




DIAGNÓSTICO NO SUS E PRIMEIROS CUIDADOS NUMA PERSPECTIVA MULTIPROFISSIONAL



Brasília-DF
2021

Conteúdo
acessível para
pessoas com
deficiência





MINISTÉRIO DA MULHER, DA FAMÍLIA E DOS DIREITOS HUMANOS

Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente

Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência

**DIAGNÓSTICO NO SUS E PRIMEIROS
CUIDADOS NUMA PERSPECTIVA
MULTIPROFISSIONAL**

Brasília-DF

MMFDH

10-2021



Esta publicação foi produzida no âmbito do Projeto OEI/BRA/16/002 - "Ampliação e Fortalecimento dos Processos e Estratégias de Participação Social em Espaços de Discussão e Proposições Relacionados aos Direitos da Criança e do Adolescente", pelo consultor Rodrigo Mota Pacheco Fernandes – médico ortopedista - CRM nº 52.65843-0

Jair Messias Bolsonaro

Presidente da República

Damares Alves

Ministra de Estado da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos

Tatiana Barbosa de Alvarenga

Secretária-Executiva

Viviane Petinelli e Silva

Secretária-Executiva Adjunta

Maurício José Cunha

Secretário Nacional da Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente

Fernanda Ramos Monteiro

Secretária-Adjunta da Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente

Luciana Dantas da Costa Oliveira

Diretora do Departamento de Promoção e Fortalecimento dos Direitos da Criança e do Adolescente

Emerson Silva Masullo

Coordenador-Geral de Promoção dos Direitos da Criança e do Adolescente

Carlos Filipe Said Calill Pires

Coordenador-Geral de Políticas Temáticas

Claudio de Castro Panoeiro

Secretário Nacional da Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência

Priscilla Roberta Gaspar de Oliveira

Diretora do Departamento de Políticas Temáticas dos Direitos da Pessoa com Deficiência

José Naum de Mesquita Chagas

Coordenador-Geral de Promoção dos Direitos da Pessoa com Deficiência

Rodrigo Abreu de Freitas Machado

Coordenador-Geral de Acessibilidade e Tecnologia Assistiva

Hellayne Meneses Ribeiro

Coordenadora da Coordenação Geral de Promoção dos Direitos da Pessoa com Deficiência

M665 Brasil. Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos

Diagnóstico no SUS e primeiros cuidados numa perspectiva multiprofissional / Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos; Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente; Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência - Brasília: Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos, 2021.99 p. : (Coletânea Pessoas com Nanismo e Direitos Humanos,4) 34 p. : (Coletânea Pessoas com Nanismo e Direitos Humanos,2)

ISBN : 978-65-88137-14-7

1. Nanismo. 2. Acondroplasia. 3. Gravidez. 4. Cuidado neonatal. 5. Sistema Único de Saúde. 6. Pessoas com deficiência. I. Brasil. Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente II. Brasil. Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência III. Brasil. Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos.

CDD 616.47

LISTA DE TABELAS

Tabela 1. Exames a serem realizados no pré-natal de baixo risco de acordo com a idade gestacional	10
Tabela 2. Grau de recomendação de exames	11
Tabela 3. Exames indicados para realização em crianças com nanismo na primeira infância.....	19

LISTA DE FIGURAS

Figura 1. Fluxograma de acompanhamento de crianças com displasias ósseas de 01 mês a 01 ano de idade.....	20
Figura 2. Fluxograma de acompanhamento de crianças com displasias ósseas de 01 a 05 anos de idade.....	21
Figura 3. Fluxograma de acompanhamento de crianças com displasias ósseas de 05 anos a 14 anos de idade.	22
Figura 4. Gráfico de altura de meninas com Acondroplasia.....	22
Figura 5. Gráfico de altura de meninos com Acondroplasia.....	23
Figura 6. Gráfico de peso de meninas com Acondroplasia.....	23
Figura 7. Gráfico de peso de meninos com Acondroplasia.....	24
Figura 8. Gráfico de perímetro cefálico de meninas com Acondroplasia.....	24
Figura 9. Gráfico de perímetro cefálico de meninos com Acondroplasia.....	25
Figura 10. Gráfico de peso x altura de meninos com Acondroplasia.....	25
Figura 11. Gráfico de peso x altura de meninas com Acondroplasia.....	26

LISTA DE SIGLAS

AP – Ântero Posterior

AIVD – Atividades Instrumentais de Vida Diária

AVD – Atividades da Vida Diária

CER – Centro de Reabilitação

EQU – Exame Qualitativo de Urina

FGFR3 – *Fibroblast Growth Factor Receptor 3*

HB – Hemoglobina

HCG – Gonadotrofina Coriônica Humana

HIV – Vírus da Imunodeficiência Humana

GM – Gabinete do Ministro

LCR – Líquido cefalorraquidiano

LR – Látero Lateral

MS – Ministério da Saúde

NASF – Núcleo de Apoio à Saúde da Família

PNAISC – Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança

PNTN – Programa Nacional de Triagem Neonatal

RCPD – Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência

RH – Fator Rhesus

RPR – *Rapid Plasm Reagin*

SU – Sumário de Urina

UBS – Unidade Básica de Saúde

UND – Unidade de Nutrição e Dietética

VDRL – *Veneral Disease Resarch Laboratory*

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	7
2 GRAVIDEZ EM MULHERES COM ACONDROPLASIA.....	8
3 EXAMES PRECONIZADOS PELO SUS PARA GRAVIDEZ DE BAIXO RISCO ..	10
4 GRAVIDEZ DE ALTO RISCO.....	12
4.1 EXAMES NEONATAIS DE ROTINA DISPONIBILIZADOS PELO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE	13
5 NANISMO – DIAGNÓSTICO	14
5.1 ACOMPANHAMENTO NEONATAL E DESENVOLVIMENTO.....	16
5.2 ACONDROPLASIA	17
5.2.1 Sintomas e Complicações	18
5.2.2 Gráficos de Acompanhamento de Crianças/Adolescentes Acondroplásicos.....	22
6 CONDUTA MULTIPROFISSIONAL.....	27
6.1 A RELEVÂNCIA DE CONDUTA MULTIPROFISSIONAL PARA ACOLHIMENTO E ATENDIMENTO PRECOCE A CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM NANISMO	27
6.2 ATUAÇÃO MULTIPROFISSIONAL EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM NANISMO	28
6.3 ESTRUTURA DO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE PARA DISPONIBILIZAÇÃO DE EQUIPE MULTIPROFISSIONAL PARA PESSOAS COM DEFICIÊNCIA.....	29
6.3.1 Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência.....	29
6.3.2 Componentes e Pontos de Atenção da Rede de Cuidados à Pessoa Com Deficiência - RCPD.....	30
7 CONCLUSÃO	31
8 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	32

1 INTRODUÇÃO

O nanismo é um transtorno genético que acomete 1 a cada 25.000 crianças nascidas vivas. Trata-se de um transtorno genético do crescimento ósseo que implica em crescimento anormal da cartilagem determinando um encurtamento dos ossos longos e manutenção do comprimento da coluna vertebral.

A doença é autossômica dominante, embora 90% dos pacientes afetados são filhos de pais não afetados. Estes casos se devem a novas mutações, por exemplo, acidentes genéticos no gene FGFR3 que codifica um receptor fibroblasto do hormônio do crescimento, que se expressa na cartilagem provisional.

Este documento técnico busca através de levantamento teórico e pesquisa bibliográfica elencar os principais exames pré-natais e pós-natais realizados para diagnóstico precoce do nanismo, bem como a instruir famílias e profissionais no bom curso de investigação da condição, diagnóstico e conduta clínica multiprofissional.

Cabe ressaltar que a intervenção multidisciplinar se mostra sobremaneira importante nos acompanhamentos pré-natais e no desenvolvimento de crianças e adolescentes com displasias ósseas.

2 GRAVIDEZ EM MULHERES COM ACONDROPLASIA

A assistência pré-natal é preconizada e disponibilizada pelo SUS (Sistema Único de Saúde) e se constitui como o principal componente da atenção à saúde das mulheres no período gravídico-puerperal, pois exames e acompanhamento médico realizados rotineiramente durante o período pré-natal estão associadas a melhores desfechos perinatais.

O Ministério da Saúde (Brasil, 2012) recomenda que a assistência pré-natal deve se dar por meio da incorporação de condutas acolhedoras; do desenvolvimento de ações educativas e preventivas, sem intervenções desnecessárias; da detecção precoce de patologias e de situações de risco gestacional; de estabelecimento de vínculo entre o pré-natal e o local do parto; e do fácil acesso a serviços de saúde de qualidade, desde o atendimento ambulatorial básico ao atendimento hospitalar de alto risco.

A gravidez em mulheres com acondroplasia deve seguir, inicialmente, as mesmas rotinas de acompanhamento pré-natal indicadas pelo Ministério da Saúde. Entretanto, exames adicionais podem ser solicitados em caso de gravidez de risco.

Os encaminhamentos necessários, com indicação médica, serão feitos através da UBS (Unidade Básica de Saúde) na qual a gestante tem seu atendimento inicial de pré-natal.

