**Defeitos congênitos em pacientes atendidos pela Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) do município de Francisco Beltrão**

Marilei Marlene Alves(PIBIC/Fundação Araucária/Unioeste), Gustavo Eduardo Bauer, Eduarda Cavalet Lubenow, Léia Carolina Lucio, Lirane Elize Defante Ferreto de Almeida, Claudicéia Risso Pascotto(Orientadora), e-mail: marileimarlenealves@gmail.com

Universidade Estadual do Oeste do Paraná/Centro de Ciências da Saúde/Francisco Beltrão, PR.

Ciências da Saúde - Saúde Coletiva

**Palavras-chave:** APAE, malformação congênita, deficiência intelectual

**Resumo**

Os defeitos congênitos são uma das maiores prioridades de estudos dentro da saúde pública por sua relação com a mortalidade infantil e à morbidade. Aqueles se caracterizam por uma definição a qual trata de malformações estruturais e funcionais que podem estar presentes no momento do nascimento ou se apresentar durante o desenvolvimento, principalmente nas fases pré-escolar e escolar. No Brasil, uma minoria dos pacientes com defeitos congênitos, que muitas vezes se caracterizam pela presença de deficiência intelectual, é atendida em serviços apropriados devido à complexidade das síndromes ou ao desenvolvimento tardio dos sintomas e ainda se tem como agravantes: a pobreza, falta de saneamento básico, desinformação e precariedade do atendimento à saúde. Uma das opções de atendimento existente é proporcionado pelo movimento filantrópico da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), instituição que realiza um atendimento multiprofissional, individualizado e integral do indivíduo, objetivando a inserção deles no corpo social. O presente projeto tem como objetivo verificar o número de casos de defeitos congênitos em pacientes pela APAE de Francisco Beltrão, traçando um perfil clínico-epidemiológico dos pacientes em relação aos defeitos congênitos. Foi analisado 242 fichas dos pacientes/alunos da instituição, sendo que 24,79% apresentavam malformação congênita, sendo visto que as anomalias cromossômicas apresentam grande expressividade nesta coorte como causa daquelas. Como também, foi visto que a promoção à saúde da criança com consultas de puericultura durante os dois primeiros ano de vida são essencial para o diagnóstico e intervenção precoce à deficiência intelectual.

**Introdução**

Os defeitos congênitos vêm apresentando relevância crescente como causa de sofrimento e prejuízos à saúde da população (Horovitz e Mattos, 2005), tornando-se assim um dos assuntos de maior prioridade de estudos no âmbito da saúde pública, assim como a sua prevenção, epidemiologia e consequências tal qual a mortalidade infantil relacionada àqueles além da questão da morbidade e custos. Isto, se deve principalmente aos gastos para a manutenção da pessoa com deficiência quando comparada com os custos da atenção secundária e terciária. Assim, um dos problemas relacionados a isto é a falta de dados epidemiológicos para fornecimento de dados concretos para planejamento de investimentos adequados na área de saúde pública, assim como, nos diversos tipos de atenção para que estes indivíduos tenham atendimento apropriado.

No Brasil, uma minoria dos pacientes com defeitos congênitos é atendida em serviços apropriados devido à complexidade das síndromes, dificuldade de diagnóstico, custo elevado de alguns exames, desenvolvimento tardio dos sintomas ou ao caráter multissistêmico. Algumas destas malformações congênitas causam deficiência intelectual, sendo que parte deste tratamento assim como de outras deficiências físicas e funcionais são fornecidos pelo movimento filantrópico da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE).

**Material e Métodos**

Trata-se de uma pesquisa descritiva para verificar o número de pacientes/alunos que possuem algum tipo de defeito congênito que são atendidos na APAE de Francisco Beltrão. A instituição fornece os serviços de fisioterapia, terapia ocupacional, equoterapia e atendimento psicológico e psiquiátrico aos alunos.

Foram analisadas 242 fichas de atendimento. Nestas fichas constam os seguintes itens: identificação do paciente, história da deficiência intelectual, história patológica pregressa, história familiar e psicossocial e o histórico de todo atendimento prestado. Para esse trabalho foram coletados apenas dados referentes a idade, sexo, tipo de malformação congênita, que foram classificadas conforme a Classificação Internacional de Doenças (CID-10) e idade de manifestação dos sintomas da deficiência. Os dados são apresentados na forma de gráficos e tabelas.

