

O ACOMPANHAMENTO PRÉ NATAL E A IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA SÍNDROME DE DOWN

Ana Vitória Idelfonso Vilaça¹
Elisângela Rosa Pereira Póvoa¹
Henrique De Oliveira Gundim¹
Jane Kelly Naiat Fernandes De Moura¹
Kamylla Heloiza Correa De Moraes¹
Vitória Milhomem Mourão¹
Leandro Nascimento Da Silva Rodrigues²
Cecilia Magnabosco Melo²

Resumo

INTRODUÇÃO: A síndrome de Down (SD) ou trissomia 21, é uma alteração genética que apresenta um cromossomo 21 a mais e pode ser acompanhada por conselheiros genéticos. **OBJETIVO:** Este trabalho tem por objetivo discutir a importância do aconselhamento genético frente ao pré-natal das gestantes. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma revisão bibliográfica, com percurso metodológico que perpassou a busca de artigos científicos na biblioteca virtual em saúde (BVS), disponível em: <https://bvsalud.org>. A busca foi feita pelos descritores Síndrome de Down, aconselhamento genético e trissomia 21, com procura por estes termos, em relação ao "Título, resumo, assunto". Foram encontrados quinhentos e dezenove artigos científicos que foram refinados pelo período dos últimos cinco anos, perfazendo trinta e seis artigos encontrados. Destes últimos, para afunilar, foi usado como filtro, em assuntos principais "aconselhamento genético", totalizando dezesseis artigos na língua inglesa e na língua alemã. Desses dezoito artigos científicos encontrados foram selecionados cinco que se direcionaram para a finalidade desta revisão integrativa da literatura. **RESULTADOS E DISCUSSÕES:** O aconselhamento genético auxilia os pacientes e familiares a lidarem com as alterações genéticas e se expõe em duas fases distintas: confirmação do diagnóstico, cálculo dos riscos genéticos, comunicação e decisão/ação. Envolve também esclarecimento sobre o prognóstico, tratamentos disponíveis e quais são os fatores de risco. **CONCLUSÃO:** A realização do AG é de extrema relevância para os familiares e indivíduos que tenham sido diagnosticados. Este diagnóstico se inicia na gestação e permite acolhimento da criança em seu núcleo familiar de forma adequada.

Palavras-Chave: Aconselhamento Genético. Síndrome de Down. Trissomia 21.

PRENATAL FOLLOW-UP AND THE IMPORTANCE OF GENETIC COUNSELING IN DOWN SYNDROME

ABSTRACT

INTRODUCTION: Down syndrome (DS) or trisomy 21, is a genetic alteration that has an extra chromosome 21 and can be accompanied by genetic counselors. **OBJECTIVE:** To discuss the importance of Genetic Counseling. **METHODOLOGY:** This is a bibliographic review, with a methodological path that went through the search for scientific articles in the virtual health library (VHL), available at: <https://bvsalud.org>. The search was carried out using the descriptors DOWN syndrome, genetic counseling and trisomy 21, with a search for these terms, in relation to the "Title, abstract, subject". Five hundred and nineteen scientific articles were found that were refined over the last five years, making a total of thirty-six articles found. Of the latter, for funneling, it was used as a filter, in main subjects "genetic counseling", totaling sixteen articles in English and German. From these eighteen scientific articles found, eight were selected that were directed to the purpose of this integrative literature review. **RESULTS AND DISCUSSIONS:** Genetic counseling helps patients and families to deal with genetic changes and exposes itself in two distinct phases: confirmation of the diagnosis, calculation of genetic risks, communication and decision / action. It also involves clarifying the prognosis, available treatments and what are the risk factors. **CONCLUSION:** The performance of GA is extremely relevant for family members and individuals

¹ Discente em Fisioterapia no Centro Universitário UniEVANGÉLICA, Brasil

² Docente do Centro Universitário de Anápolis - UniEVANGÉLICA, Brasil.
www4.unievangelica.edu.br

who have been diagnosed. This diagnosis begins in pregnancy and allows the child to be adequately welcomed into his family.

Keywords: Genetic Counseling. Down's syndrome. Trisomy 21.