Cabe ressaltar que a desproporção antropométrica da mulher com nanismo vai se acentuar com a gestação, tendo em vista o crescimento do bebê. Nas gestantes com nanismo podem ocorrer alterações posturais importantes e a gestante pode apresentar sintomas como dor, desconforto e dificuldade respiratória.

No momento do parto, a anatomia da pelve pode dificultar a escolha pelo parto normal. Sendo indicado, na maior parte dos casos, a cesariana e o acompanhamento por uma equipe especializada em gestação de alto risco. O processo anestésico das

parturientes com acondroplasia também merece especial atenção com observância de suas características morfológicas e metabólicas.

3 EXAMES PRECONIZADOS PELO SUS PARA GRAVIDEZ DE BAIXO RISCO

Durante o período pré-natal de baixo risco conforme preconizado pelo Ministério da Saúde (2012), a gestante deve realizar exames de acordo com a idade gestacional, conforme apresentado na Tabela 1 e o grau de recomendação desses exames variam de A à C (Tabela 2).

Tabela 1. Exames a serem realizados no pré-natal de baixo risco de acordo com a idade gestacional

EXAME	IDADE GESTACIONAL
Hemograma Tipagem sanguínea e fator Rh <i>Coombs</i> indireto (se for Rh negativo) Glicemia em jejum Teste rápido de triagem para sífilis e/ou VDRL/RPR Teste rápido diagnóstico anti-HIV Anti-HIV Toxoplasmose IgM e IgG Sorologia para hepatite B (HbsAg) Urocultura + urina tipo I (sumário de urina – SU, EQU) Ultrassonografia obstétrica Citopatológico de colo de útero (caso necessário) Exame da secreção vaginal (se houver indicação clínica) Parasitológico de fezes (se houver indicação clínica)	1ª consulta ou 1º trimestre
Teste de tolerância para glicose com 75g, se a glicemia estiver acima de 85mg/dl ou se houver fator de risco (preferencialmente entre a 24ª e a 28ª semana) <i>Coombs</i> indireto (se for Rh negativo)	2º trimestre
Hemograma Glicemia em jejum <i>Coombs</i> indireto (se for Rh negativo) VDRL Anti-HIV Sorologia para hepatite B (HbsAg) Repetir o exame de toxoplasmose se o IgG não for reagente Urocultura + urina tipo I (sumário de urina – SU) Bacterioscopia de secreção vaginal (a partir de 37 semanas de gestação)	3º trimestre

Fonte: Adaptada do Ministério da Saúde (Brasil, 2012) ; Rh: Fator Rhesus; VDRL: *Venereal Disease Research Laboratory*; RPR: *Rapid Plasm Reagin*; HIV: Vírus da Imunodeficiência Humana; EQU: Exame Qualitativo de Urina.

Tabela 2. Grau de recomendação de exames

TIPO	GRAU DE RECOMENDAÇÃO
Chlamydia trachomatis assintomática Estreptococcus do grupo B Hepatite B HIV Vaginose bacteriana assintomática	A
Rubéola Sífilis	B
Hepatite C Toxoplasmose	C

Fonte: Elaborada pelo autor com base em Ministério da Saúde (2012); HIV: Vírus da Imunodeficiência Humana.

4 GRAVIDEZ DE ALTO RISCO

A gestação apesar de ser fisiológica e cursar na maioria das vezes de maneira saudável, trata-se de um momento em que a mulher irá experienciar mudanças tanto físicas quanto emocionais e sociais (BRASIL, 2012). Entretanto a gestação potencializa a chance do desenvolvimento de qualquer condição médica ou obstétrica imprevista. A associação entre a condição clínica imprevista com a gravidez que implique em riscos à saúde do binômio mãe-filho é considerada gestação de alto risco (HOLNESS, 2018; LEE; AYERS, HOLDEN, 2013).

No Brasil, o Ministério da Saúde (BRASIL, 2012) estabelece os fatores de risco gestacionais prévios que irão direcionar a assistência pré-natal e a equipe de saúde para uma maior atenção a gestante que apresentar na anamnese características pessoais e sociodemográficas desfavoráveis, história reprodutiva com complicações tais como abortamento habitual, morte perinatal explicada e inexplicada, parto prematuro anterior, os extremos nuliparidade e multiparidade, diabetes e hipertensão gestacional dentre outras condições clínicas demonstradas abaixo:

- ✓ Hipertensão arterial;
- ✓ Cardiopatias;
- ✓ Pneumopatias;
- ✓ Nefropatias;
- ✓ Endocrinopatias (principalmente diabetes e tireoidopatias);
- ✓ Hemopatias;
- ✓ Epilepsia;
- ✓ Doenças infecciosas (considerar a situação epidemiológica local);
- ✓ Doenças autoimunes;
- ✓ Ginecopatias;
- ✓ Neoplasias.

Além destas condições, podem ocorrer complicações durante a gravidez, como a exposição a agentes teratogênicos e até mesmo intercorrências clínicas, que podem

ter sido diagnosticadas no acompanhamento de rotina do pré-natal, inclusive com os exames citados anteriormente (BRASIL,2012).

4.1 EXAMES NEONATAIS DE ROTINA DISPONIBILIZADOS PELO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE

Considerando a importância de se reduzir a morbimortalidade infantil e a meta do Brasil de garantir a criança o direito à vida e à saúde, foi aprovado pelo Ministério da Saúde em 2014 a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC). Com o objetivo de se garantir o direito e o acesso à atenção integral, todo recém-nascido é submetido a triagem neonatal, norteadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) criado em 2001 e atualizado em 2016 (BRASIL, 2016). O programa visa diagnosticar os distúrbios e as doenças no recém-nascido (RN) o mais precoce possível, e assim proporcionar intervenção e acompanhamento contínuo, caso seja diagnosticado alguma patologia, com o foco na redução da morbimortalidade e melhora da qualidade de vida (BRASIL, 2016).

É importante que o acompanhamento e a triagem de todo RN sejam baseados no PNTN, publicado pelo Ministério da Saúde e disponível em (https://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf).

5 NANISMO – DIAGNÓSTICO

O nanismo, é caracterizado pelo comprometimento da estatura final do crescimento de etiologia genética, que resulta em uma pessoa com estatura abaixo da média da população da mesma idade e sexo. O diagnóstico é relativamente difícil no período intrauterino e após o nascimento, em comparação com o diagnóstico de crianças e adultos.

Durante o período gestacional é possível observar através da ultrassonografia de rotina, a partir do terceiro trimestre, o encurtamento de ossos longos como o fêmur e o úmero (FINKEN *et al.*, 2018), desproporção entre o crescimento do crânio e do tronco, polidrâmnio e proeminência frontal. Além da ultrassonografia, o Sistema Único de Saúde (SUS), disponibiliza a ecografia obstétrica a partir de indicação clínica específica nos casos onde se tem a impossibilidade de determinar a idade gestacional, quando houver a presença de intercorrências clínicas e obstétricas, nas gestações múltiplas e quando se observa diminuição do crescimento intrauterino do feto.

Após o nascimento o diagnóstico do nanismo pode ser feito através do exame clínico que deve ser baseado em uma avaliação cuidadosa das proporções corporais e combinado com as evidências radiológicas. O diagnóstico conclusivo se dará através do teste genético que consiste na detecção das mutações relacionadas ao gene FGFR3. O teste genético pode ser realizado já no período gestacional, através da amniocentese ou após o nascimento, o diferencial do teste genético é que será possível especificar o tipo de nanismo. Entretanto este exame, até o momento não é disponibilizado pelo SUS e devido ao alto custo algumas famílias têm limitações socioeconômicas que impedem a sua realização.

Em entrevista realizada sobre a temática o médico geneticista, Dr. Juan Llerena, discutiu sobre o diagnóstico, o acolhimento e acompanhamento das crianças com nanismo trazendo uma abordagem pautada na prática clínica. O processo diagnóstico se inicia quando a gestante procura o obstetra e então começam os procedimentos obstetrícios e, “na grande maioria das vezes, trata-se de uma família

de baixo risco, uma família comum na população geral”. Inicia-se com a realização do exame de sangue, que irá quantificar a presença do hormônio HCG que pode confirmar a gravidez clínica, geralmente é feito entre 5-6 semanas de gravidez. Na sequência, o ultrassom transvaginal permite verificar o saco gestacional, gemelaridade, se a gestação é viável e se o batimento cardíaco fetal está positivo e presente. Na décima semana de gravidez começam as procuras ativas que se iniciam com um exame de triagem chamado translucência nugal que visa medir a espessura da nuca e os valores de normalidade que são os abaixo de 2,5 milímetros.

O médico Llerena (2021) ressalta que nenhum indivíduo é isento de risco, quando se lida com eventos raros de doenças geneticamente determinadas, neste cenário se insere o nanismo. Durante o acompanhamento gestacional do ponto de vista morfológico a ultrassonografia é o primeiro exame que irá alertar para um feto com nanismo. O acompanhamento do crescimento dos membros se dará de maneira sistemática através da comparação de medidas antropométricas encontradas com as medidas já preconizadas relacionando sempre o período gestacional com o crescimento, existem curvas padronizadas e sabe-se como e quando crescem os segmentos durante a gestação.