Este trabalho é parte do projeto 35525314.2.0000.0107 aprovado pelo Comitê de Ética em pesquisa com seres humanos da Universidade Estadual do Oeste do Paraná.

**Resultados e Discussão**

Das 242 ficha de atendimento analisadas, verificou-se que a idade dos pacientes/alunos variou de 0 a 63. Destes 133 eram do sexo feminino e 109 do sexo masculino. Assim, a coorte inicialmente apresenta um padrão epidemiológico particular uma vez que o retardo mental é cerca de 1,5 vezes mais prevalente no sexo masculino do que no feminino (Sadock e Sadock, 2007).

A causa da deficiência apresentada por 60 destes pacientes/alunos foi diagnosticada como sendo malformações congênitas, e portanto o motivo de terem sido encaminhados à APAE. Os tipos de malformações congênitas foram classificadas conforme a Classificação Internacional de Doenças (CID-10), sendo estas apresentadas na tabela 01.

**Tabela 01- Tipos de Malformações congênitas identificadas nos alunos/pacientes atendidos na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais do município de Francisco Beltrão.**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **CID** | **Malformação Congênitas** | **Casos** |
| Q00-Q07 | Malformações Congênitas do Sistema Nervoso | 17 |
| Q10-Q18 | Malformações Congênitas de olho, ouvido, face e pescoço | 1 |
| Q20-Q28 | Malformações Congênitas do Aparelho Circulatório | 4 |
| Q35-Q37 | Fendas labiais e palatinas | 1 |
| Q65-Q79 | Malformação congênita e deformidade do sistema osteomuscular | 4 |
| Q80-Q89 | Outras malformações congênitas | 6 |
| Q90-Q99 | Anomalias cromossômicas | 34 |
| Q00-Q99 | **TOTAL** | 67 |

O número de tipo de malformações listada na tabela 1 difere do número de pacientes/alunos, pois alguns indivíduos apresentavam de dois a cinco tipos de malformações congênitas em sistemas não-correlacionados.

Com relação às anomalias cromossômicas 61,76% dos casos eram de Síndrome de Down, seguidos de 8% de cariótipos inconclusivos porém as crianças apresentavam o fenótipo sindrômico,5% de Síndrome de Kabuki e os outros 23, 5% correspondem a anomalias cromossômicas com apenas 1 paciente/aluno portador, sendo elas: Síndrome de West, Síndrome de Hurler, Síndrome do X frágil, Síndrome de Seckel, Síndrome de Angelman, Síndrome de Cornélia de Lange, Síndrome de Klinefelter e deleção de parte do cromossomo 21.

 Ao contrário de outros estudos, como o de Arruda *et al*. (2008), onde as malformações cardiovasculares foram encontradas com maior frequência e em segundo lugar vieram as malformações do sistema nervoso central. Nesta coorte, a prevalência se deu nas anomalias cromossômicas, uma vez que síndromes genéticas se apresentam como principal comorbidade ou causa para deficiência intelectual (Sadock e Sadock, 2007).

Com relação a idade de manifestação dos sintomas, a fase de manifestação dos sintomas predominante não pôde ser analisada em 40,49% dos casos,pois os pais/responsáveis não tinham conhecimento quanto ao momento correto da manifestação dos sintomas, o período lactente 23,55% e as fases pré-escolar e escolar com 19,42% dos casos registrados nas fichas. Isto demonstra que embora durante a fase escolar e pré-escolar seja um período da vida da criança marcado por intensa atividade motora com rápida aquisição de habilidades, linguagem e grande capacidade de aprendizagem (Porto e Porto, 2014) ao se tratar de deficiência intelectual, fatores e causas de base podem ser demonstrados no período de 0-2 anos da criança, uma vez que neste período transtornos mentais relacionados à deficiência intelectual como Transtorno do Espectro Autista possam mostrar indícios de um quadro associado de deficiência intelectual (Sadock e Sadock, 2007).

