

OFICINA DE CAPACITAÇÃO
SOBRE O DIAGNÓSTICO
E NOTIFICAÇÃO DE
**ANOMALIAS
CONGÊNITAS NO
PRÉ-NATAL E AO
NASCIMENTO**



MINISTÉRIO DA
SAÚDE

GOVERNO FEDERAL
BRASIL
UNIÃO E RECONSTRUÇÃO

Programação

1. – Anomalias Congênicas: Aspectos Gerais
2. – Fatores de Risco e Prevenção de Anomalias Congênicas
3. – Diagnóstico de Anomalias Congênicas no Pré-natal
4. – Diagnóstico de Anomalias Congênicas ao Nascimento

Bibliografia de apoio



Curso de apoio

Curso de Anomalias Congênitas:

Anomalias Congênitas — Vigilância no Rio Grande do Sul

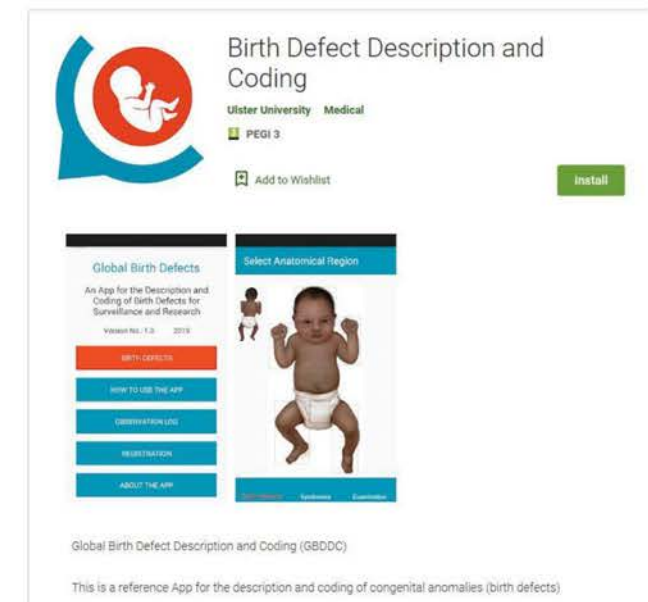
Edição Lúmina



Ferramentas de apoio para o diagnóstico de AC

➤ Aplicativo de anomalias congênicas (GBDC) - Tablet/Telefone:

- Disponível para Android (Google) e iOS (Apple).
- Principais anomalias congênicas visíveis externamente;
- Fotos e diagramas para ajudar a descrever e codificar;
- Uso off-line.



<https://globalbirthdefects.tghn.org>

Ferramentas de apoio para o diagnóstico de AC

1. Use as seguintes palavras-chave para procurar o aplicativo na “App store”:
BIRTH DEFECTS; CONGENITAL ANOMALIES;

1. Baixe e abra o aplicativo;

1. CÓDIGO DE REGISTRO

Para usar o aplicativo, você precisará se registrar usando o botão “Registro”.

O código de registro para a Versão Básica é:

XJNL



**BASES TEÓRICAS EM ANOMALIAS
CONGÊNITAS**

Definição

Qualquer anomalia que afeta a estrutura ou a função do corpo e que está presente desde o nascimento. Pode ser diagnosticada ao nascer ou tardiamente na vida. Muitas causam deficiência.

Exemplos:

- Anencefalia
- Hemofilia
- Doença de Huntington

Congênito = “presente ao nascimento”

Sinonímia

Defeitos congênitos.



Definição – quanto à morbidade

Estruturais ou morfológicas:
quando estão relacionadas a
problemas em estruturas
anatômicas



Polidactilia



Defeitos de fechamento do tubo neural

Fenda labioplatina



Definição – quanto à morbidade

Funcionais: estão relacionadas às alterações na função de determinadas estruturas ou partes do corpo que levam a deficiências no desenvolvimento

Distúrbios metabólicos

Comprometimento intelectual/comportamental

Deficiências sensoriais

Doenças degenerativas

Definição – quanto à morbidade

Anomalias maiores

Anormalidades estruturais com consequências médicas e sociais e/ou estéticas

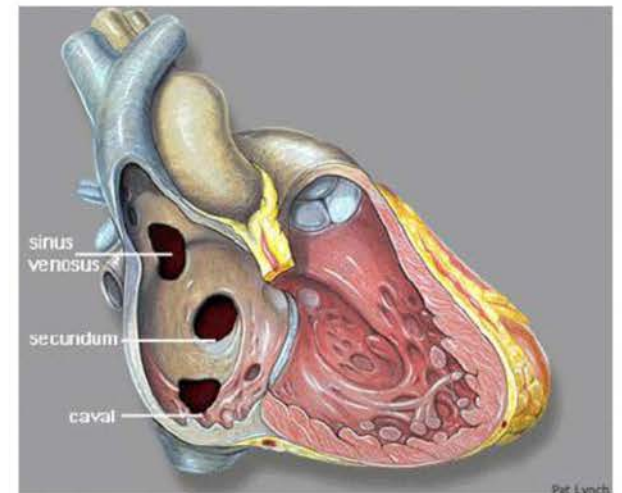
Originam-se na blastogênese ou organogênese

1% RNs

FENDA LABIAL



COMUNICAÇÃO INTERATRIAL



Pat Lynch

Definição – quanto à morbidade

Anomalias menores

Anormalidades estruturais sem consequências médicas ou estéticas importantes;

Originam-se normalmente no período fetal;

Mais comuns – diferenciar do fenótipo normal familiar.

ATENÇÃO: 3 ou + = 1 maior?



Anomalias Menores: Quando são importantes?



X



Três ou mais malformações menores
Cardiopatia na trissomia 21.

Definição – quanto à patogenia

MALFORMAÇÃO
(Formação anômala)

Defeitos localizados múltiplos

Síndrome malformativa



MALFORMAÇÃO
(Formação anômala)

Defeito localizado isolado

Sequência malformativa



DEFORMAÇÃO
(Distorção)

Sequência deformativa



DISRUPÇÃO
(Destruição)

Sequência disruptiva



DISPLASIA
(Desregulação)

Sequência displásica



Definição – quanto à patogenia

A. Desenvolvimento Normal



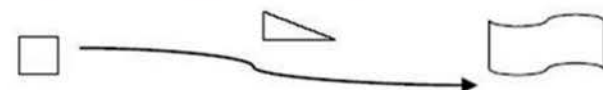
B. Malformação = erro no desenvolvimento embriológico precoce



C. Disrupção = interrupção fisiológica ou mecânica do desenvolvimento normal



D. Deformação = força mecânica altera forma normal



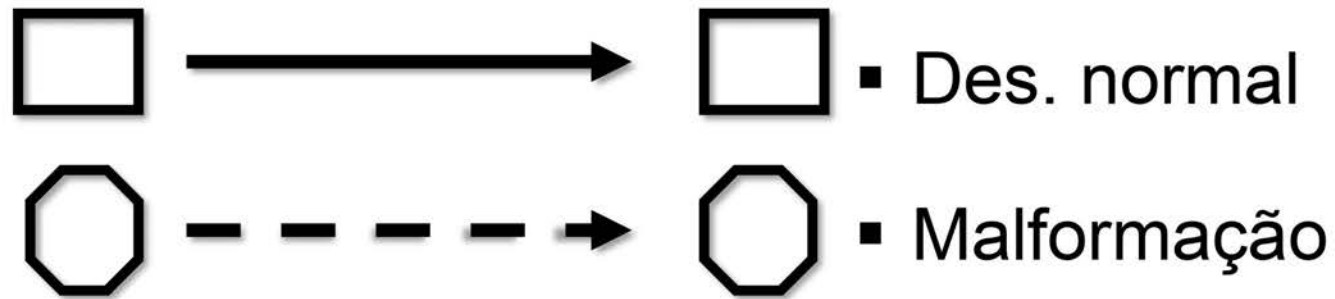
E. Displasia = Anomalia específica de tecido