O diagnóstico intrauterino é importante pois pode antecipar condutas médicas, visando o planejamento e o aconselhamento genético, mas principalmente o acolhimento dos pais e da criança. A ultrassonografia pré-natal pode trazer vários subsídios para o diagnóstico, agregando valores clínicos para que se aumente o que se chama de valor preditivo positivo, mas a certeza diagnóstica do tipo de displasia óssea só acontecerá após o nascimento e a realização de radiografias. Por mais sofisticados que sejam os exames na atualidade, no ponto de vista da investigação, é preciso examinar os bebês ao nascimento com a realização de radiografia e coleta do material genético.

Quando se identifica o encurtamento ou que os membros não estão crescendo de forma adequada durante a gestação, inicia-se um processo diagnóstico no qual serão investigadas algumas hipóteses, mas basicamente os bebês serão classificados em dois grandes grupos: com encurtamento de três membros e possível letalidade e

bebês que irão chegar ao nascimento. Caberá ao profissional de saúde distinguir as formas letais que estão relacionadas ao desenvolvimento da caixa torácica, a hipoplasia pulmonar e como estas alterações comprometem o desenvolvimento.

Ressalta-se a importância de exames diferenciais para conclusão diagnóstica do nanismo. Segundo Llerena (2021) a terminologia nanismo é utilizada de forma genérica para agrupar os indivíduos que são de baixa estatura e a acondroplasia faz parte desse grupo. Há que se considerar, no entanto, os mais de 400 tipos de nanismo identificados como formas mais raras do que acondroplasia.

É importante que a equipe multidisciplinar compreenda a gravidade e realize o acolhimento do bebê no momento do nascimento e os encaminhe para os exames de radiografia, e quando possível realiza-se a coleta do material genético. Atualmente o teste de triagem neonatal que inclui o teste da bochechinha analisa 250 genes, este teste molecular, já está sendo oferecido em clínicas particulares para qualquer criança ao nascimento. Nos casos de nanismo, o ideal é que se faça o teste genético para se estabelecer algum diagnóstico de causa.

5.1 ACOMPANHAMENTO NEONATAL E DESENVOLVIMENTO

Após o nascimento será possível observar as condições clínicas do recém-nascido, a necessidade de avaliação do neonatologista, internação em unidade de terapia intensiva para acompanhamento da capacidade respiratória, visto que estes bebês quando nascem pequenos para a idade gestacional, não desenvolvem adequadamente o sistema respiratório (LLERENA, 2021).

No que concerne ao acompanhamento, terá início ao nascimento já na observação do escore de Apgar, no 1º e 5º minutos, este escore é baseado na vitalidade e funcionalidade dos bebês. Se o bebê está bem no escore de Apgar, ele será encaminhado para casa e a mãe será orientada a amamentar normalmente. O ideal é que após o nascimento estes bebês sejam encaminhados a um centro de referência, que tenha um médico geneticista e um neonatologista familiarizados com doenças raras para prosseguir com o acompanhamento adequado. O importante no

acompanhamento destes bebês são as metas a curto prazo e o acolhimento junto à família (LLERENA, 2021).

No primeiro mês de vida, o bebê deve ser encaminhado ao pediatra e o acompanhamento poderá ser realizado na atenção básica. Todas as aquisições sensoriais e motoras serão observadas pelo próprio pediatra, como o sorriso social que aparece a partir dos três meses. Outro marco do desenvolvimento que deve ser observado é quando a criança começa a andar, adquirindo independência e esta fase do desenvolvimento varia entre as famílias. Existem displasias esqueléticas que vão fazer com que estas crianças tenham um atraso no desenvolvimento da independência motora, algumas poderão começar a andar com dezoito meses, mas ainda assim devem começar a andar. Levando em consideração a especificidade de cada criança e a interação dela com o meio é importante pontuar que as metas devem ser estabelecidas em curto prazo e priorizadas na independência da criança (LLERENA, 2021).

5.2 ACONDROPLASIA

A acondroplasia é a forma mais comum de displasia esquelética em humanos, é uma doença genética autossômica dominante causada por mutações genéticas, e apesar da incidência ao nascimento ser incerta estima-se que a ocorrência seja de um em cada 10.000 e um em 30.000 nascimentos, e acomete cerca de 250.000 pessoas em todo o mundo (HORTON, HALL, HECHT, 2007; UNGER, BONAFÉ, GOUZE, 2017).

Clinicamente a acondroplasia é caracterizada pelo tronco longo e estreito, os membros são curtos, principalmente na região proximal (rizomérico), a cabeça é grande com protuberância frontal e a porção medial da face é hipoplásica. Observa-se hiperextensão das articulações, principalmente de joelho e mãos, que também são curtas e apresentam os dedos largos. Na infância é comum a criança apresentar uma hipotonia leve a moderada, em muitos casos a hipotonia é secundária à compressão da medula espinhal na região cervical, que contribui para o atraso do desenvolvimento motor (HORTON, HALL, HECHT, 2007; ORNITZ, MALLET, 2017). O estreitamento do

forame magno e a estenose espinhal são relativamente comuns e frequentemente requerem correções neurocirúrgicas (HORTON, HALL, HECHT, 2007; BAUJAT et al., 2008).

5.2.1 Sintomas e Complicações

Além das alterações esqueléticas, o monitoramento do desenvolvimento e da qualidade de vida de pessoas com acondroplasia são importantes para que, quando necessário se inicie as intervenções precocemente (TROTTER, HALL, 2005; IRELAND et al., 2014). O acompanhamento é importante para se avaliar altura do paciente, peso corporal, perímetro cefálico e desenvolvimento motor e comparar com os padrões esperados para a acondroplasia (UNGER, BONAFÉ, GOUZE, 2017; TROTTER, HALL, 2005; HORTON, et al., 1978; TODOROV et al, 1981).

Nas crianças é possível reconhecer um perfil de desenvolvimento diferente em comparação com as crianças saudáveis (TODOROV et al, 1981; IRELAND et al., 2012). Um estudo que avaliou a qualidade de vida de 189 pessoas com acondroplasia realizado nos Estados Unidos demonstrou que na fase adulta, as pessoas com acondroplasia podem ter uma renda anual menor, bem como formação acadêmica, autoestima e qualidade de vida reduzidas (GOLLUST et al., 2003).

Tendo em vista a importância do acompanhamento principalmente na primeira infância, pautado essencialmente na prevenção e intervenção de complicações. Observa-se uma escassez de estudos clínicos que possam guiar estas estratégias de acompanhamento e a frequência para a realização de alguns exames de imagem que podem ser realizados nas crianças com acondroplasia, com base no estudo de Alves (2018) apresentamos os exames indicados qual o objetivo (Tabela 3). Nesta perspectiva a Fundação Alpe (2021) da Espanha propõe o acompanhamento clínico de crianças no primeiro mês de vida até os 14 anos de idade, que podem ser observados nas Figuras 1, 2 e 3.

Tabela 3. Exames indicados para realização em crianças com nanismo na primeira infância

EXAME	AVALIAÇÕES
Tomografia de Crânio	Ventriculomegalia Medida de forame magno ântero-posterior (AP), sagital e látero-lateral (LL) em milímetros (mm) Espaço subaracnóideo
Tomografia de Coluna Cervical	Estenose do canal e nível Diâmetro AP e LL (do canal, em mm)
Ressonância Magnética de Crânio	Ventriculomegalia Medidas AP, sagital e LL do forame magno (em mm)
Ressonância Magnética de Coluna Cervical	Presença de alterações do sinal medular Presença de siringomielia Coluna de LCR anterior Coluna de LCR posterior
Polissonografia	Apneia de origem central e obstrutiva

Elaborada pelo autor com base em Alves (2018); AP: ântero-posterior; LL: Látero-lateral; LCR: Líquido cefalorraquitidiano.

