

Módulo: ABS da Criança

*HIGIENE PRÉ-CONCEPCIONAL
E PRÉ-NATAL
situações-problema*

Maria de Fátima Vitoriano de Azevêdo
Médica Geneticista

Prof. Adjunto do DSMI da FAMED-UFC

*HIGIENE PRÉ-CONCEPCIONAL
E PRÉ-NATAL*

*HIGIENE
PRÉ-CONCEPCIONAL
E PRÉ-NATAL*

O QUE É ?

*Todas as atitudes e
comportamentos preventivos
antes da concepção e durante a
gestação.*

Perguntas:

1. Será que posso parar com o contraceptivo oral e imediatamente engravidar?
2. Posso estar fazendo uso de medicamentos para tratar acne e engravidar no mês seguinte sem risco algum para o bebê?

Perguntas:

3. É seguro engravidar sem saber meu grupo sanguíneo e fator Rh?
4. Posso casar com parentes, sem que haja risco de ter filhos com problemas já que na família todos são normais?

Perguntas:

4. Se estou fazendo tratamento para emagrecer, posso engravidar sem risco algum para a gestação?

5. E se minha mulher ou meu marido tiver mais de 50 e eu for jovem o risco de gerar filhos com problema congênito é pequeno?

Perguntas:

6. Sou Jerônima, casada com João. Gosto de beber uma cervejinha nos fins de semana e estou grávida. Tem problema?

7. Sou Francisca, mãe solteira, estou grávida de um de meus namorados. Parei de fumar e beber quando soube da gestação. Posso ficar tranqüila quanto aos riscos para o bebê?

Perguntas:

8. Já tive 3 ABE. Não sei a causa. O doutor falou que se fizer fertilização in vitro tem 100% de chance de dar tudo certo. Verdade?

9. Não fumo, nem bebo, mas meu marido é alcoólatra. Devo pensar 2 vezes antes de engravidar? Uns dizem que há riscos, outros não. O que você me diz?

Perguntas:

10. Sou adolescente e já usei Citotec várias vezes para abortar. Sempre deu certo. É seguro mesmo?

11. Acho que essa história de dieta na prevenção de doenças é papo furado. Me prove que não é.

PRÉ-CONCEPÇÃO

Processo Educativo Longitudinal

PRÉ- NATAL

Processo de Conscientização

Processo de Atendimento

Responsabilidade Compartilhada

MALFORMAÇÕES

CONGÊNITAS

Situação Problema 1:

Suzana, aos 45 anos, multípara, seu último filho nasceu hipotônico, com dificuldade para sucção, língua para fora e olhos puxados como se fosse japonês. RN nasceu em maternidade da periferia de Fortaleza e recebeu alta sem qualquer orientação. Em casa, ao assistir a uma novela o casal percebeu que o filho se parece com a criança adotada pela personagem Dra. Helena.

Perguntas:

- Que outras características clínicas este RN pode apresentar além das já citadas?
- Se a gestante tinha mais de 35 anos, ela deveria ter sido orientada sobre algum fator de risco para MFC?
- Que informações deveriam ter sido dadas aos pais na alta hospitalar a respeito de cuidados com a criança?
- Além do teste do pezinho, que exames deveriam ter sido solicitados para o RN? Por que?

Perguntas:

- Se a criança realmente se parece com a menina do folhetim da Globo, qual seria o diagnóstico clínico?
- Como se explica se nunca houve caso semelhante na família aparecer uma criança com as características desse bebê?
- Existe risco de repetir em outras gestações?
- Ela vai falar e atingir qual nível de escolaridade?

Situação Problema 2:

Casal jovem, IM-22,IP-21, primeiro filho foi à óbito com hidrocefalia severa. Médico obstetra tranqüilizou a mãe já que não havia outros casos na família e o casal era jovem. O 2º. Filho também do sexo masculino nasceu também com a mesma malformação

Perguntas:

- Qual poderia ser a causa de 2 RN com hidrocefalia em um mesmo casal?
- Aonde foi a falha na orientação e diagnóstico no primeiro caso?
- Existe alguma medida protetora para diminuir o risco de defeito de tubo neural?
- As hidrocefalias aparecem sempre isoladas?
- Que orientações vc poderia dar ao casal com o conhecimento que vc tem hoje?