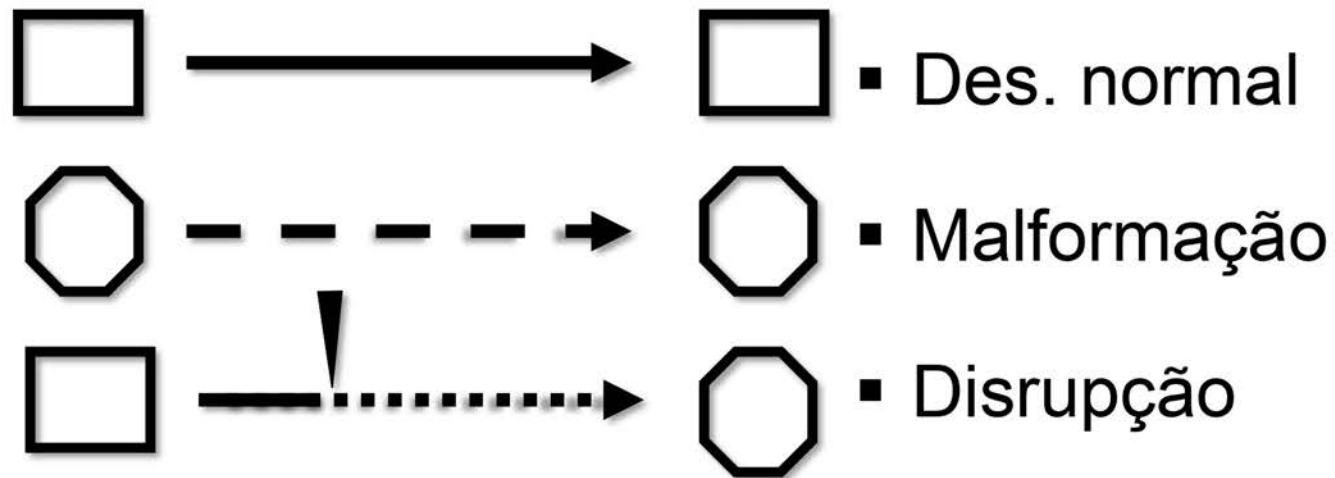
Definição – quanto à patogenia



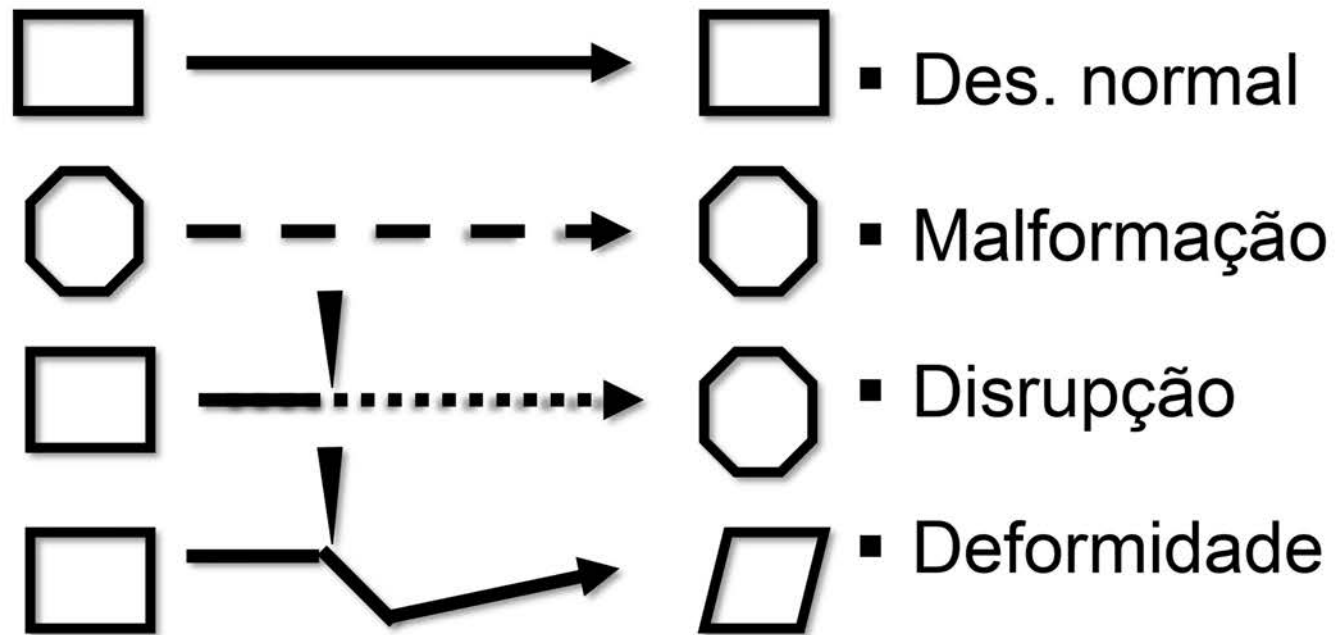
Definição – quanto à patogenia



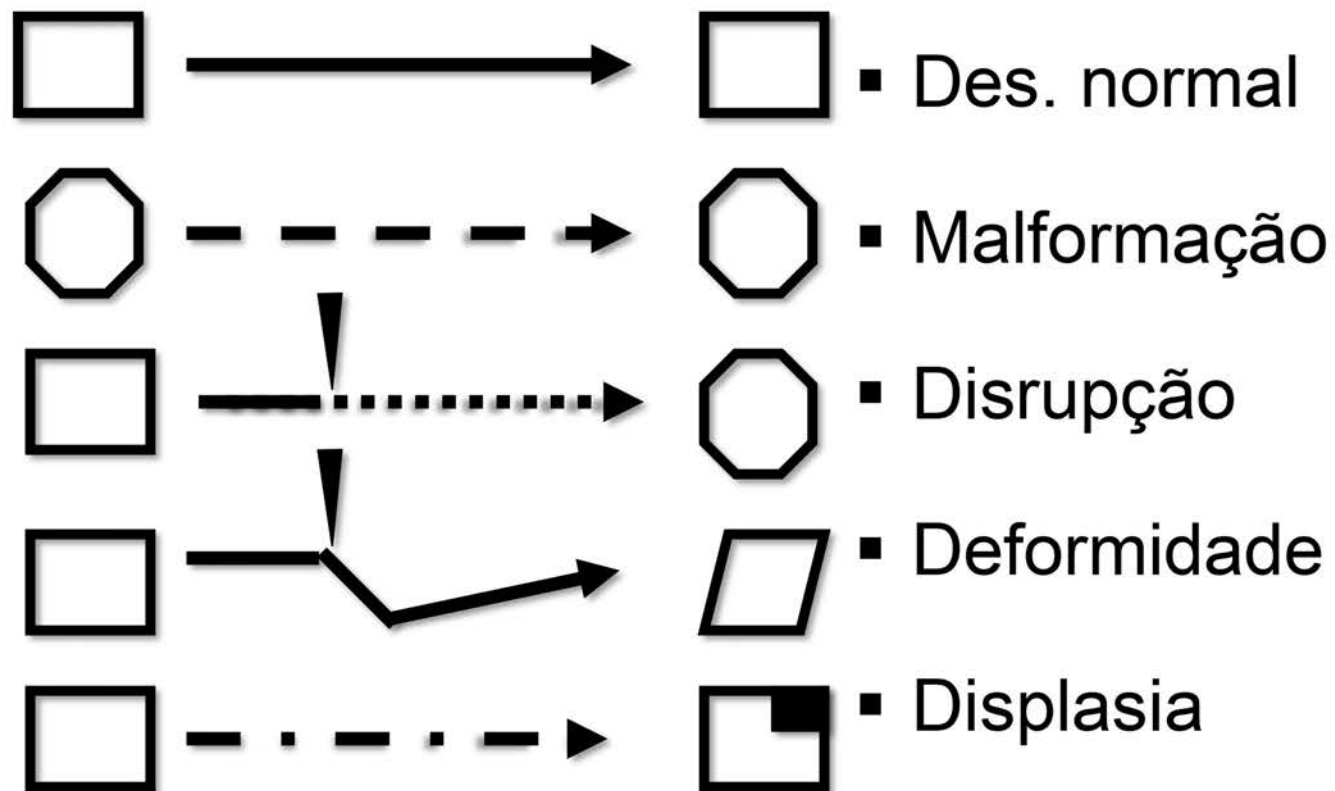
Definição – quanto à patogenia








Definição – quanto à patogenia



Definição – quanto à patogenia

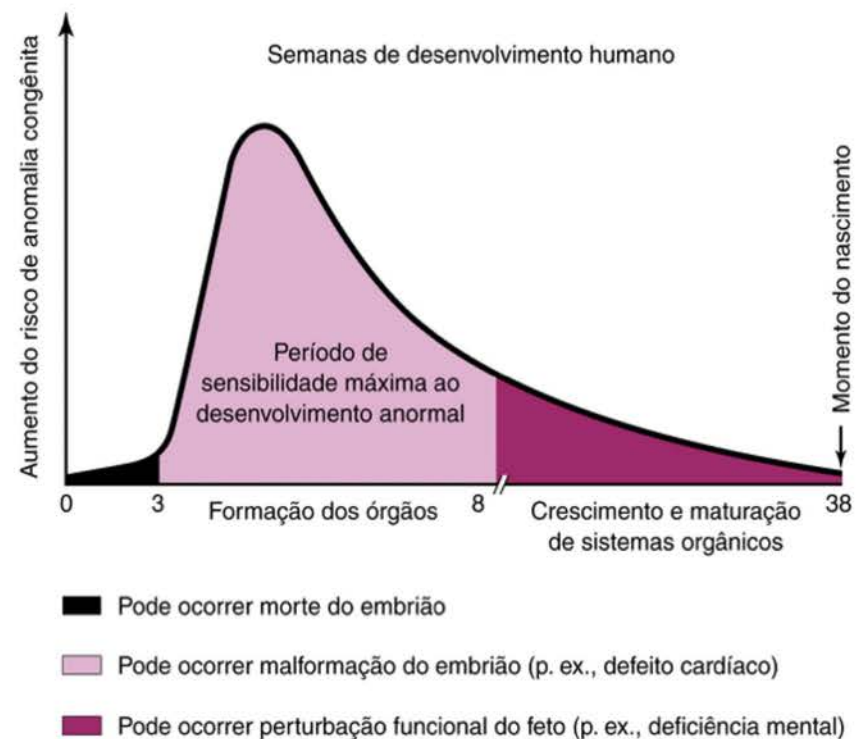


Definição – quanto à apresentação

APRESENTAÇÃO CLÍNICA	Isolada	Presença de somente uma anomalia congênita.		Coloboma de íris
	Sequência	Uma sucessão de alterações ou erros desencadeados por uma mesma malformação, interrupção ou deformidade.		Sequência de Pierre Robin
	Síndrome	É um conjunto de anomalias congênitas que apresentam relação patológica, mas que não constituem uma sequência.		Síndrome de Down
	Associação	Conjunto de anormalidades congênitas que se apresentam com uma maior frequência que o esperado para as combinações ao acaso.	Associação VACTERL	<p>V: malformações Vertebrais A: atresia Anal C: alterações Cardíacas TE: fístula Traqueo-Esofágica R: anomalias Renais L: anomalias de membros (Limbs)</p>
	Anomalia congênita múltipla	Presença de duas ou mais anomalias congênitas maiores que não são relacionadas, reflexo de uma associação aleatória que não constitui uma síndrome ou uma sequência já descrita.		Onfalocele
				Fendas orais

Períodos críticos no desenvolvimento

→ Durante a gravidez existem períodos críticos em que os conceitos são mais susceptíveis a agentes ou fatores que levam ao desenvolvimento anormal.



Períodos críticos

O desenvolvimento pré-natal pode ser dividido em período embrionário e fetal:

Período embrionário: Da concepção até o fim da organogênese (8º semana).

- Da concepção até 3º semana de desenvolvimento ocorrem os processos clivagem do embrião
 - Alterações e/ou agressões que ocorrem nesse período são improváveis de resultarem em um desenvolvimento defeituoso (tudo ou nada).
- Da 3º a 8º semana de desenvolvimento ocorre o período de organogênese do embrião
 - Maioria dos órgãos e das regiões do corpo é estabelecida;
 - Máxima susceptibilidade para o desenvolvimento de estruturas anormais.

Períodos críticos

O desenvolvimento pré-natal pode ser dividido em período embrionário e fetal:

Período fetal: Após a organogênese até o nascimento.