Figura 1. Fluxograma de acompanhamento de crianças com displasias ósseas de 01 mês a 01 ano de idade

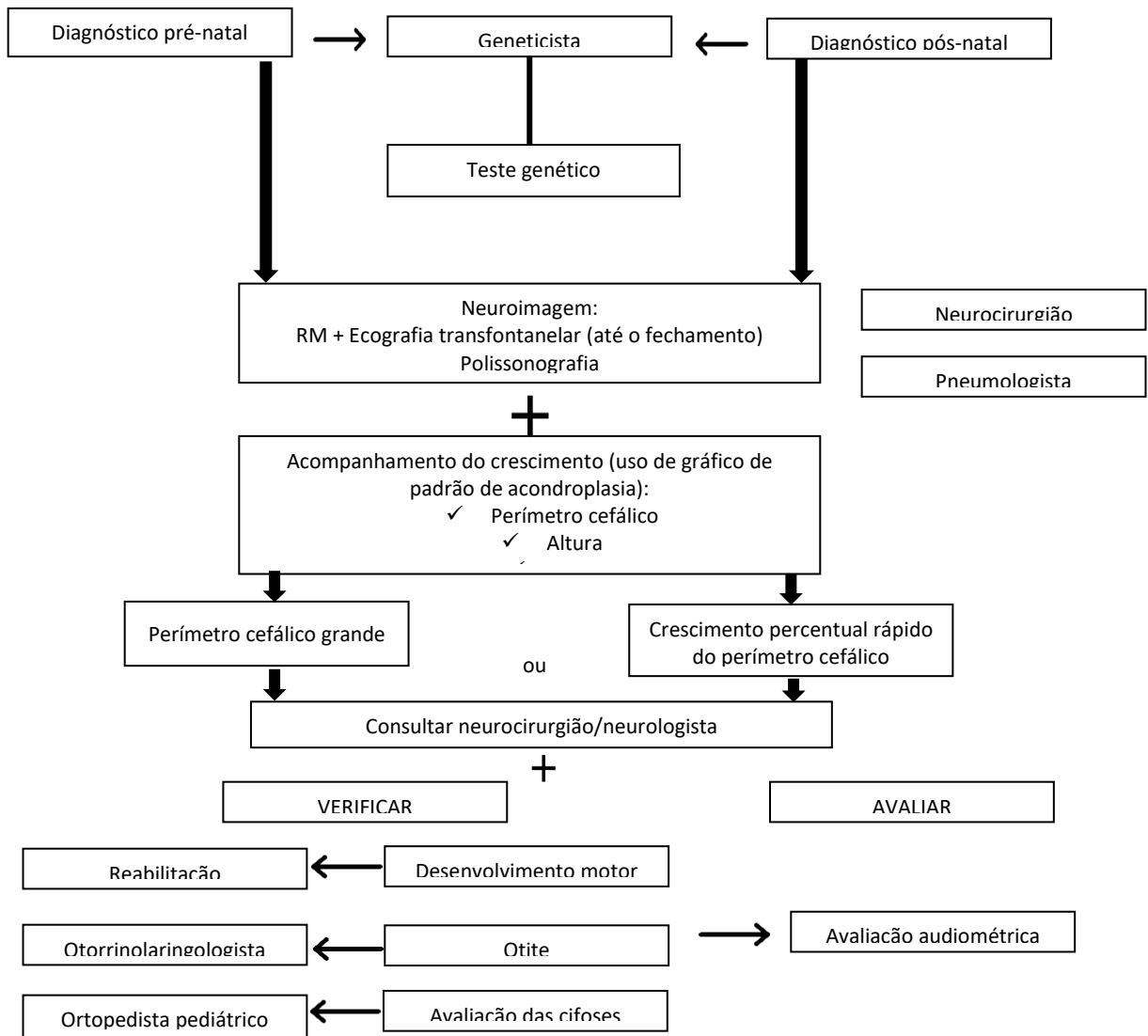


Figura cedida e adaptada de Fundación Alpe, Espanha.

Figura 2. Fluxograma de acompanhamento de crianças com displasias ósseas de 01 a 05 anos de idade

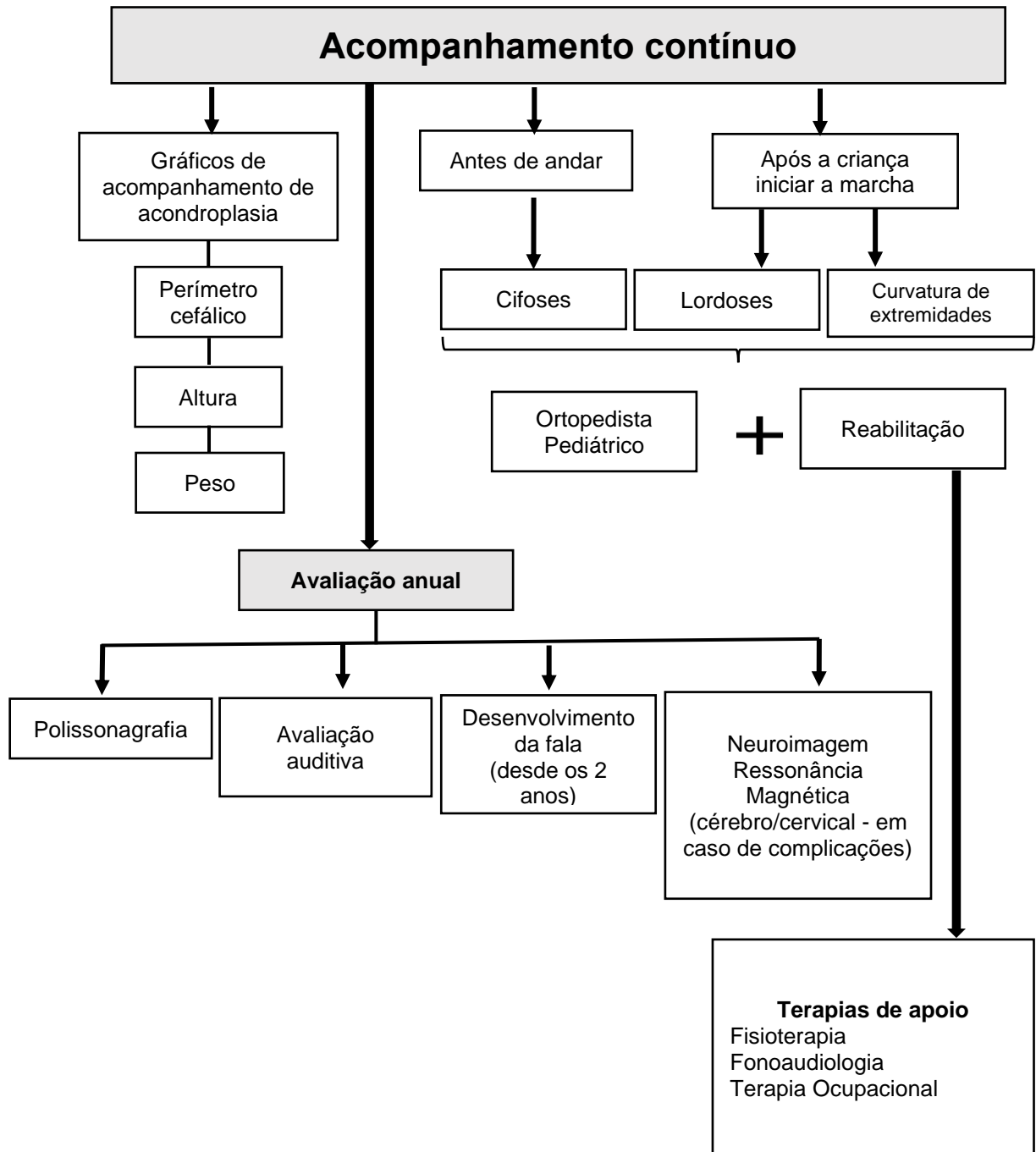


Figura cedida e adaptada de Fundación Alpe, Espanha.

Figura 3. Fluxograma de acompanhamento de crianças com displasias ósseas de 05 anos a 14 anos de idade.

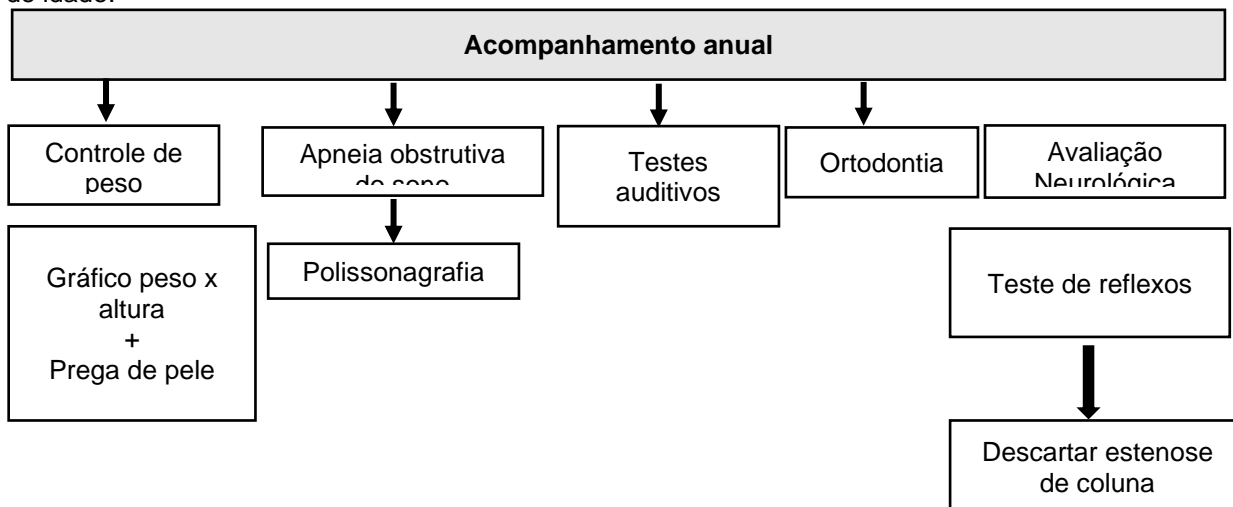


Figura cedida e adaptada de Fundación Alpe, Espanha.