MALFORMAÇÕES

CONGÊNITAS

COMO DEFINI-LAS?

Definição:

Alterações congênitas causadas pela morfogênese alterada. (Jorde, 1995)

Anomalias que podem ocorrer isoladamente ou em associação fazendo ou não parte de uma síndrome. (De Nelson, 1989)

Como se classificam?

MFC maiores- cardiopatia congênita
hidrocefalia
anencefalia
agenesia renal

MFC menores- clinodactilia
polidactilia
pé torto congênito
apêndice pré-auricular

Quais as causas das MFC?

Situação Problema 3:

Adolescente de 19 anos engravidou do namorado e em seguida o namoro acabou. Resolveu interromper a gestação usando alguns comprimidos abortivos pois tinha certeza teriam o efeito desejado. Não abortou e desistiu de fazê-lo mantendo a gestação. O RN nasceu com agenesia de quirodáctilos à D e paralisia facial.

Perguntas:

- Vc acha que as alterações congênitas podem ter ou não relação com os comprimidos usados?
- Como vc orientaria um casal de adolescentes para prevenir gravidez indesejada?
- Quais seriam outras causas de MFC de membros?

CAUSAS de MFC

- Causas genéticas.....27,7%
- Herança multifatorial.....23,0%
- Teratógenos.....3,2%
- Fatores uterinos.....2,5%
- Gemelaridade.....0,4%
- Causa desconhecida.....43,2%

(De Nelson K e Holmes,L.B:N.Eng J Med 320:19-23,1989)

CAUSAS GENÉTICAS

- Anomalias cromossômicas
- Genes mutantes isolados
- Anomalias não mendelianas

Situação Problema 4:

Mãe jovem teve criança com pé torto congênito. Não existem casos na família, mãe não usou abortivos, fez pré-natal e relata história de miomas uterinos.

Perguntas:

- Existe algum exame que deva ser realizado na criança para definir bem a etiologia desse pé torto?
- Se o casal resolver ter outro filho, será que existe risco de recorrência?
- Que informações a mãe deveria ter recebido antes de engravidar?

FUNDAMENTOS E PRÁTICA DA GENÉTICA CLÍNICA I

O cuidado de crianças, adultos e famílias com doenças genéticas envolvem várias especialidades

OS DISTÚRBIOS GENÉTICOS FAZEM PARTE DO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE MUITAS ENFERMIDADES

Devido a sua complexidade o diagnóstico clínico e etiológico muitas vezes pode ser difícil

FUNDAMENTOS E PRÁTICA DA GENÉTICA CLÍNICA II

CONCEITOS MAIS IMPORTANTES:

1-DIAGNÓSTICO PRECISO

2-APLICAÇÃO DOS PRINCÍPIOS DA GENÉTICA
MÉDICA À CLÍNICA MÉDICA

*3-O PAPEL DAS INFORMAÇÕES GENÉTICAS
(ACONSELHAMENTO GENÉTICO)*

1-DIAGNÓSTICO PRECISO

COMO EM QUALQUER ÁREA DA MEDICINA
É A PRIMEIRA E MAIS IMPORTANTE
ETAPA NO CUIDADO DE UM PACIENTE

COMO É FEITO O DIAGNÓSTICO DAS MFC?

- Diagnóstico Clínico
- Diagnóstico Etiológico

DIAGNÓSTICO CLÍNICO

- Conhecendo a sindromologia

DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO

- Exames laboratoriais
- História familiar

2- APLICAÇÃO DOS PRINCÍPIOS DE GENÉTICA MÉDICA

- VARIABILIDADE CLÍNICA
- HETEROGENEIDADE GENÉTICA
- GENÉTICA MENDELIANA
- CONCEITOS DE MUTAÇÃO
- CONHECIMENTO DE TERATOLOGIA

Como é feito o controle das MFC?

3-ACONSELHAMENTO GENÉTICO

(A COMUNICAÇÃO DA INFORMAÇÃO GENÉTICA)

Pela informação no processo de educação para a saúde. Mudando a cultura médica que ainda está muito centrada no tratar ao invés de educar para a prevenção.