No entanto, apesar de 98 dos 242 casos, os familiares e/ou responsáveis não conseguissem relatar uma idade específica para a manifestação dos sintomas na História Patológica Pregressa, impossibilitando classificar o início da manifestação dos sintomas nas fases da vida do indivíduo. Ao se relatar o desenvolvimento neuropsicomotor dos pacientes-alunos percebeu-se que todos os indivíduos apresentavam atraso nesse, conforme Manual para Vigilância do Desenvolvimento Infantil no Contexto da AIDPI. Demonstrando assim que, ações preconizadas pela Organização Mundial de Saúde de consultas de puericultura com cárater mensal até o 6º mês de vida e posteriormente cárater trimestral até o segundo ano de vida (Figueiras *et al.*, 2005); apresenta que aquela durante os dois primeiros anos de vida são fundamentais para o diagnóstico e manejo precoce destas deficiências. Como também isto demonstra a importância para os profissionais de saúde da importância do conhecimento do desenvolvimento neuropsicomotor infantil.

Entretanto, quando é analisada a coorte dos pacientes com malformações congênitas, percebe-se que a identificação da idade de manifestação dos sintomas iniciou-se, segundo os pais de forma mais precoce, como o período pré-natal e lactente, demonstrando assim que exames de *screening* são fatores que realizam o diagnóstico precoce o qual facilita o tratamento e manejo adequado destes casos.

Contudo, devido ao grande número de casos subdiagnosticados quanto às origens da deficiência intelectual não pode-se classificar os pacientes de acordo com a causa da possível deficiência intelectual, como também devido ao caso dessa se apresentar de forma multifatorial com fatores genéticos, adquiridos, do desenvolvimento, ambientais e socioculturais (Sadock e Sadock, 2007).

**Conclusões**

É evidente que quando se trata de malformações congênitas e deficiência intelectual muitas ações precisam ser melhoradas com a finalidade de preveni-las, pois, muitas anormalidades podem ser evitadas. No presente trabalho, notou-se um padrão epidemiológico particular com o retardo mental afetando particularmente sexo feminino, como também percebe-se que a o perfil clínico epidemiológico das malformações congênitas se apresentam distinta, quando se trata de trabalhos sobre mortalidade por malformação congênita e a coorte de viventes com deficiência intelectual, uma vez que as anomalias cromossômicas apresentam grande importância nesta coorte ao invés de malformações do aparelho cardiovascular

 Com relação à ações em saúde, baseado na idade de manifestação dos sintomas de deficiência na vida do indivíduo, nota-se que o acompanhamento com consultas de puericultura apresentam um importante papel para o diagnóstico e ações intervencionistas de cárater precoce para estes indivíduos.

Por isso, outros estudos são importantes para que se possam conhecer melhor as características destas anomalias e do retardo mental e suas causas, servindo de subsídio para que profissionais de saúde possam planejar ações mais eficazes para prevenção, diagnóstico precoce e tratamento. Por consequência, melhorando a qualidade de vida desta população como também reduzindo os custos dos altos gastos relacionados ao tratamento e manutenção da pessoa com deficiência.

**Agradecimentos**

Os autores agradecem à Fundação Araucária pelo apoio ao projeto com a bolsa de iniciação científica, e a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais- APAE de Francisco Beltrão pela disponibilização das fichas dos pacientes-alunos, assim como pelo apoio e carinho recebido durante a realização do projeto.

**Referências**

Arruda, T. A. M. *et al* (2008). Mortalidade Determinada por Anomalias Congênitas em Pernambuco, Brasil, de 1993 a 2003. *Rev Assoc Med Bras.* **54**, 122 - 126.

Figueiras, A.C. *et al* (2005) Manual para Vigilância do Desenvolvimento Infantil no Contexto da AIDPI.

Horovitz, D.D.G; Jr., J.C.L e Mattos, RA (2005). Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Caderno de Saúde Pública***4**, 1055-1064.

Porto e Porto (2014). *Semiologia Médica*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.

Sadock. B.J e Sadock, VA (2007). Compêndio de Psiquiatria: Ciência do comportamento e Psiquiatria Clínica. São Paulo: Artmed.