5.2.2 Gráficos de Acompanhamento de Crianças/Adolescentes Acondroplásicos

Além do acompanhamento pela equipe multiprofissional o acompanhamento de peso e altura dever ser realizado e acompanhado considerando os valores propostos abaixo (Figura 4 a 11).

Figura 4. Gráfico de altura de meninas com Acondroplasia

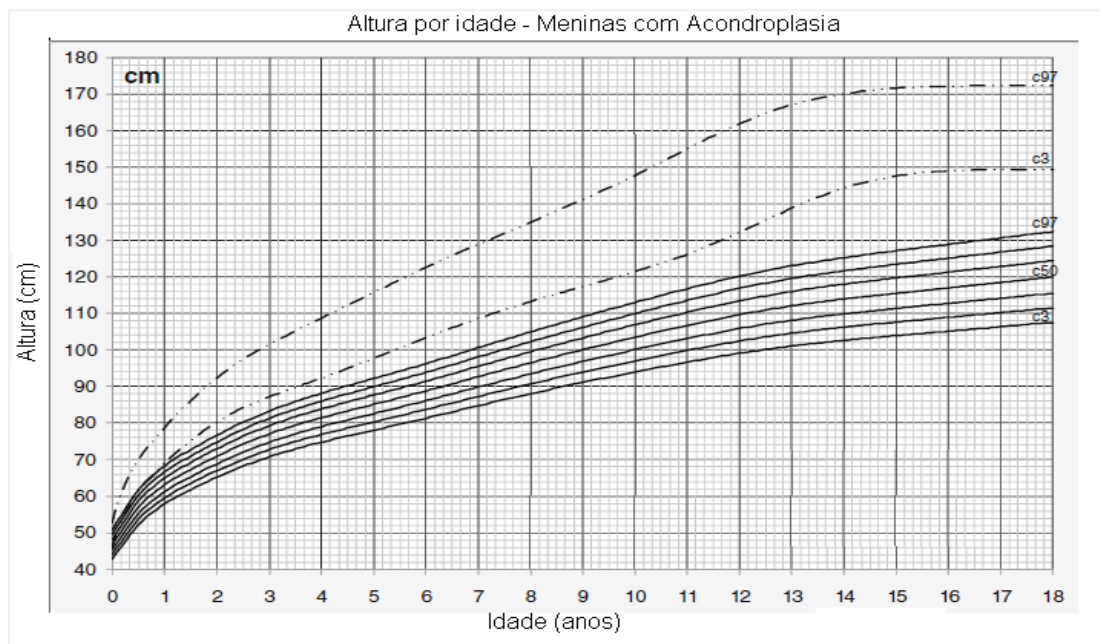


Figura cedida e adaptada de Fundación Alpe, Espanha

Figura 5. Gráfico de altura de meninos com Acondroplasia

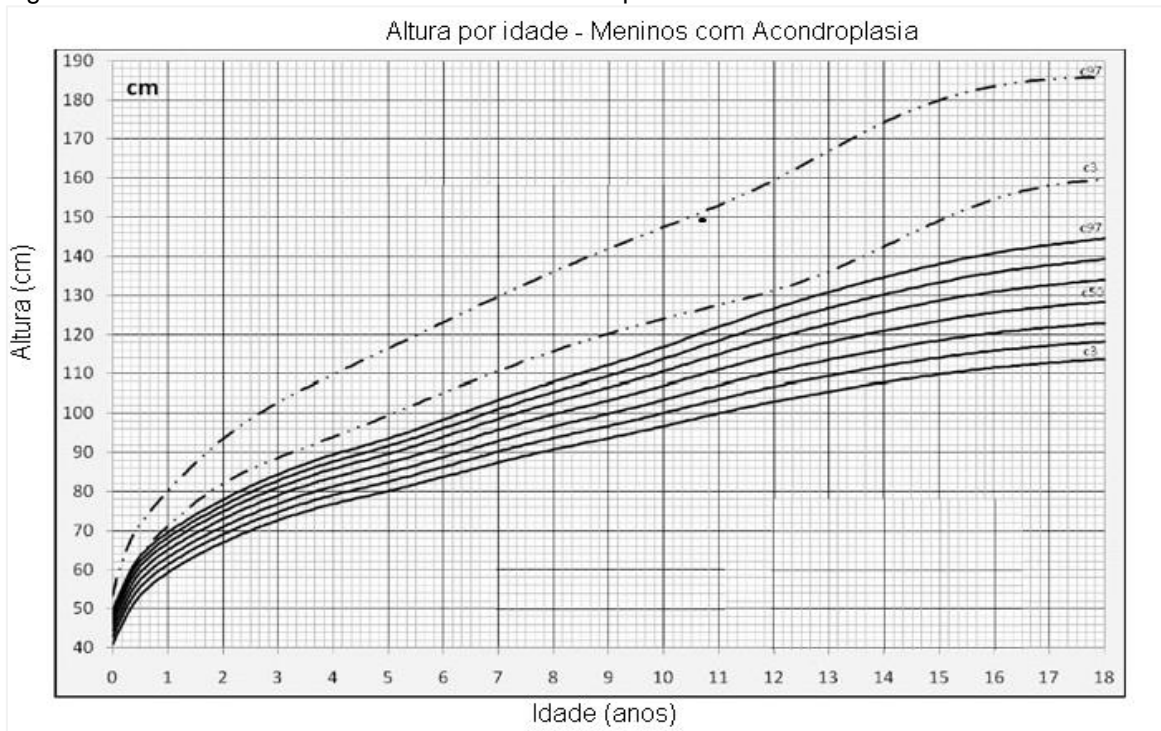
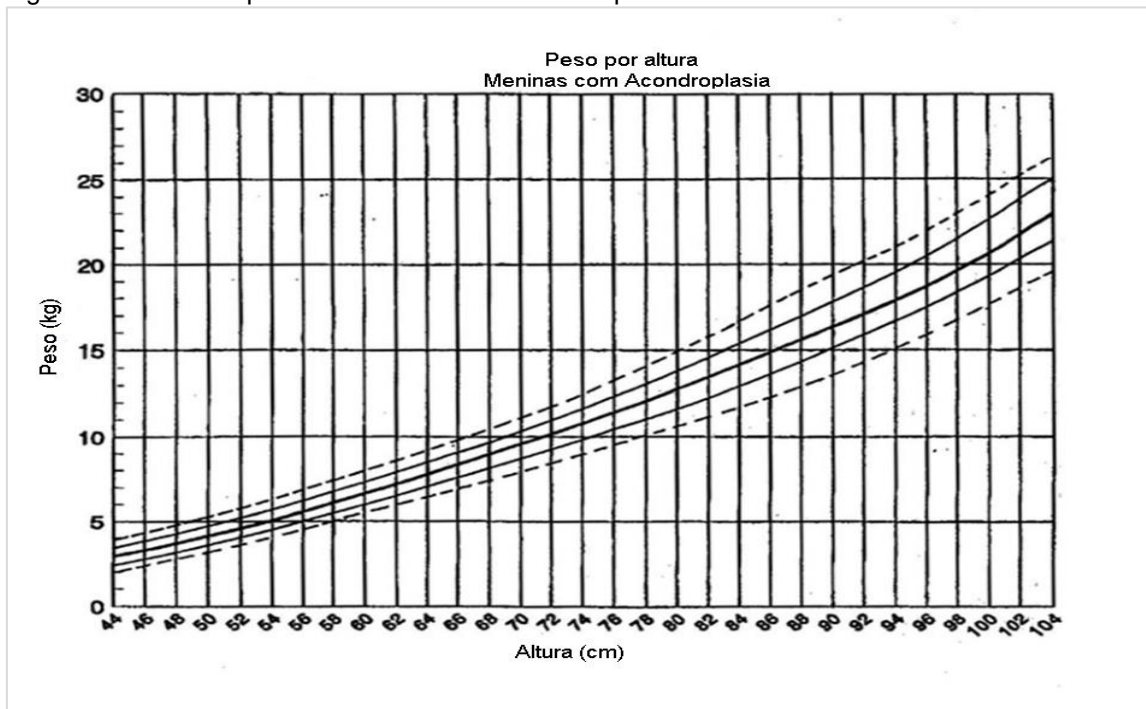