1. Introdução

A reprodução da vida humana, está consolidada com a união do material genético dos pais, o que forma indivíduos com heranças genéticas, transmitidas de uma geração para a seguinte. As heranças genéticas são as informações que a junção de 23 cromossomos do pai e 23 cromossomos da mãe transmitem para o DNA de um filho. A formação de um feto e as semanas que o geram são cruciais para o desenvolvimento de órgãos, tecidos, características e funcionalidades

As chances de uma mulher ter um filho com Síndrome De Down (SD) aumentam com a idade. Aos 40 anos, o risco de conceber uma criança com SD é de cerca de 1 em 100. O genoma alterado, como na SD, resulta em características fenotípicas específicas e alterações no desenvolvimento motor, intelectual e funcional (ONG et al., 2019).

A área de cuidados com a saúde que oferece o aconselhamento sobre problemas genéticos (ou potenciais problemas) é chamada de aconselhamento genético. O aconselhamento genético tem suma importância em orientar pais sobre as alterações genéticas e seus efeitos. A Síndrome de Down ou trissomia 21, é uma alteração genética que apresenta um cromossomo 21 a mais na composição genética dos indivíduos. O pais de portadores desta síndrome podem ser orientados por meio do aconselhamento genético (TORTORA et al., 2016).

Neste sentido, este trabalho tem por objetivo discutir a importância do aconselhamento genético frente ao pré-natal das gestantes, que visa acompanhar, melhorar e evitar complicações, oferecendo aos pais condições de enfrentar a situação precocemente, o que, na maioria das vezes, garante melhor qualidade de vida à criança.

2. Metodologia

Trata-se de uma revisão bibliográfica, com percurso metodológico que perpassou a busca de artigos científicos na biblioteca virtual em saúde (BVS), disponível em: <https://bvsalud.org>. A busca foi feita pelos descritores Síndrome de Down, Aconselhamento Genético e Trissomia 21, com procura por estes termos, em relação ao "Título, resumo, assunto". Foram encontrados quinhentos e dezenove artigos científicos que foram refinados pelo período dos últimos cinco anos, perfazendo trinta e seis artigos encontrados. Destes últimos, para afunilar, foi usado como filtro, em assuntos principais "aconselhamento genético", totalizando dezesseis artigos na língua inglesa e na língua alemã.

Como detalhe da pesquisa apresenta-se: `tw:((tw:(síndrome de down)) AND (tw:(aconselhamento genético))) AND (mj:("Aconselhamento Genético")) AND (year_cluster:[2015 TO 2020])`.

Desses dezoito artigos científicos encontrados foram selecionados oito que se direcionaram para a finalidade desta revisão integrativa da literatura.

3. Resultados e Discussão

A probabilidade de uma doença cromossômica fetal aumenta à medida que a idade materna aumenta porque as taxas de não disjunção (falha dos cromossomos em se separarem de uma maneira normal) durante a meiose são mais altas. Entre os nascidos vivos, a taxa é de: 0,2% aos 20 anos, 0,5% aos 35 anos, 1,5% aos 40 anos e 14% aos 49 anos. A maior parte das cromossomopatias decorrentes de idade materna avançada envolve um cromossomo extra (trissomia), principalmente a trissomia do cromossomo 21 (Síndrome de Down). Pais com mais de 50 anos também aumentam o risco de algumas mutações espontâneas dominantes, como acondroplasia (DUNGAN, 2017).

Em relação à Síndrome de Down (SD), o efeito da idade acontece na ovogênese, visto que quando uma menina nasce, seus ovócitos estão na prófase I e, logo após o nascimento, a meiose é suspensa por um período de aproximadamente 40 anos (período fértil da mulher). Quanto maior for esse tempo, mais influências ambientais podem alterar a segregação dos cromossomos ocasionando, maior número de óvulos aneuplóides. Além disso, 20% dos casos de trissomia da 21 deriva da falta de segregação na gametogênese paterna, ou seja, o aumento da idade paterna também aumenta a ocorrência das aneuploidias, entretanto esse fato só é percebido claramente em pais com mais de 55 anos, por este motivo a idade do pai não é tão discutida em SD, como nos casos das mulheres com mais de 35 anos (UNICESUMAR, 2017).

O aconselhamento genético auxilia os pacientes e familiares a lidarem com as alterações genéticas e se expõe em duas fases distintas: confirmação do diagnóstico, cálculo dos riscos genéticos, comunicação e decisão/ação. Envolve também esclarecimento sobre o prognóstico, tratamentos disponíveis, sobre como a hereditariedade interfere no curso da doença e quais são os fatores de risco modificáveis para amenizar o impacto da doença e evitar certas doenças em familiares (PINA NETO, 2008).

