



Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo

7º Congresso Nacional de Pediatria

Região Norte - Manaus

Conversando com a família: aconselhamento genético, diagnóstico pré-natal e informação do diagnóstico aos pais

*Profª Dra Ana Maria Martins
UNIFESP-EPM*



Aconselhamento Genético



Definição e Objetivos

É um processo contínuo de comunicação que lida com os problemas humanos associados ao risco de ocorrência, de uma doença genética na família. Deve ser realizado por pessoas treinadas a ajudar o indivíduo ou a família:

1. Compreender o diagnóstico, prognóstico da doença e medidas de reabilitação
2. Fornecer o risco de recorrência aos familiares
3. Respeitar os valores éticos, religiosos e a decisão da família

1. Filho anterior com anomalia congênita, retardo mental, malformação isolada
2. História familiar de alguma doença hereditária
3. Diagnóstico pré-natal por idade materna avançada ou outra indicação
4. Consangüinidade
5. Exposição a teratógenos
6. Abortos de repetição ou infertilidade
7. Testes pré-sintomáticos
8. Testes de triagem neonatal ou de detecção de heterozigotos

HISTÓRIA E EXAME FÍSICO

INÍCIO PRÉ-NATAL

INÍCIO PÓS-NATAL

DEFEITO
PRIMÁRIO
ÚNICO

SÍNDROMES COM
MALFORMAÇÕES
MÚLTIPLAS

GENÉTICA
AMBIENTAL
DESCONHECIDA

MALFORMAÇÕES
DEFORMIDADES

CROMOSSÔMICA
GÊNICA
TERATOGÊNICA
DESCONHECIDA

Malformações



Fenda Labial e/ou palatina
Defeito Cardíaco de Septo
Estenose Hipertrófica do Píloro
Defeito de Fechamento do
Tubo Neural