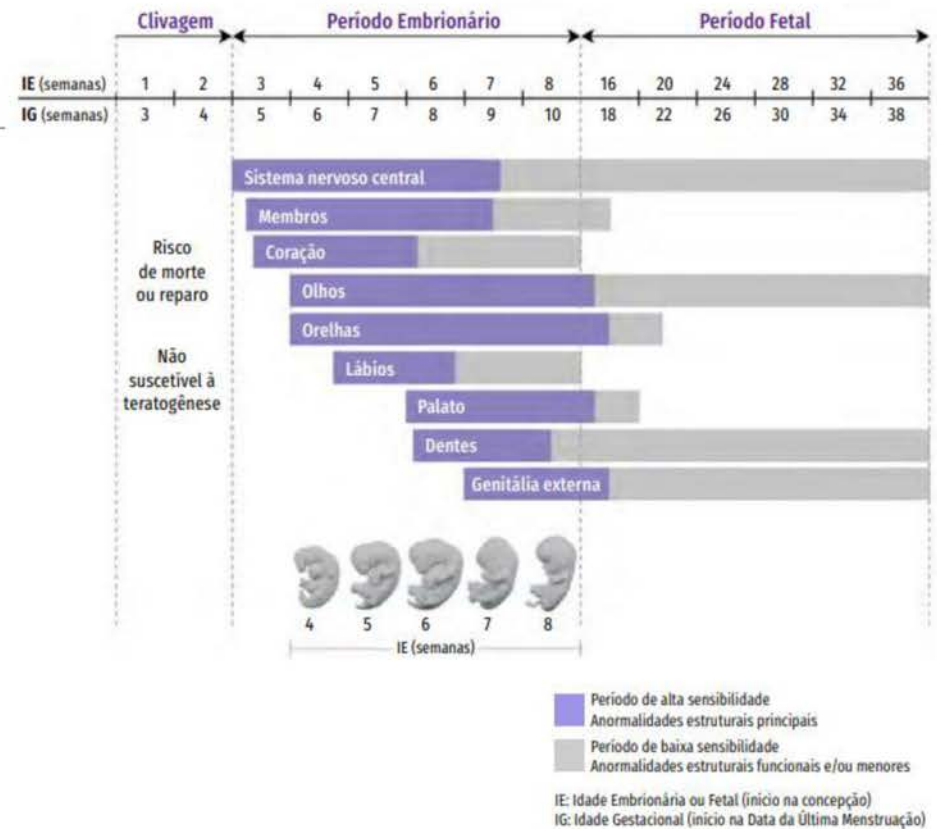
- Algumas estruturas que iniciaram o desenvolvimento no período embrionário são consolidadas, como, por exemplo, o fechamento da fenda palatina.
- Menor probabilidade de ocorrência de anomalias congênitas estruturais neste período.
- Anomalias que surgem no período fetal tendem a ser funcionais (por exemplo, deficiência intelectual) ou envolver distúrbios no crescimento de estruturas fetais.

Períodos críticos

Importante!

- Duas primeiras semanas: “tudo ou nada”
- Barras roxas: morfogênese
- Barras cinzas: anomalias menores e funcionais

Gráfico 1 – Ilustração esquemática apresentando os períodos de desenvolvimento intrauterino e a susceptibilidade de diferentes órgãos e estruturas a teratogênicos



Fonte: Os autores, adaptado de MOORE, K. L.; PERSAUD, T. V. Defeitos Congênitos Humanos. In: MOORE, K. L.; PERSAUD, T. V. *Embriologia Clínica*. 10. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2016. p. 161-193; CARLSON, B. M. *Embriologia Humana e Biologia do Desenvolvimento*. 5. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2014.

Situação epidemiológica no mundo



FATORES DE RISCO E PREVENÇÃO

Quais são as principais causas de anomalias congênitas?

Embora aproximadamente 50% de todas as AC não possam ser ligadas a uma causa específica, existem algumas causas ou fatores de risco intrínsecos e extrínsecos conhecidos que podem levar a esse desfecho.

Genéticas

- Alterações gênicas
- Alterações cromossômicas

Ambientais

- Doenças maternas
- Infecções
- Medicamentos
- Drogas
- Produtos químicos
- Radiação
- Etc.

Multifatoriais

- Interação gene-gene
- Interação gene-ambiente

Genéticas

Monogênicas

- Alteração em único gene;
- Herdadas ou ocorrem por acaso (mutação);
- Autossômica dominante, recessiva ou ligada ao sexo;
- Originam um conjunto de características que podem ser denominadas de síndrome ou de sequência;
- Associada a idade paterna avançada;



Genéticas



Cromossômicas

- Problemas no número (aneuploidia) ou na estrutura dos cromossomos;
- Ocorrem quando há uma falha na separação dos cromossomos durante a divisão celular (não disjunção);
- Ocorre com maior frequência quando a gestante tem 35 anos de idade ou mais.

Genéticas

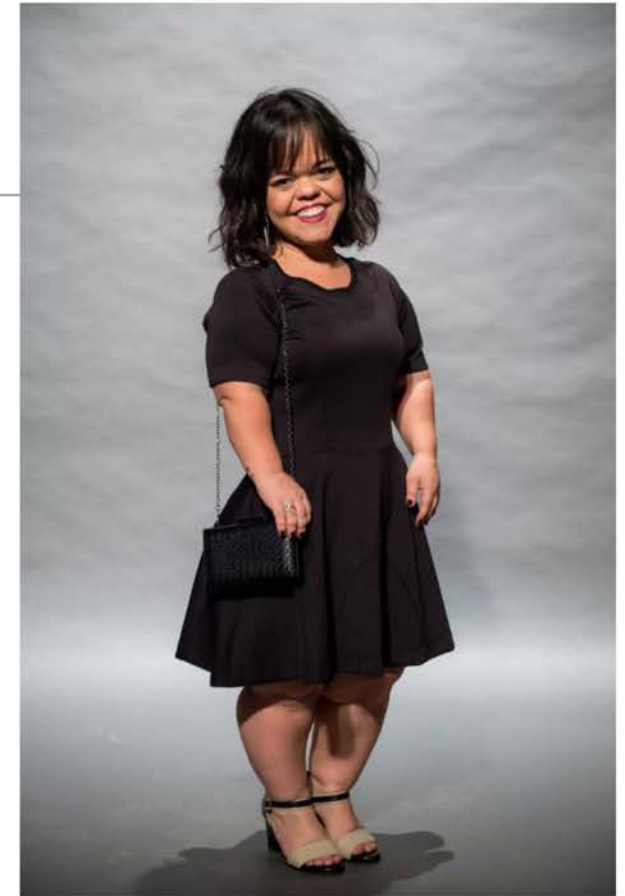
Alteração cromossômica (aneuploidia)



Síndrome de Down

- Trissomia do cromossomo 21

Alteração monogênica



Acondroplasia

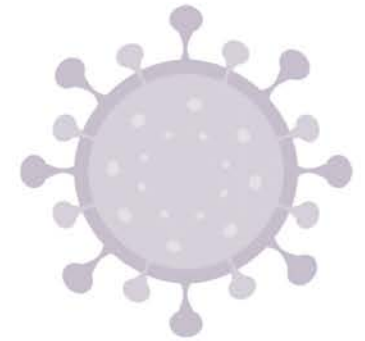
- Alteração no gene *FGFR3*



Ambientais

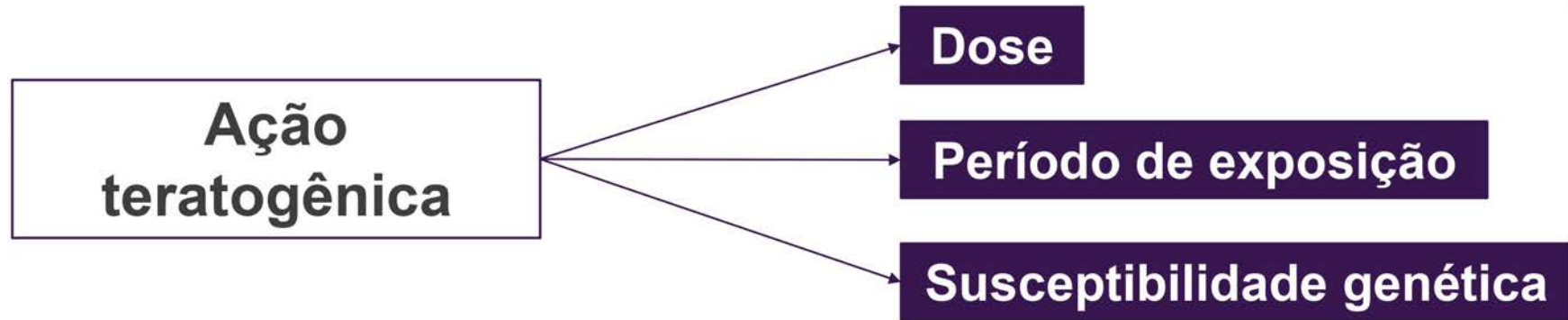
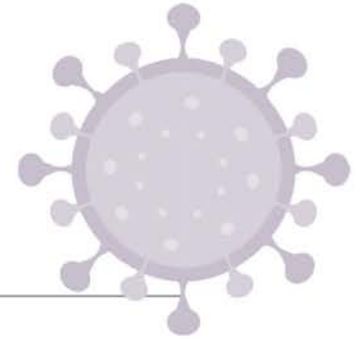
➤ Causadas por agentes externos ao embrião/feto em desenvolvimento, que podem ser físicos, químicos, biológicos, mecânicos ou estados nutricionais;