O diagnóstico pode ser realizado primeiramente através de triagem neonatal não invasiva, seguida por exames invasivos: Vilo Corial (a partir da 10ª semana de gravidez) e Amniocentese (a partir da 15ª semana de gravidez). O AG baseado no teste pré-natal não invasivo (NIPT), realizado

em mulheres com idade igual ou superior a trinta e cinco anos e com fatores de risco como a triagem de aneuploidia positiva, é mais efetivo, visto que diminui a utilização de recursos invasivos, favorece o aconselhamento genético, com a mesma eficácia diagnóstica (WAX MD et al., 2015).

O Teste Pré-Natal Não-Invasivo – NIPT (non-invasive prenatal testing), que permite identificar ou descartar problemas genéticos no bebê é feito a partir de uma amostra de sangue da mãe a partir de nove semanas de gravidez e o resultado sai em poucos dias, com um índice de acerto de 99% para a Síndrome de Down e possui uma taxa de diagnósticos falsos-negativos muito baixa (XAVIER, 2017).

O diagnóstico precoce da SD é de extrema importância, visto que, promove a saúde da criança e melhora sua qualidade de vida. Além de, poder orientar adequadamente os pais e familiares, o que permite uma maior aceitação e uma busca de recursos para estimular o desenvolvimento da criança, como a prática de exercícios físicos e esporte.

Também, o diagnóstico genético pré-implantação se apresenta como uma possibilidade e é utilizado para identificar defeitos genéticos em embriões criados por meio de fertilização *in vitro* antes de serem implantados. Pode ser feito se um casal tem ou tem alto risco de certas doenças mendelianas ou anormalidades cromossômicas. Se uma anormalidade fetal é suspeita, as pacientes podem ser encaminhadas para atendimento contínuo em um centro especializado em cuidados neonatais (DUNGAN, 2017).

Após o diagnóstico é de suma importância o acompanhamento multiprofissional e a realização de um adequado aconselhamento genético (ONG et al., 2019). O AG pré-natal deve ser oferecido para todos os pais em potencial, de preferência antes da concepção, com o intuito de avaliar os fatores de risco de doenças congênitas. Os pais com fatores de risco são aconselhados sobre possíveis resultados e opções de avaliação. Se os exames identificarem algum distúrbio, deve-se discutir as possibilidades de reprodução (DUNGAN, 2017).

A assistência ao pré-natal é o primeiro passo para parto e nascimento humanizados e pressupõe a relação de respeito que os profissionais de saúde estabelecem com as mulheres durante o processo de parturição, permite identificar doenças que já estavam presentes no organismo, porém, evoluindo de forma silenciosa, como a hipertensão arterial, diabetes, doenças do coração, anemias, sífilis e outros. Seu diagnóstico permite medidas de tratamento que evitam maior prejuízo à mulher, não só durante a gestação, mas por toda sua vida; detecta problemas fetais, como má formação. Algumas delas, em fases iniciais, permitem o tratamento intraútero que proporciona ao recém-nascido uma vida normal; avalia aspectos relativos à placenta e possibilita tratamento adequado. É

capaz de identificar precocemente a pré-eclâmpsia, que se caracteriza por elevação da pressão arterial e comprometimento da função renal e cerebral. A pré eclâmpsia representa uma das principais causas de mortalidade no Brasil (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2016).

As informações apresentadas no aconselhamento genético devem ser simples e livres de jargão para facilitar a compreensão das orientações pelo casal, bem como possibilitar a retirada de dúvidas por eles (DUNGAN, 2017). Informações sobre as diferentes vivências devem ser trocadas entre as mulheres e os profissionais de saúde. Essa possibilidade de intercâmbio de experiências e conhecimentos é considerada a melhor forma de promover a compreensão do processo de gestação (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2016).

4. Conclusão

A realização do aconselhamento genético é de extrema relevância em familiares e indivíduos que tenham sido diagnosticados com doenças genéticas. Este processo irá esclarecer dúvidas, auxiliar os familiares a ajudarem o paciente e se adaptarem a nova realidade de convívio com esse diagnóstico. Nos casos de SD, este aconselhamento se inicia durante a gestação, para que a criança seja acolhida e cuidada devidamente e o seu núcleo familiar, bem como esteja totalmente ambientada com esse diagnóstico. O pré-natal representa papel fundamental na prevenção e/ou detecção precoce de patologias tanto maternas como fetais o que permite um desenvolvimento saudável do bebê e reduz os riscos para a gestante (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2016).

