem se patentear anos depois como enfermidades crônicas degenerativas. São aprezados como anomalia funcional ou estrutural do desenvolvimento do feto, resultante de fatores genéticos, ambientais ou desconhecidos, e são catalogadas como isolados (apresentam apenas um defeito) ou como associados (apresentam dois ou mais defeitos), e como maiores ou menores. As anomalias maiores prejudicam a qualidade de vida do embrião/feto, são malformações que necessitam de cirurgia para que não deixem consequências em sistemas operacionais significativos, porém, mesmo com tratamento cirúrgico, há chances ainda do recém-nascido ficar com sequelas, podendo até ser preciso do mesmo ficar internado em uma unidade de tratamento intensivo (UTI) neonatal. As anomalias menores não prejudicam a qualidade de vida, porém são casos mais constantes. Uma das anomalias estruturais, é a cardiopatia congênita, responsável pela alta taxa de mortalidade de bebês com menos de 1 ano de vida. Em alguns países, como a Europa, 1/3 das anomalias em fetos, são identificadas logo no pré-natal, mostrando a importância da ultrassonografia para o fornecimento de informações impostares sobre a gestação.

## Levantamento Estatístico

Estão sendo recolhidos os dados.

## Considerações Finais

Os efeitos das alterações congênitas são defeitos que podem ocorrer durante a gestação, mas também podem se patentear anos depois como enfermidades crônicas degenerativas. São aprezados como anomalia funcional ou estrutural do desenvolvimento do feto, resultante de fatores genéticos, ambientais ou desconhecidos, e são catalogadas como isolados (apresentam apenas um defeito) ou como associados (apresentam dois ou mais defeitos), e como maiores ou menores. Têm-se os fatores teratogênicos causadores de malformações, que podem ser classificados em categorias: agentes químicos (drogas lícitas, ilícitas, medicamentos e substâncias químicas), agentes biológicos (infecções) e agentes físicos (radiação ionizante e temperatura). Nos casos de recém-nascidos malformados, mais da metade poderia ser evitada mediante a aplicação de medidas econômicas de prevenção primária. Para isso, seria necessário conhecer a frequência de cada defeito específico para avaliar o impacto de uma medida de prevenção e conhecer as possíveis causas envolvidas nos defeitos congênitos específicos.

## Referências:

BONILHA, E. A. et al. Anomalias congênitas: aspectos clínicos e epidemiológicos. **SINASC**, São Paulo. set. 2008, p. 8. Disponível em: <[https://www.prefeitura.sp.gov.br/cidade/secretarias/upload/saude/arquivos/sinasc/SINASC\\_ManualAnomaliasCongenitas.pdf](https://www.prefeitura.sp.gov.br/cidade/secretarias/upload/saude/arquivos/sinasc/SINASC_ManualAnomaliasCongenitas.pdf)>. Acesso em: 28 abr. 2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 569, de 1 de junho de 2000. Institui o programa de humanização no pré-natal e nascimento, no âmbito do sistema único de saúde. Diário Oficial da União, Poder Executivo, Brasília, DF, jun. 2000. Seção 1, p. 4-6.

Carvalho; MACHADO, José Cassiano; DUARTE, Geraldo; BEREZOWSKI, Aderson Tadeu. **Rastreamento e diagnóstico ecocardiográfico das arritmias e cardiopatias congênitas fetais**. Ribeirão Preto, 28, mai. 2006. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/%0D/rbgo/v28n5/a07v28n5.pdf>. Acesso em: 28 abr. 2019.

<http://www.ufrgs.br/livrodeembrio/ppts/5.desenvhumano.pdf>

CATARINO, C. F. et al. Registros de cardiopatia congênita em crianças menores de um ano nos sistemas de informações sobre nascimento, internação e óbito do estado do Rio de Janeiro, 2006-2010. **Epidemiol. Serv. Saúde**, Brasília, set. 2017, p. 535-543. Disponível em:

<[https://www.scielo.org/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2237-96222017000300535&lang=pt](https://www.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2237-96222017000300535&lang=pt)>. Acesso em: 28 abr. 2019.