➤ Representam de 7% a 10% das causas de AC.





Ambientais



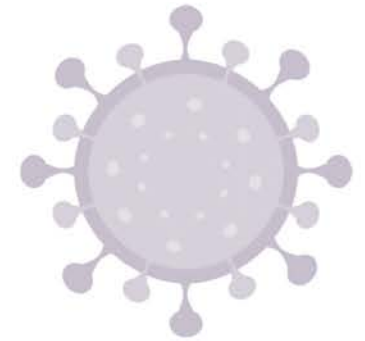
A **janela de ação teratogênica** é o período da gestação no qual os órgãos e os tecidos reconhecidamente afetados por esse agente possuem maior sensibilidade a ele.





Ambientais

- Exposições em períodos diferentes dentro da janela de ação teratogênica para um mesmo teratógeno podem conferir anomalias diferentes;
- Os efeitos de um teratógeno são, normalmente, observados em um padrão específico de AC ou uma anomalia específica durante um período sensível da gestação com um efeito dose-dependente.



Quadro 1 – Principais teratógenos conhecidos em humanos e suas anomalias congênitas mais frequentes

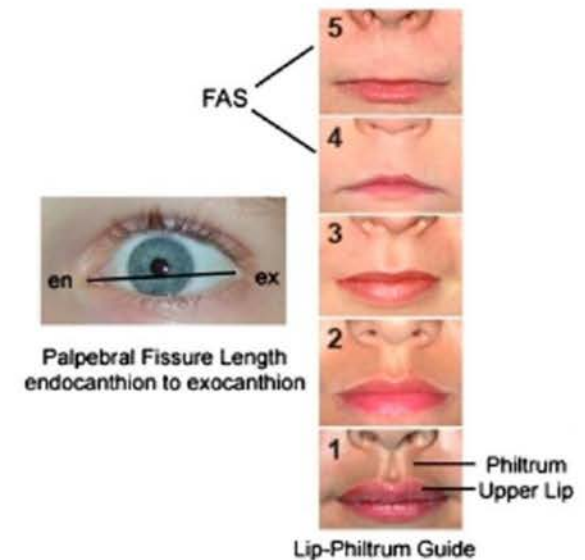
	TERATÓGENOS	AC RELACIONADAS EM HUMANOS
Físicos e Químicos	Radiação ionizante (doses acima de 5Sv)	Microcefalia, deficiência intelectual, anomalias esqueléticas e restrição de crescimento intrauterino
	Mercúrio	Anomalias do sistema nervoso central
	Chumbo	Prematuridade, anomalias cardíacas e anomalias de membros
	Bifenil Policlorinados	Restrição de crescimento intrauterino

Sv: Sievert: unidade de medida utilizada para quantificar a dose de radiação absorvida pelo corpo humano

Drogas e Medicamentos	Álcool	Síndrome alcoólica fetal (microcefalia, dismorfias faciais, anomalias cardíacas e do sistema nervoso central, restrição de crescimento pré e pós-natal), transtornos comportamentais, dificuldade de aprendizado, memória e atenção
	Tabagismo	Fendas orais, prematuridade, restrição de crescimento intrauterino e anomalias no neurodesenvolvimento (Transtorno de <i>deficit</i> de atenção e hiperatividade)
	Cocaína	Baixo peso ao nascer, restrição de crescimento intrauterino, prematuridade, anomalias do sistema nervoso central, microcefalia e distúrbios neurocomportamentais
	Talidomida	Focomelia e outros defeitos de redução de membros, microftalmia, microtia, anomalias cardíacas e agenesia renal
	Varfarina	Anomalias oculares, hipoplasia nasal, anomalias do sistema nervoso central
	Retinoides	Microtia, anomalias cardíacas e do sistema nervoso central
	Carbamazepina	Defeitos de fechamento de tubo neural
	Ácido Valproico	Defeitos de fechamento de tubo neural, embriopatia por ácido valproico (anomalias craniofaciais, cardiovasculares, restrição de crescimento intrauterino), transtornos neurocomportamentais
	Lítio	Anomalias cardiovasculares
	Inibidores da ECA	Displasia renal, insuficiência renal, oligodrâmnio, restrição de crescimento intrauterino e deformidades da sequência de oligodrâmnio.
	Metotrexato	Defeitos de fechamento de tubo neural, hidrocefalia e anomalias esqueléticas
	Misoprostol	Anormalidades neurológicas (paralisia facial congênita, outras paralisias cranianas), defeitos de redução de membros (tipo amputação), pé torto.
	Dietilestilbestrol	Anomalias do sistema reprodutivo, maior incidência de câncer vaginal nas prole feminina
	Tetraciclina	Anomalias no esmalte dentário
Andrógenos	Virilização da genitália externa em fetos 46, XX	

Álcool

- **Não conhecemos dose segura!**
- Abstinência na gravidez e amamentação
- Síndrome neurocomportamental/TDAH/TEA
- Restrição de Crescimento Intra-Uterino (RCIU)
- Anomalias congênitas: microcefalia, cardiopatia congênita



Síndrome alcoólica fetal (SAF)

- Exposição ao álcool durante a gestação

Medicamentos

O uso de medicamentos durante a gestação deve ser supervisionado por um profissional da saúde.



- Exposição ao misoprostol durante a gestação



Síndrome da talidomida

- Exposição à talidomida durante a gestação

	TERATÓGENOS	AC RELACIONADAS EM HUMANOS
Agentes biológicos	Toxoplasmose	Microcefalia, coriorretinite, deficiência intelectual, ventriculomegalia, hidrocefalia, hepatoesplenomegalia e epilepsia
	Rubéola	Anomalias cardíacas, surdez, catarata, microftalmia e outras anomalias oculares, deficiência intelectual, microcefalia, paralisia cerebral e restrição de crescimento intrauterino
	Citomegalovírus	Surdez neurosensorial, convulsões, icterícia, hepatoesplenomegalia, restrição de crescimento intrauterino e microcefalia
	Sífilis	Coriorretinite, deficiência intelectual, osteocondrite, icterícia, hepatoesplenomegalia, restrição de crescimento intrauterino, surdez, hidrocefalia e anomalias da face
	HIV	Restrição de crescimento intrauterino, microcefalia pós-natal
	ZIKV	Microcefalia e anormalidades cerebrais disruptivas, hipertonia, artrogripose, dismorfias faciais
Condições maternas	Obesidade severa	Defeitos de fechamento do tubo neural
	Diabetes <i>mellitus</i>	Defeitos cardiovasculares, defeitos de fechamento tubo neural, defeitos do sistema nervoso central, macrossomia, defeitos esqueléticos e displasia caudal
	Deficiência de ácido fólico	Defeitos de fechamento de tubo neural
	Deficiência de iodo	Hipotireoidismo congênito, danos neurológicos (deficiência cognitiva e intelectual).
	Hipertermia	Defeitos de fechamento do tubo neural

Doenças maternas

A maioria das anomalias relacionadas a “fatores ambientais” ocorrem em decorrência de condições maternas.