Figura cedida e adaptada de Fundación Alpe, Espanha

Figura 6. Gráfico de peso de meninas com Acondroplasia



Fonte: Figura cedida e adaptada de Fundación Alpe, Espanha

Figura 7. Gráfico de peso de meninos com Acondroplasia

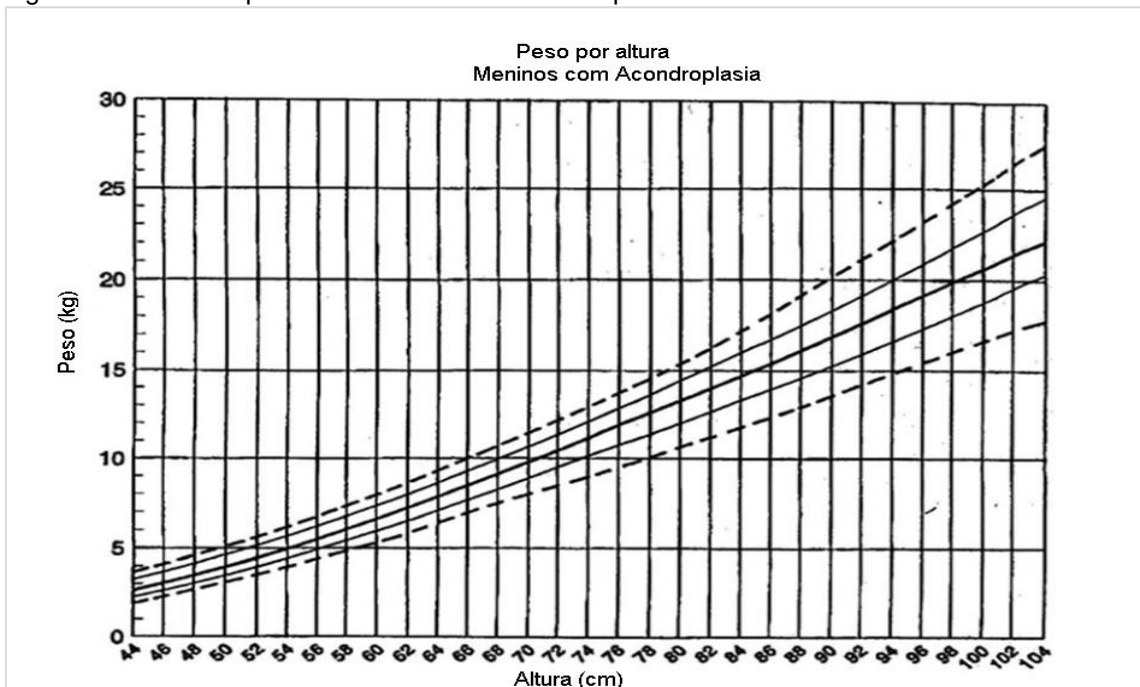
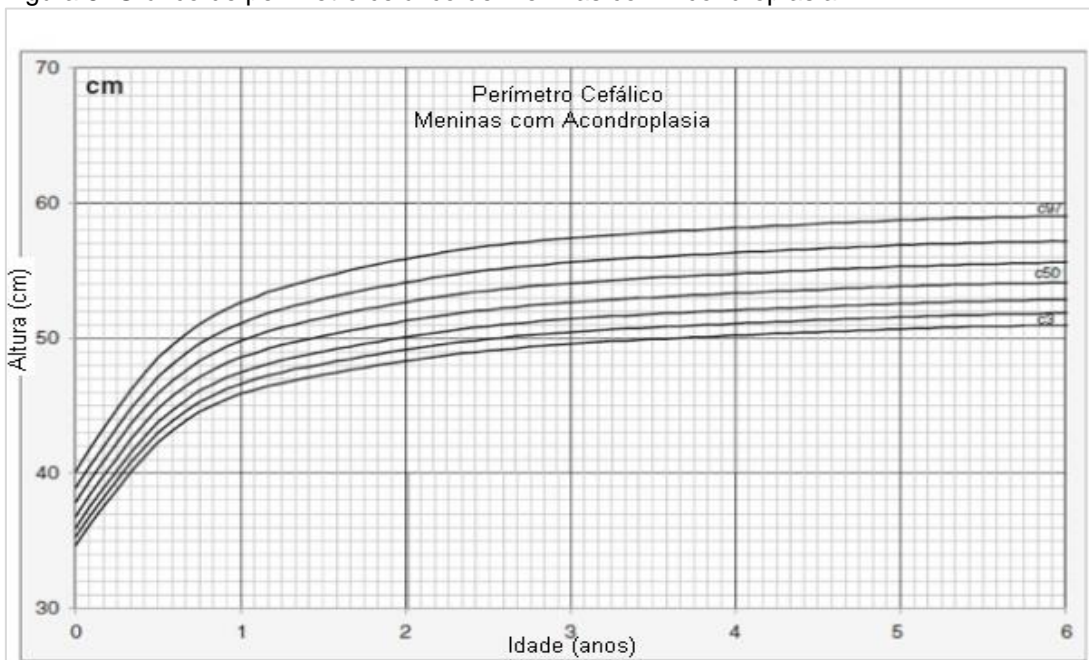


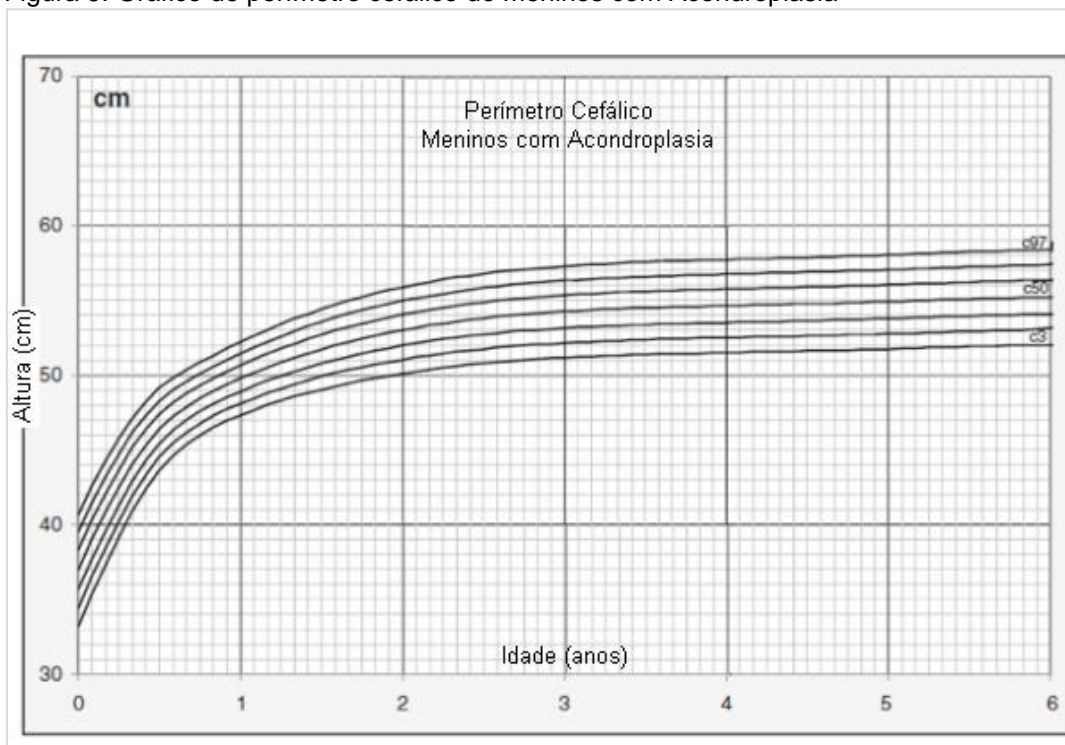
Figura cedida e adaptada de Fundación Alpe, Espanha

Figura 8. Gráfico de perímetro cefálico de meninas com Acondroplasia



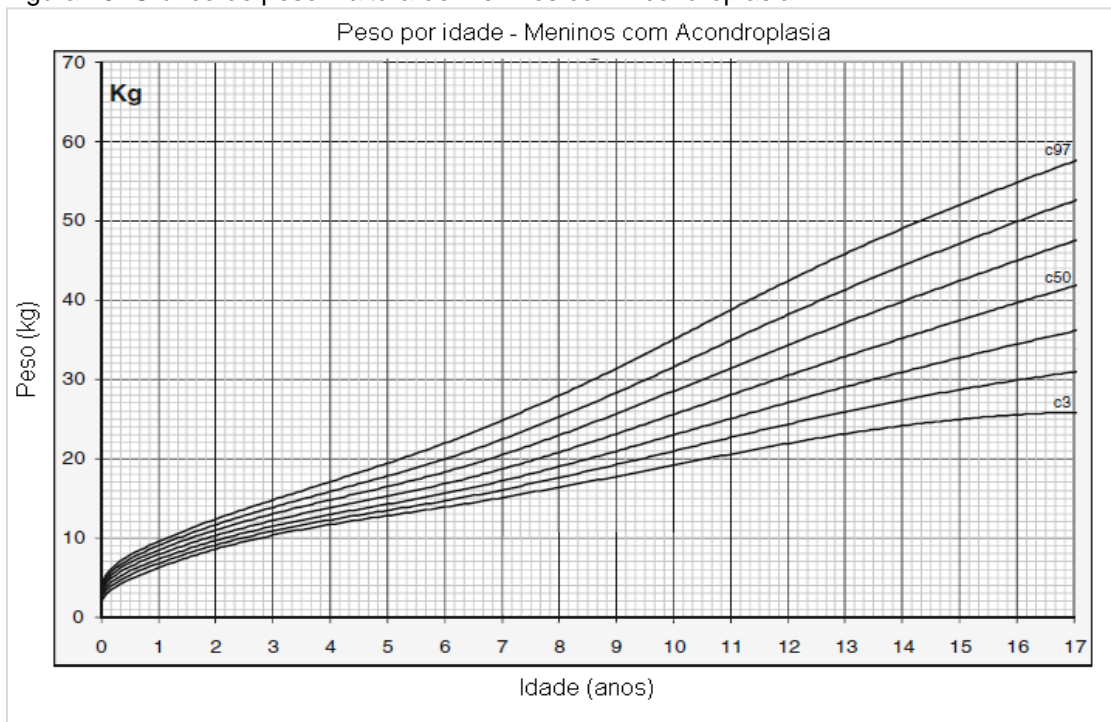
Fonte: Figura cedida e adaptada de Fundación Alpe, Espanha