GEREMIAS, Ana Livia; ALMEIDA, Marcia Furquim; FLORES, Luis Patrício.

Avaliação das declarações de nascido vivo como fonte de informação sobre defeitos congênitos. **Rev. Bras. Epidemiol.**, São Paulo. 2009, p. 60-68. Disponível em:

<[https://www.scielo.org/article/ssm/content/raw/?resource\\_ssm\\_path=/media/assets/rbepid/v12n1/07.pdf](https://www.scielo.org/article/ssm/content/raw/?resource_ssm_path=/media/assets/rbepid/v12n1/07.pdf)>. Acesso em: 28 abr. 2019.

INTERNATIONAL SOCIETY OF ULTRASOUND IN OBSTETRICS AND GYNECOLOGY. Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, Malden, n. 41, p. 348-359, 2013.

KNOWLES, R. et al. Newborn screening for congenital heart defects: a systematic review and cost-effectiveness analysis. *Health Technology Assessment*, Winchester, v. 9, n. 44, p. 1-152, 2005.

Ministério da Saúde. Portaria nº 20, de 10 de junho de 2014. Torna pública a decisão de incorporar a oximetria de pulso – teste do coraçãozinho, a ser realizado de forma universal, fazendo parte da triagem Neonatal no Sistema Único de Saúde – SUS. *Diário Oficial da União, Poder Executivo*, Brasília, DF, 11 jun. 2014. Seção 1, p. 56.

Ministério da Saúde. DATASUS. Sistema de Informações sobre Mortalidade – SIM (Tabnet). 2015a. Disponível em: Acesso em: 10 set. 2015.

Ministério da Saúde. DATASUS. Sistema de Informações de Nascidos Vivos (SINASC). 2015b. Disponível em: Acesso em: 10 set. 2015.



MOORE, L. Keith; PERSAUD, T.V.N. **Embriologia Clínica**. 5.ed. Rio de Janeiro, RJ, 1994, p. 289.

NETO, C. N. et al. Volume do líquido amniótico associado às anomalias fetais diagnosticadas em um centro de referência do nordeste brasileiro. **Rev. Bras. Ginecol. Obstet.**, Recife. 2009, p.164-170. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v31n4/02.pdf>>. Acesso em: 28 abr. 2019.

RODRÍGUEZ, L. P. et al. A corazón abierto: vivencias de madres y padres de menores con anomalías congénitas cardíacas. **Gaceta Sanitaria**, Espanã, jul. 2015, p. 401-478. Disponível em: <[https://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0213-91112015000600008&lang=pt](https://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0213-91112015000600008&lang=pt)>. Acesso em: 28 abr. 2019.

ROSA, Rafael Fabiano M.; ZEN, Paulo Ricardo G.; GRAZIADIO, Carla; PASKULIN, Giorgio Adriano. **Síndrome de deleção 22q11.2 e cardiopatias congênitas**, Revista Paulista de Pediatria, vol. 29, núm. 2 jun. 2011. P.251-260. Disponível em: <<https://www.redalyc.org/pdf/4060/406038937018.pdf> >. Acesso em: 28 abr. 2019.

[http://www.scielo.br/pdf/tce/v23n4/pt\\_0104-0707-tce-23-04-00907.pdf](http://www.scielo.br/pdf/tce/v23n4/pt_0104-0707-tce-23-04-00907.pdf)

## CRONOGRAMA

Atividades	1º	2º	3º	4º	5º	6º
Meses						
Revisão Bibliográfica	x	x	x			
Organização dos resultados de pesquisa		x	x			
Descrição do artigo		x	x			
Entrega do artigo parcial parte 1			x			
Correção do projeto			x			
Preparação do artigo final				x		
Entrega do artigo final parte 2				x		