Ex.: Diabetes, como fator de risco para defeito de tubo neural.

Obesidade

Diabetes

Hipertensão

Infecções

Hipotireoidismo

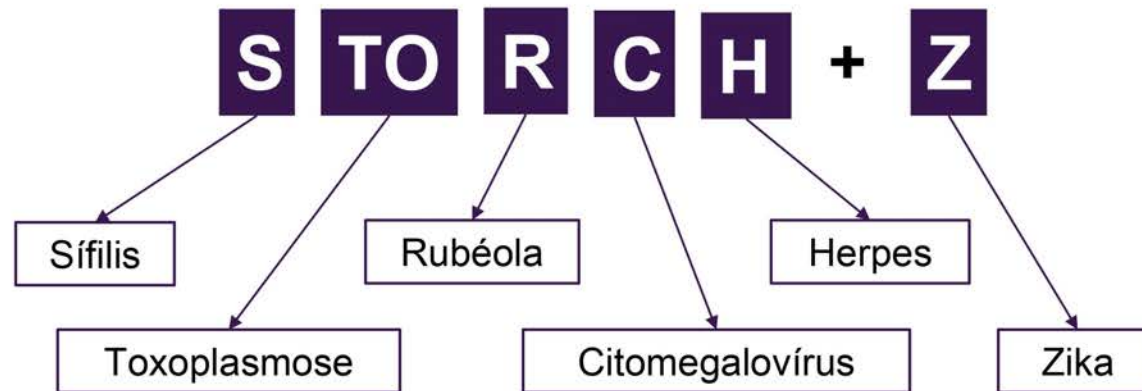
Transtornos psiquiátricos

Doenças autoimunes

Câncer

Infecções

- Infecções congêntas também são relevantes teratógenos.
- As principais afecções foram agrupadas no chamado STORCH+Z



Sífilis Congênita



Descamação e lesões cutâneas maculopapulares típicas; lesões em alto relevo, pálidas e em forma de bolha principalmente nas orelhas e ponte nasal e descamação nos pés e palma da mão.

Rinite com secreção nasal mucopurulenta.

Sífilis Congênita



Hepatoesplenomegalia e icterícia em uma criança com sífilis congênita. Marcações em preto em uma criança indicando as margens do fígado.



Raio X das anomalias ósseas, metafisite sífilítica em uma criança com densidade diminuída nas extremidades do corpo e destruição da extremidade proximal da tíbia (direita).

Síndrome da Rubéola Congênita (SRC)



Criança com turvação típica nos olhos, ou seja, **catarata**, no caso de SRC.



Glaucoma (e catarata) congênito em uma criança de sete meses de idade com SRC. O olho esquerdo mostra catarata congênita; o direito é normal. A criança foi operada com 3 dias para corrigir a catarata congênita.

Síndrome da Rubéola Congênita (SRC)



Criança com rubéola congênita e **lesões da pele de aspecto pontilhado**. As lesões são locais de hematopoiese extramedular e podem estar associadas com diferentes infecções virais congênicas e doenças hematológicas.

Doença óssea radiolúcida. Raio X dos membros inferiores de um recém-nascido com SRC. As extremidades dos ossos longos são irregulares e riscadas (como talos de salsão) – mudanças devidas à infecção por rubéola ativa.



Citomegalovírus Congênito (CMVc)



Erupção de petéquias e icterícia em criança com CMVc.



Criança nascida com CMVc. Observe a microcefalia grave e a espasticidade no membro inferior similar às características da infecção congênita grave pelo Zika.

Citomegalovírus Congênito (CMVc)



Criança nascida com CMV. Observe a microcefalia grave e a espasticidade no mento inferior similar às características da infecção congênita grave pelo Zika

Microcefalia em uma criança com CMV.

Síndrome Congênita associada à Infecção pelo Vírus Zika (SCZ)

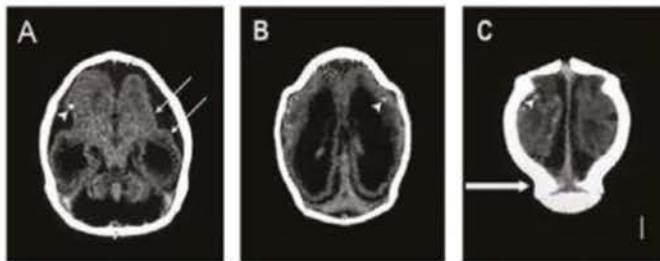


Visões laterais mostrando o colapso do crânio e a redução extrema da altura da calota craniana.



Visão do escalpo posterior mostrando o escalpo redundante com dobras (rugos).

Síndrome Congênita associada à Infecção pelo Vírus Zika (SCZ)



Tomografia computadorizada (TC) em uma criança com exposição pré-natal ao ZIKV mostrando calcificações pontuais espalhadas (A, B e C, pontas de seta brancas), perda de volume significativa mostrada por espaço extra-axial aumentado e ventriculomegalia (A, B e C), desenvolvimento do giro cerebral pequeno com sulcos em pequeno número e baixa profundidade (A; setas brancas longas). O “corpo” occipital causado pelo colapso do crânio (C; seta branca).

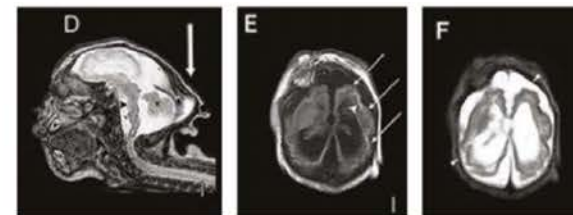
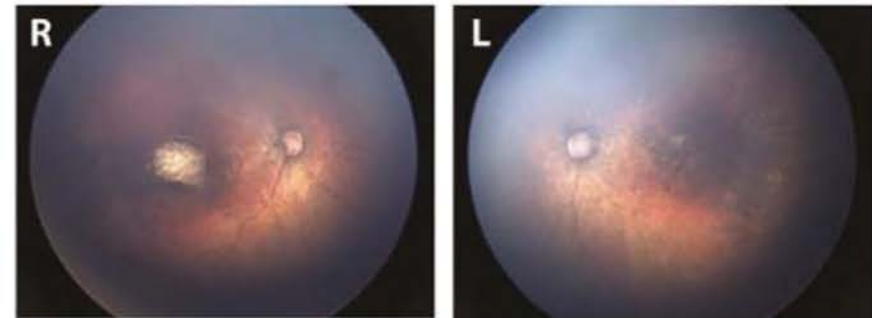


Imagem por ressonância magnética (IRM) em criança com exposição pré-natal ao Zika mostrando calcificações pontuais espalhadas (E; pontas de seta brancas), testa muito baixa e calota craniana pequena (D), perda de volume significativa mostrada por espaço extra-axial aumentado e ventriculomegalia (D, E e F), desenvolvimento do giro cerebral pequeno com sulcos em pequeno número e baixa profundidade (E; setas brancas longas), desenvolvimento do giro cerebral pequeno com córtex irregular e “em partes” mais consistente com polimicrogyria (F; pontas de seta brancas), pontes achatadas e cerebelo pequeno (D; pontas de seta pretas e asterisco). O “corpo” occipital causado pelo colapso do crânio é verificado nas duas crianças (D; ponta de seta branca).