Ademais, é necessária a ampla divulgação dos fatores de risco para que as mulheres que desejam engravidar possam se programar da melhor forma, visto que o aumento da idade materna está diretamente relacionado a incidência de SD e de outras trissomias, devido a fatores na ovogênese e na taxa de não disjunção durante a meiose. Por conseguinte, o aconselhamento genético também abrange a prevenção destes distúrbios, na medida em que estes conselheiros podem orientar as pessoas a diminuir seus fatores de riscos modificáveis para determinadas doenças.

REFERÊNCIAS

CHEN, Chih-Ping et al. Prenatal diagnosis and array comparative genomic hybridization characterization of trisomy 21 in a fetus associated with right congenital diaphragmatic hernia and a review of the literature of chromosomal abnormalities associated with congenital diaphragmatic hernia. **Taiwan J Obstet Gynecol**, v.54, n. 1, p. 66-70, fev., 2015. Disponível em: <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S1028455914002435?token=6F4234D66C1AA49676E4F8EB14FC0FBB183139B342CCCA227312E2F785945A037C25D2622AEF876AEE8B4355734ACB44>. Acesso em: 21 out. 2020.

DUNGAN, J. S. Aconselhamento genético pré-natal. Aconselhamento genético e avaliação pré-natal. **Manual MSD Versão Para Profissionais De Saúde**, 2017. Disponível em: <https://www.msdmanuals.com/pt/profissional/ginecologia-e-obstetr%C3%ADcia/aconselhamento-gen%C3%A9tico-e-avalia%C3%A7%C3%A3o-pr%C3%A9-natal/aconselhamento-gen%C3%A9tico-pr%C3%A9-natal> . Acesso em: 21 out. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Importância do pré-natal**. Biblioteca virtual em saúde, 2016. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/dicas-em-saude/2198-importancia-do-pre-natal#:~:text=%2D%20o%20agendamento%20de%20consulta%20m%C3%A9dica,%2C%20anemias%2C%20s%C3%ADfilis%2C%20etc>. Acesso em: 19 out. 2020.

ONG, J. *et al.* Trisomy 21 in both fetuses in a DCDA twin pregnancy. **BMJ Case Rep**, v. 12, n. 4, abr., 2019. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/mdl-30988104>. Acesso em: 24 set. 2020

PINA NETO, J. M. Aconselhamento genético. **Jornal de Pediatria**, Rio de Janeiro, v. 84, n. 4, p. S20-26., ago., 2008. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/jped/v84n4s0/v84n4s0a04.pdf>. Acesso em: 22 out. 202

REED, A. R. Genetic Counseling, Professional Values, and Habitus: An Analysis of Disability Narratives in Textbooks. **J Med Humanit**, v. 39, n. 4, p. 515-533, dez. 2018. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/mdl-27761686>. Acesso em: 21 out. 2020.

TORTORA, Gerard J. *et al.* **Princípio de anatomia e fisiologia**. 14. ed. rev. e atual. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2016. 1.300 p.

KALYSTON. LIGA ACADÊMICA DE GENÉTICA MÉDICA. (LAGEM). Genética Médica. **Síndrome de Down**. 2017. Disponível em: <https://lagemmaringa.wixsite.com/lagem/single-post/2017/03/21/S%C3%ADndrome-de-Down>. Acesso em: 21 out. 2020.

XAVIER, J. Pré-natal é essencial para o diagnóstico precoce de doenças raras. Genética, hereditariedade e patologia, **Portal Fiocruz**, 2017. Disponível em: <https://portal.fiocruz.br/noticia/pre-natal-e-essencial-para-o-diagnostico-precoce-de-doencas-raras>. Acesso em: 23 nov. 2020.

WAX MD, J. R. *et al.* Noninvasive prenatal testing: impact on genetic counseling, invasive prenatal diagnosis, and trisomy 21 detection. **Journal of Clinical Ultrasound**, v. 43, n. 1, p. 1-6, jan., 2015. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/mdl-25303161>. Acesso em: 24 set. 2020.