Figura 9. Gráfico de perímetro cefálico de meninos com Acondroplasia



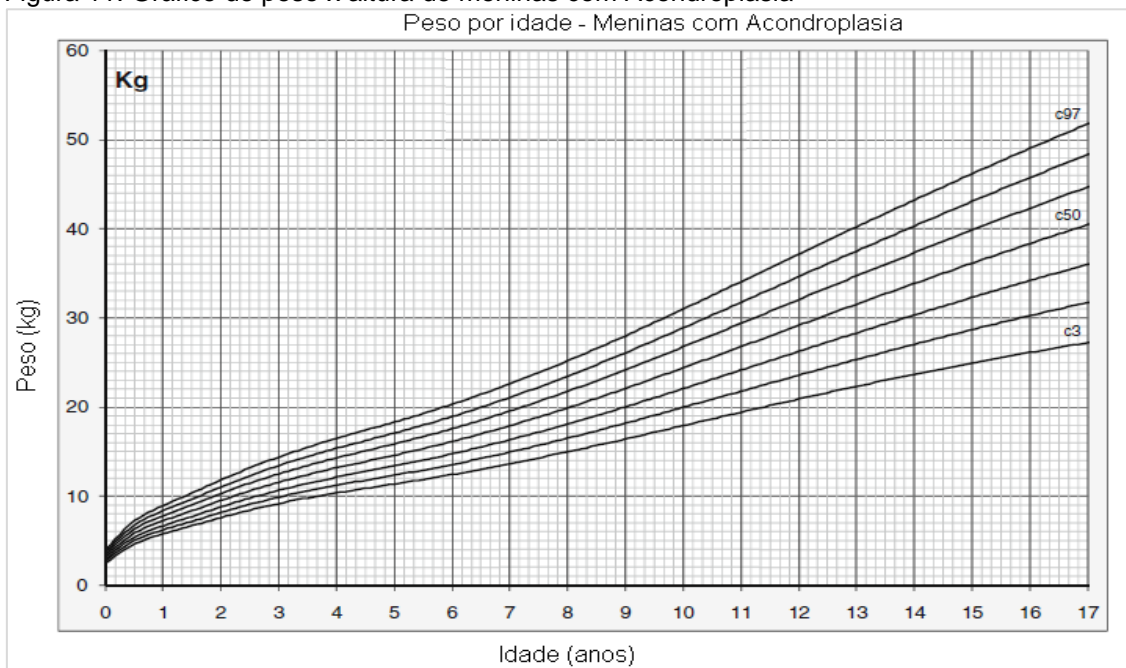
Fonte: Figura cedida e adaptada de Fundación Alpe, Espanha

Figura 10. Gráfico de peso x altura de meninos com Acondroplasia



Fonte: Figura cedida e adaptada de Fundación Alpe, Espanha

Figura 11. Gráfico de peso x altura de meninas com Acondroplasia



Fonte: Figura cedida e adaptada de Fundación Alpe, Espanha

6 CONDOTA MULTIPROFISSIONAL

6.1 A RELEVÂNCIA DE CONDOTA MULTIPROFISSIONAL PARA ACOLHIMENTO E ATENDIMENTO PRECOCE A CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM NANISMO

O gerenciamento abrangente de pacientes com acondroplasia deve seguir uma abordagem multidisciplinar, sendo a prioridade das questões a serem investigadas e tratadas dependentes da idade das crianças (BODENSTEINER, 2019).

Isto posto, as avaliações seriais são necessárias e devem incluir o aspecto motor, cognitivos, sensoriais e os marcos evolutivos. A participação da neurologia, neurocirurgia pulmonar, especialistas em genética, ortopedia pediátrica, fisioterapia, terapia ocupacional e outros na área longitudinal da gestão de cuidado do indivíduo com nanismo é necessário para garantir a prevenção, identificação e melhoria de problemas emergentes e a antecipação de problemas iminentes.

Ainda se tratando do cuidado e prevenção precoces para mitigação das possíveis intercorrências advindas do Nanismo, a Fundação Alpe (2021). Um serviço de referência espanhol, que disponibiliza o acolhimento e atendimento multiprofissional gratuito às crianças com nanismo, sendo seu diferencial enquanto instituição do terceiro setor, pontua a necessidade das crianças com nanismo de apoio especializado com abordagem multiprofissional para facilitar a aquisição de recursos e competências para o desenvolvimento da sua autonomia pessoal e para a sua inclusão social.

Os possíveis acometimentos causados pelas displasias ósseas podem incluir distúrbios ortopédicos, motores, sensoriais, problemas sociais e psicológicos e possíveis distúrbios de linguagem.

O cuidado precoce deve se iniciar ainda na primeira infância-0 a 6 anos- pois com a intervenção multiprofissional, atrasos no desenvolvimento evolutivo das crianças com nanismo poderão ser atenuados.

São objetivos do atendimento precoce em pessoas com displasias ósseas: (FUNDACIÓN ALPE, 2021)

- ✓ Combinar a idade evolutiva com a idade cronológica no nível de desenvolvimento;
- ✓ Prevenir possíveis complicações derivadas de distúrbios ortopédicos;
- ✓ Melhorar a habilidade de manipulação;
- ✓ Prevenir possíveis dificuldades de fala;
- ✓ Promover autonomia pessoal;
- ✓ Evitar dificuldades de inclusão social; e
- ✓ Minimizar possíveis distúrbios psicológicos derivados da deficiência.

6.2 ATUAÇÃO MULTIPROFISSIONAL EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM NANISMO

Considerando que atraso nos marcos motores de crianças com nanismo são observados com frequência e decorrentes da hipotonia e frouxidão ligamentar inerentes à condição de nanismo, faz-se necessário à atuação simultânea de profissionais para aproximar o marco motor da criança com nanismo a seus marcos evolutivos cronológicos.

Além do atraso motor é possível observar que alterações respiratórias podem acometer notadamente na primeira infância, e que também requerem uma abordagem mais proativa para a avaliação e intervenção relacionada a estas complicações potenciais do nanismo (BODENSTEINER, 2019).

Ademais a efetividade na inclusão social de indivíduos com nanismo está fortemente associada à otimização de sua autonomia e acessibilidade. Nesta perspectiva também se justifica à abordagem multiprofissional para acompanhamento e cuidado às crianças e adolescentes com nanismo.

6.3 ESTRUTURA DO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE PARA DISPONIBILIZAÇÃO DE EQUIPE MULTIPROFISSIONAL PARA PESSOAS COM DEFICIÊNCIA

6.3.1 Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência

A Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência (RCPD), instituída a partir da publicação da Portaria GM/MS nº 793, de 24 de abril de 2012, foi proposta pelo Ministério da Saúde com base na inclusão da pessoa com deficiência à rede de serviços existentes, envolvendo desde a Atenção Básica até os serviços de reabilitação e de cuidados especializados.

Os tratamentos e serviços relativos à atenção em saúde para pessoas com deficiência obedecem às seguintes diretrizes de atendimento:

- Atendimento especializado em reabilitação/habilitação;
- Reavaliação, deve ocorrer periodicamente ao longo da intervenção para identificação da evolução ou défices no desempenho do paciente e/ou da proposta terapêutica de pequeno, médio e longo prazo;
- Estimulação precoce às crianças de 0 a 3 anos com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, promovendo acompanhamento e monitoramento do desenvolvimento infantil, além de orientar as famílias sobre a continuidade do cuidado no seio familiar;
- Orientações aos cuidadores pessoais, acompanhantes e familiares como agentes colaboradores no processo de inclusão social e continuidade do cuidado;
- Orientações e apoio às famílias para aspectos específicos de adaptação do ambiente e rotina doméstica que possam ampliar a mobilidade, autonomia pessoal e familiar, bem como a inclusão escolar, social e/ou profissional;
- Seleção, prescrição, concessão, adaptação e manutenção de órteses, próteses e meios auxiliares de locomoção, conforme suas necessidades;
- Promoção de reuniões periódicas de equipe para acompanhamento e revisão sistemática dos projetos terapêuticos e discussão do caso, a fim de promover o trabalho interdisciplinar e transdisciplinar;

- Sistema de referência e contra referência, apontando para redes de atenção em saúde, estabelecendo critérios, fluxos e mecanismos de pactuação de funcionamento;
- Articulação com os outros pontos de atenção da Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência (atenção básica, hospitalar e de urgência e emergência), visando garantir a integralidade do cuidado; e
- Articulação intersetorial com os serviços de proteção social, educação, esporte, cultura, entre outros, com objetivo de ampliar o alcance do cuidado, a inclusão e a melhoria da qualidade de vida da pessoa com deficiência.