Síndrome Congênita associada à Infecção pelo Vírus Zika (SCZ)



Esquerda: recém-nascido com contraturas bilaterais do quadril e joelhos, pé calcaneovalgo e deslocamento anterior dos joelhos. Direita: recém-nascido com contraturas bilaterais dos cotovelos, ombros, cotovelos, pulsos, quadril, joelhos e pé direito equinovaro. O quadril está deslocado bilateralmente em ambos os bebês.



Imagens de fundo dos olhos direito e esquerdo: hipoplasia do nervo óptico com sinal de anel duplo, mancha pigmentar grossa e cicatriz coriorretinal na região macular.



Quem somos



O que é o SIAT

O SIAT – Sistema Nacional de Informação sobre Agentes Teratogênicos, ao mesmo tempo em que presta atendimento gratuito, tanto para a comunidade como para profissionais da área da saúde, é um Projeto de Extensão do Departamento de Genética, do Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular e do Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

Fundado em 1990, está localizado no Serviço de Genética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). O SIAT faz parte da European Network of Teratogen Information Services (ENTIS).

O SIAT tem como objetivo a prevenção de danos que podem ocorrer ao bebê durante todo o período de gravidez. Aqui, você encontra informações importantes que auxiliam minimizar os riscos de uma gravidez.



Acesse aqui



gravidez.segura

Como podemos prevenir as anomalias congênitas?

A prevenção das AC pode se dar em três níveis de atenção:

- **Prevenção primária:** pré-concepcional e evita a ocorrência da anomalia (Ex. Fortificação com ácido fólico, vacinação; tratamento de doenças; evitar exposições);
- **Prevenção secundária:** pré-natal e evita o nascimento de um embrião ou feto com AC (EX.: cirurgia fetal corretiva, etc);
- **Prevenção terciária:** pós-natal; evita complicações decorrentes das AC, propiciando melhor qualidade de vida.

Prevenção Primária

A prevenção primária de muitos defeitos congênitos é viável, pois muitos dos fatores de risco são bem estabelecidos.

Tratamento adequado de doenças crônicas para mulheres em idade fértil.

Uso de medicações apenas com sua prescrição

Suplementação de ácido fólico

Vacinação



Quadro 1 – Estratégias de prevenção primária para anomalias congênicas morfológicas e perdas embrio/fetais

ESTRATÉGIA	ANOMALIA CONGÊNITA
Suplementação com ácido fólico periconcepcional, preferencialmente semanas antes	<ul style="list-style-type: none"> • Defeitos de fechamento do tubo neural • Anomalias cardíacas • Anomalias do sistema urogenital • Fenda labial • Anomalias de membros inferiores
Evitar ingestão de álcool	<ul style="list-style-type: none"> • Síndrome alcoólica fetal • Hérnia diafragmática • Gastrosquise • Defeito de fechamento do tubo neural • Fenda labial • Anomalias cardíacas
Cessaçãode tabagismo e outras drogas	<ul style="list-style-type: none"> • Fenda labial • Defeito de fechamento do tubo neural • Anomalias cardíacas • Restrição de crescimento intrauterino • Gastrosquise • Anomalias de membros inferiores
Prevenir obesidade e alterações metabólicas associadas	<ul style="list-style-type: none"> • Defeito de fechamento de tubo neural • Anomalias cardíacas
Vacinação e medidas comportamentais visando à prevenção de exposição a patógenos (limpeza correta dos alimentos, lavagem correta das mãos, não dividir objetos com pessoas possivelmente contaminadas, entre outros)	<p>Depende do patógeno e do momento em que ocorreu exposição:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Óbito fetal e aborto • Microcefalia e outras alterações do sistema nervoso central • Anomalia ocular • Anomalias cardíacas • Anomalias cranioencefálicas

ESTRATÉGIA	ANOMALIA CONGÊNITA
Acompanhamento e tratamento adequado de mulheres em idade fértil com doenças crônicas (diabetes <i>mellitus</i> , hipertensão arterial, hipotireoidismo)	<ul style="list-style-type: none"> • Restrição de crescimento intrauterino • Anomalias do sistema nervoso central • Outras anomalias congênicas
Evitar exposição a poluentes ambientais	<ul style="list-style-type: none"> • Anomalias cardíacas • Defeito de fechamento de tubo neural e outras alterações de sistema nervoso central • Fenda labial • Hipospádia • Anomalias da árvore respiratória • Anomalias do sistema urogenital • Anomalias do sistema gastrointestinal • Anomalias do sistema musculoesquelético • Hemangioma e linfangioma • Anormalidades cromossômicas • Óbito fetal e aborto

Prevenção Secundária

A prevenção secundária de anomalias congênitas ainda é muito restrita

- **Cirurgias intrauterinas** de defeitos de fechamento de tubo neural (mielomeningocele) já são realidade.
- **Diagnóstico precoce** de alguns defeitos cardíacos congênitos permite intervenções cirúrgicas eficazes.
- **Interrupção da gestação** de fetos com anomalias congênitas graves é considerada como uma das modalidades de prevenção secundária. ***No Brasil, legalmente, APENAS a anencefalia é incluída nesta categoria.***

Prevenção Terciária

Visa reabilitar, ressocializar e evitar as complicações decorrentes, nesse caso, das AC, com o objetivo de melhorar não somente a sobrevida como sua qualidade.

Envolve atos médicos, tecnologia disponível, detecção precoce e atendimento multiprofissional, conforme as necessidades de cada indivíduo, sem se esquecer do bem-estar psicológico da família.

Figura 1 – Oportunidades e ações, ao longo da vida, para a prevenção de anomalias congênitas



Tratamento

Muitas AC são passíveis de **tratamento cirúrgico**, que pode corrigir ou reduzir repercussões fatais ou incapacitantes dos defeitos congênitos, abrandando sua morbimortalidade. Ex.: Cirurgias cardíacas, de parede abdominal e labiopalatinas.



Tratamento

Para as afecções em que intervenção cirúrgica não é possível, as **terapias fisiomotora, fonoaudiológica e ocupacional** são fundamentais na capacitação dos indivíduos com acometimento do desenvolvimento neuropsicomotor à melhor integração social.



Tratamento

Doenças de cunho genético, o **aconselhamento genético** e o **apoio psicológico** constituem aspecto primordial no suporte à criança e à sua família ao informar sobre a afecção, suas repercussões, taxas de recorrência e as possibilidades terapêuticas.



Estratégias da OMS – 2016-2030

Prevenção

- Dieta adequada
- Evitar álcool e tabaco
- Evitar exposição ambiental
- Controle do diabetes mellitus
- Vacinação

Detecção

- Rastreamento pré-concepcional e pré-natal.
- Triagens neonatais (metabólica e não metabólica)

Tratamento

- Cirúrgico e terapias de apoio

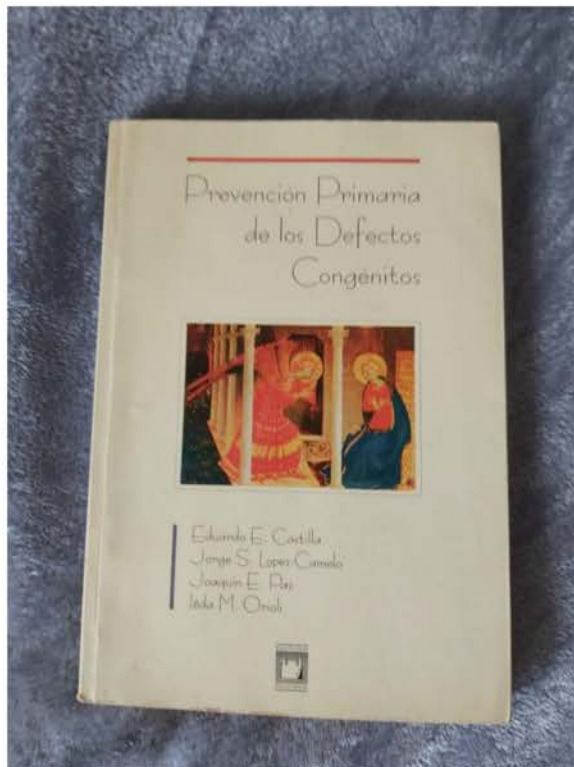


“Não apenas sobreviver, mas prosperar”

- Mulheres, crianças e adolescentes no centro dos objetivos da ONU para o desenvolvimento sustentável.

Mesmo sem saber, qualquer mulher em idade fértil pode estar grávida...

...então a melhor maneira de prevenir a ocorrência de AC é o planejamento da gestação.




**DIAGNÓSTICO DE ANOMALIAS
CONGÊNITAS NO PRÉ-NATAL**

Material de apoio





GUIA PRÁTICO

Diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e ao nascimento



DOWNLOAD PDF
ACESSE PELO QR CODE



SUS + MINISTÉRIO DA SAÚDE 

The image shows the cover of a practical guide. The top half is light green with the title "GUIA PRÁTICO" in green and "Diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e ao nascimento" in purple. The bottom half is light orange with a purple wavy border. It features a circular illustration of a fetus, a purple box with a QR code and the text "DOWNLOAD PDF ACESSE PELO QR CODE", and the SUS logo and "MINISTÉRIO DA SAÚDE" with the Brazilian flag.

Acompanhamento pré-natal (foco no diagnóstico de anomalias congênitas)

PRÉ-NATAL: ANAMNESE E EXAMES DE ROTINA 12

Anamnese da gestante 12

Idade materna 14

Gestações múltiplas 14

Exame físico e exames laboratoriais de rotina no pré-natal 14

Exames de imagem e complementares 15

Anamnese da gestante

QUADRO 2 Possíveis fatores de risco ou exposições de risco para anomalias congênitas que podem ser identificados durante a anamnese⁹⁻¹²

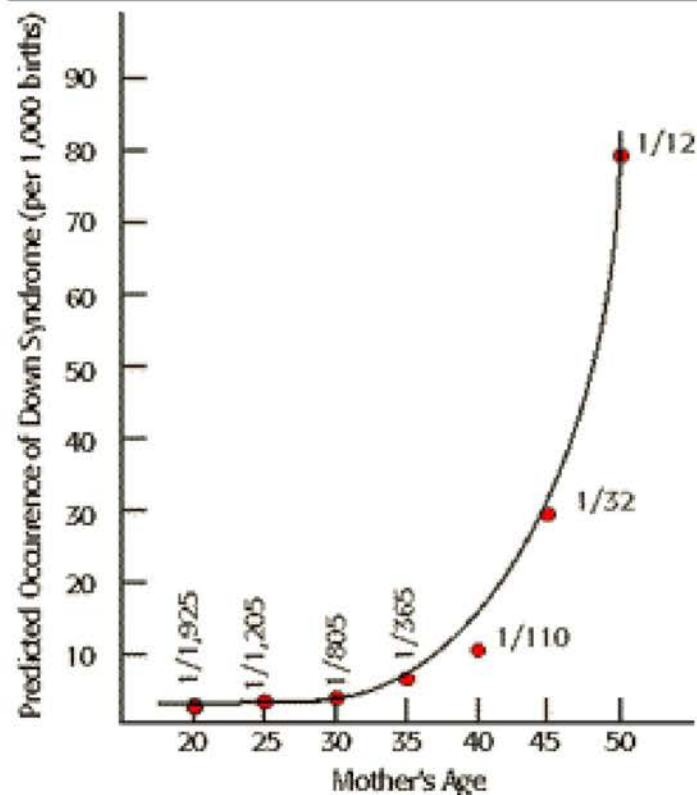
INVESTIGAÇÃO DOS ANTECEDENTES FAMILIARES	<ul style="list-style-type: none">• doenças crônicas• síndromes genéticas• anomalias congênitas• gemelaridade na família
ANTECEDENTES PESSOAIS	<ul style="list-style-type: none">• idade da gestante• peso e altura• prática de atividades físicas• vacinações prévias (ex.: rubéola, febre amarela, entre outras)• doenças crônicas preexistentes
CARACTERÍSTICAS SOCIO-DEMOGRÁFICAS DA GESTANTE	<ul style="list-style-type: none">• raça/cor• escolaridade
CONSANGUINIDADE NA FAMÍLIA	<ul style="list-style-type: none">• entre os genitores (pai e mãe)• entre os antecedentes (avós etc.)

Anamnese da gestante

ANTECEDENTES OBSTÉTRICOS	<ul style="list-style-type: none">• número de gestações prévias• número de abortos ou natimortos• tipo(s) de parto• gemelaridade• diagnóstico de anomalias congênitas• evolução do nascido vivo para óbito
EXPOSIÇÃO A AGENTES TERATOGÊNICOS NA GESTAÇÃO	<ul style="list-style-type: none">• uso de medicamentos• consumo de álcool• tabagismo• uso de drogas ilícitas• infecções (ex.: por algum dos Z-STORCH)
EXPOSIÇÃO OCUPACIONAL A AGENTES QUÍMICOS NA GESTAÇÃO	<ul style="list-style-type: none">• solventes• pesticidas
EXPOSIÇÃO OCUPACIONAL À RADIAÇÃO NA GESTAÇÃO	<ul style="list-style-type: none">• raio X

Z-STORCH: vírus Zika, sífilis, toxoplasmose, rubéola, citomegalovírus e herpes simplex.

Idade materna



Aumento da idade materna:
Maior risco de anomalias
cromossômicas numéricas (S. Down)

Idade materna

Idade inferior a 20 anos: Maior risco de gastrosquise

O que é gastrosquise?

a

Gastrosquise

Não coberta por uma membrana (mas pode haver matéria fibrosa)



Posição lateral em relação ao umbigo (geralmente para a direita)

b