6.3.2 Componentes e Pontos de Atenção da Rede de Cuidados à Pessoa Com Deficiência - RCPD

A RCPD abrange pessoas com deficiência temporária ou permanente; progressiva, regressiva ou estável; intermitente ou contínua, definindo o cuidado para deficiências físicas, auditivas, intelectuais, transtornos do espectro do autismo, visuais, ostomizados e múltiplas deficiências no âmbito do SUS. Os pontos de atenção na Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência apresentam a seguinte distinção:

- Atenção Básica: composto por Unidades Básicas de Saúde (UBS), Núcleo de Apoio à Saúde da Família (NASF) e Atenção Odontológica.
- Atenção Especializada: onde se inserem os estabelecimentos de saúde habilitados em apenas um Serviço de Reabilitação os Centros Especializados em Reabilitação (CER), os Centros de Especialidades Odontológicas (CEO), e as Oficinas Ortopédicas (fixa e itinerante).
- Atenção Hospitalar e de Urgência e Emergência: classificação de risco, cirurgias, equipes de referência em reabilitação na urgência e emergência para ação pré-deficiência, acesso regulado e urgências e emergências odontológicas.

As principais atribuições da equipe multidisciplinar do CER e maior descrição do seu funcionamento e localidades estão no Produto 1, item 4.5.

7 CONCLUSÃO

O presente estudo procurou elucidar, além do diagnóstico precoce e intrauterino de displasias ósseas, as intercorrências advindas do Nanismo em crianças e sua possível mitigação através do cuidado e acompanhamento precoces.

No que se refere aos exames pré-natais recomenda-se o protocolo de exames pré-natais preconizado pelo SUS e comum a todas gestantes. Entretanto, uma vez observadas características morfológicas presentes em displasias ósseas em exames de imagem indica-se exame genético para fechamento de diagnóstico ainda no período intrauterino.

Atenção especial deve ser dada a criança com Nanismo nos dois primeiros anos de vida, pois patologias comumente associadas ao Nanismo como apneia e compressão cervical podem ter consequências severas com risco de óbito.

O estudo também indica e descreve os principais exames a que crianças com Nanismo devem ser submetidas em ordenamento por faixa etária, uma vez que o acompanhamento por marcos evolutivos cronológicos se constitui como metodologia de cuidado precoce.

Ressalta-se também a importância de se observar, no processo de desenvolvimento a autonomia da criança. Uma questão que não é médica, e que irá interferir nessa autonomia são as barreiras arquitetônicas, por isso faz-se absolutamente necessário garantir a acessibilidade precocemente.

O que se conclui é que um acompanhamento correto e, se possível, realizado por uma equipe multidisciplinar com a presença de ortopedista pediátrico, geneticista, fisioterapeuta, fonoaudiólogo, psicólogo e terapeuta ocupacional é vital para o controle e tratamento das patologias relacionadas ao Nanismo, bem como para o bom desenvolvimento de crianças com tal deficiência.

8 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ALVES, F. A. de. Acondroplasia e Suas Implicações Neurocirúrgicas em uma Série de Casos Pediátricos. Tese de Mestrado. Fundação Oswaldo Cruz Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira. 2018. Disponível em: <
https://www.arca.fiocruz.br/bitstream/icict/40366/2/flavia_alves_iff_mest_2018.pdf>. Acesso em: 04 jun. 2021.

BAUJAT G., LEGEAI-MALLET L.; FINIDORI G., CORMIER-DAIRE V.; LE MERRER M. Achondroplasia. Best Pract Res Clin Rheumatol. 2008 Mar;22(1):3-18. doi: 10.1016/j.berh.2007.12.008. PMID: 18328977.

BODENSTEINER, J. B. Neurological Manifestations of Achondroplasia. Current Neurology and Neuroscience Reports. (2019) 19: 105. Disponível em: <
https://ern-ithaca.eu/wp-content/uploads/2020/12/Bodensteiner_Achondroplasia_neuro_CurrNeurolNeurosci_Rep2019.pdf>. Acesso em: 21 set. 2021.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Atenção ao pré-natal de baixo risco. Série A. Normas e Manuais Técnicos. Cadernos de Atenção Básica, nº 32. Brasília, 2012. Disponível em: <
https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/cadernos_atencao_basica_32_prenatal.pdf>. Acesso em: 15 set. 2021.

_____. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem Neonatal Biológica: manual técnico. Brasília, 2016. Disponível em: <
https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf>. Acesso em: 15 set. 2021.

_____. Ministério da Saúde. Portaria nº 793, de 24 de abril de 2012. Institui a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do Sistema Único de Saúde. Disponível em: <
https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt0793_24_04_2012.html>. Acesso em: 13 set. 2021.

FUNDACION ALPE. Supervision-salud-1-mes-a-1-ano-1.pdf. Disponível em: <
<https://www.fundacionalpe.org/images/alpe/news/Supervisao-saude-5-aos-13-anos.pdf>>. Acesso em: 24 mar. 2021.

_____. Supervisao-saude-1-ano-5-anos.pdf. Disponível em: <
<https://www.fundacionalpe.org/images/alpe/news/Supervisao-saude-1-ano-5-anos.pdf>>. Acesso em: 24 mar. 2021.

_____. Supervisao-saude-5-aos-13-anos.pdf. Disponível em: <
<https://www.fundacionalpe.org/images/alpe/news/Supervisao-saude-5-aos-13-anos.pdf>>. Acesso em: 24 mar. 2021.

FINKEN M.J.J; VAN DER STEEN M; SMEETS C.C.J.; WALENKAMP M.J.E.; DE BRUIN C., HOKKEN-KOELEGA A.C.S.; WIT J.M. Children Born Small for Gestational Age: Differential Diagnosis, Molecular Genetic Evaluation, and Implications. *Endocr Rev.* 2018 Dec 1;39(6):851-894. doi: 10.1210/er.2018-00083. Erratum in: *Endocr Rev.* 2019 Feb 1;40(1):96. PMID: 29982551.

GOLLUST S.E.; THOMPSON R.E.; GOODING H.C.; BIESECKER B.B.; Living with achondroplasia in an average-sized world: an assessment of quality of life. *Am J Med Genet A* 2003;120A: 447–58.

IRELAND P.J.; PACEY V.; ZANKL A.; EDWARDS P.; JOHNSTON L.M.; SAVARIRAYAN R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet* 2014;7: 117–25.

HOLNESS N. High-Risk Pregnancy. *Nurs Clin North Am.* 2018 Jun;53(2):241-251. doi: 10.1016/j.cnur.2018.01.010. Epub 2018 Apr 7. PMID: 29779516.

HORTON W.A; HALL J.G; HECHT J.T. Achondroplasia. *Lancet* 2007;370: 162–72.

HORTON W.A.; ROTTER J. I.; RIMOIN D. L.; SCOTT C. I.; HALL J. G.; Standard growth curves for achondroplasia. *J Pediatr* 1978;93: 435–8.

LEE S.; AYERS S.; HOLDEN D. A metasynthesis of risk perception in women with high-risk pregnancies. *Midwifery.* 2014 Apr;30(4):403-11. doi: 10.1016/j.midw.2013.04.010. Epub 2013 Jun 14. PMID: 23770044.

Entrevista concedida por LLRENA, J., realizada e gravada através de plataforma digital. Entrevistadora: Adriana Pinheiro. Rio de Janeiro, 2021.

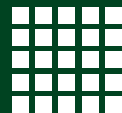
ORNIT, D. M.; LEGEAI-MALLET, L. Achondroplasia: Development, pathogenesis, and therapy. *Dev Dyn.* 2017 Apr;246(4):291-309. doi: 10.1002/dvdy.24479. Epub 2017 Mar 2. PMID: 27987249; PMCID: PMC5354942.

UNGER S.; BONAFÉ L.; GOUZE E. *Current Care and Investigational Therapies in Achondroplasia.* *Curr Osteoporos Rep.* 2017; 15 (2): 53-60.

WALLER D.K; CORREA A.; VO T.M.; WANG Y., HOBBS C. LANGLOIS P.H., et al. The population-based prevalence of achondroplasia and thanatophoric dysplasia in selected regions of the US. *Am J Med Genet A* 2008;146A: 2385–9.

TODOROV A. B.; SCOTT C.I. JR.; WARREN A.E.; LEEPER J.D. Developmental screening tests in achondroplastic children. *Am J Med Genet* 1981;9: 19–23. Ireland PJ, Donaghey S, McGill J, Zankl A, Ware RS, Pacey V, et al. Development in children with achondroplasia: a prospective clinical cohort study. *Dev Med Child Neurol* 2012;54: 532–7.

TROTTER T.L.; HALL J.G. American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics* 2005;116: 771–83.



25 de outubro
DIA NACIONAL DE COMBATE
AO PRECONCEITO CONTRA
AS PESSOAS COM NANISMO

SECRETARIA NACIONAL DOS
DIREITOS DA CRIANÇA
E DO ADOLESCENTE

SECRETARIA NACIONAL
DOS DIREITOS DA PESSOA
COM DEFICIÊNCIA

MINISTÉRIO DA
MULHER, DA FAMÍLIA E
DOS DIREITOS HUMANOS



PÁTRIA AMADA
BRASIL
GOVERNO FEDERAL