Deformidades



Luxação Congênita de
Quadril

Pé Torto Congênito

TIPO DE HERANÇA



Início Pré-natal - Síndrome com Malformações Múltiplas

Cromossômica

Baixo Peso de Nascimento
Desvios Fenotípicos
Malformação
Deficiência Mental

Gênica

Diagnóstico Clínico
Expressividade Variável

Teratogênicas

Infecção
Drogas
Hiperfenilalaninemia Materna

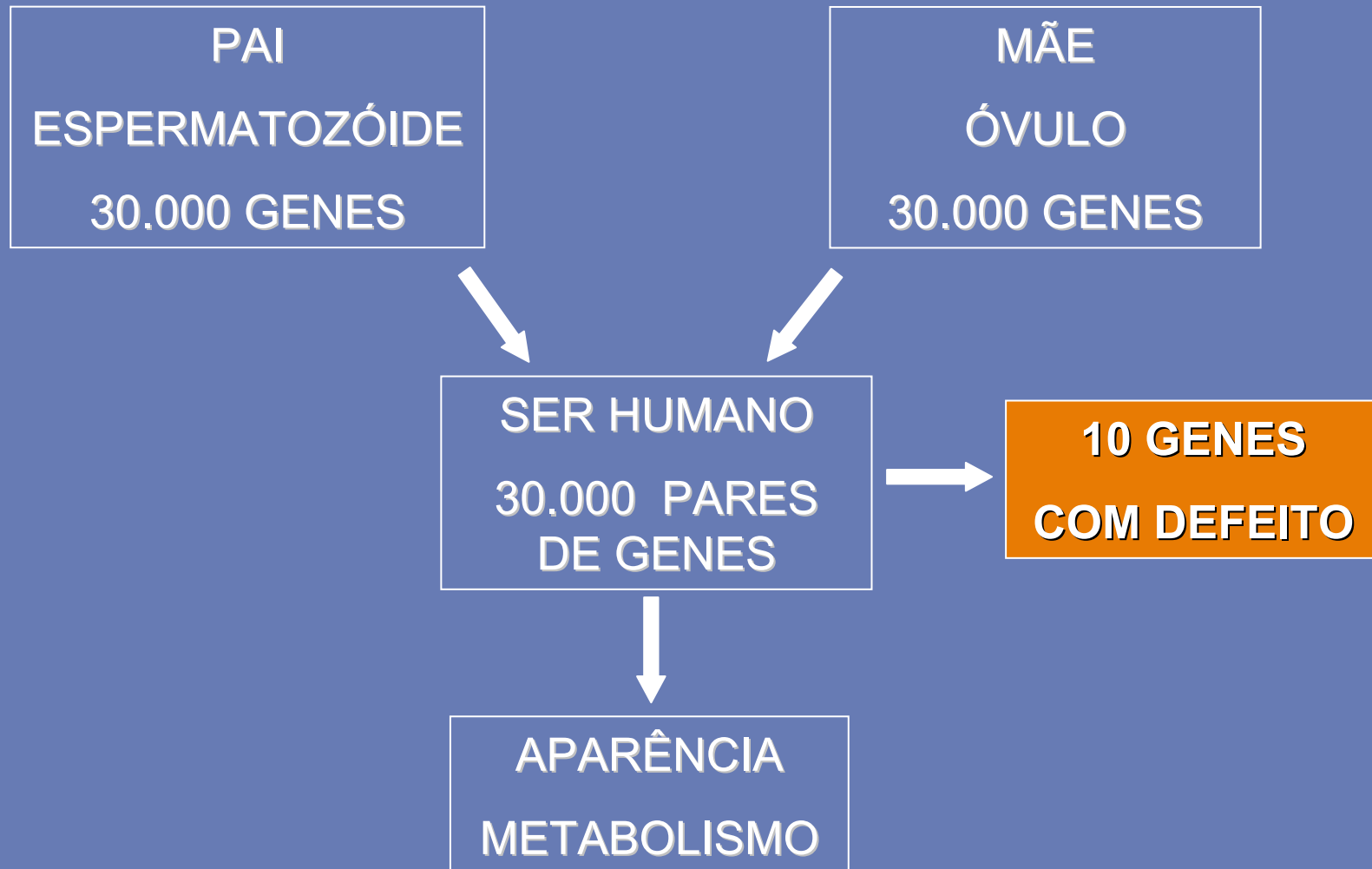
Síndromes de
Etiologia
Desconhecida

Genética
Erros Inatos do Metabolismo

Ambiental

Trauma
Infecção
Hipóxia
Distúrbios Metabólicos

Desconhecida
Doenças Degenerativas
EIM?

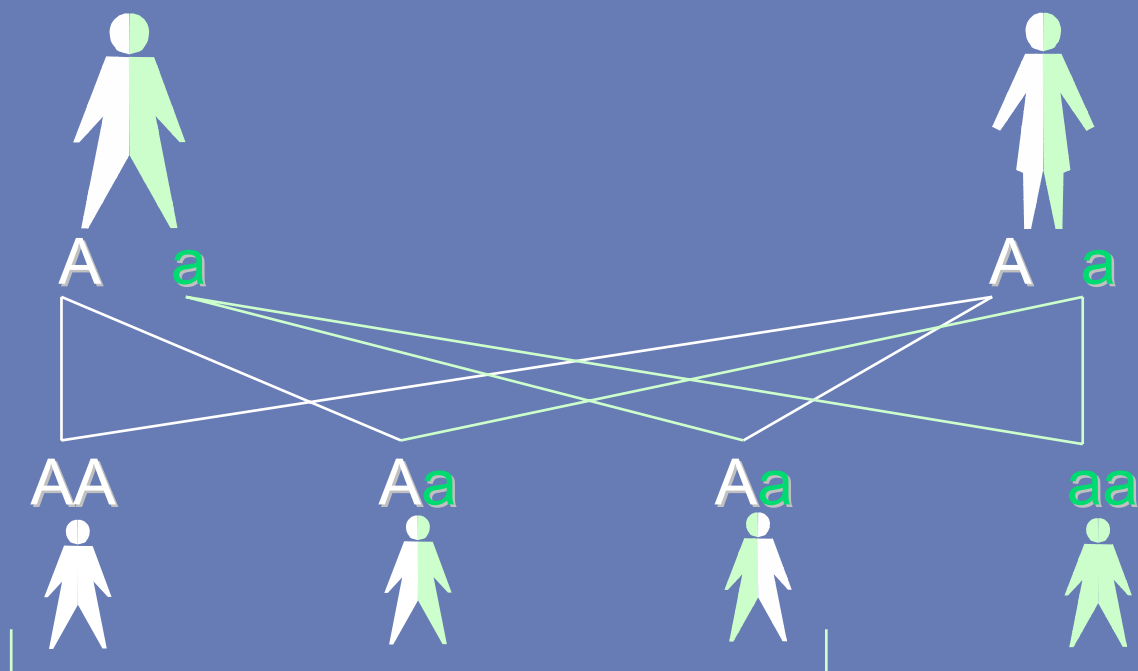


Herança Autosômica Recessiva

A = normal
a = anormal

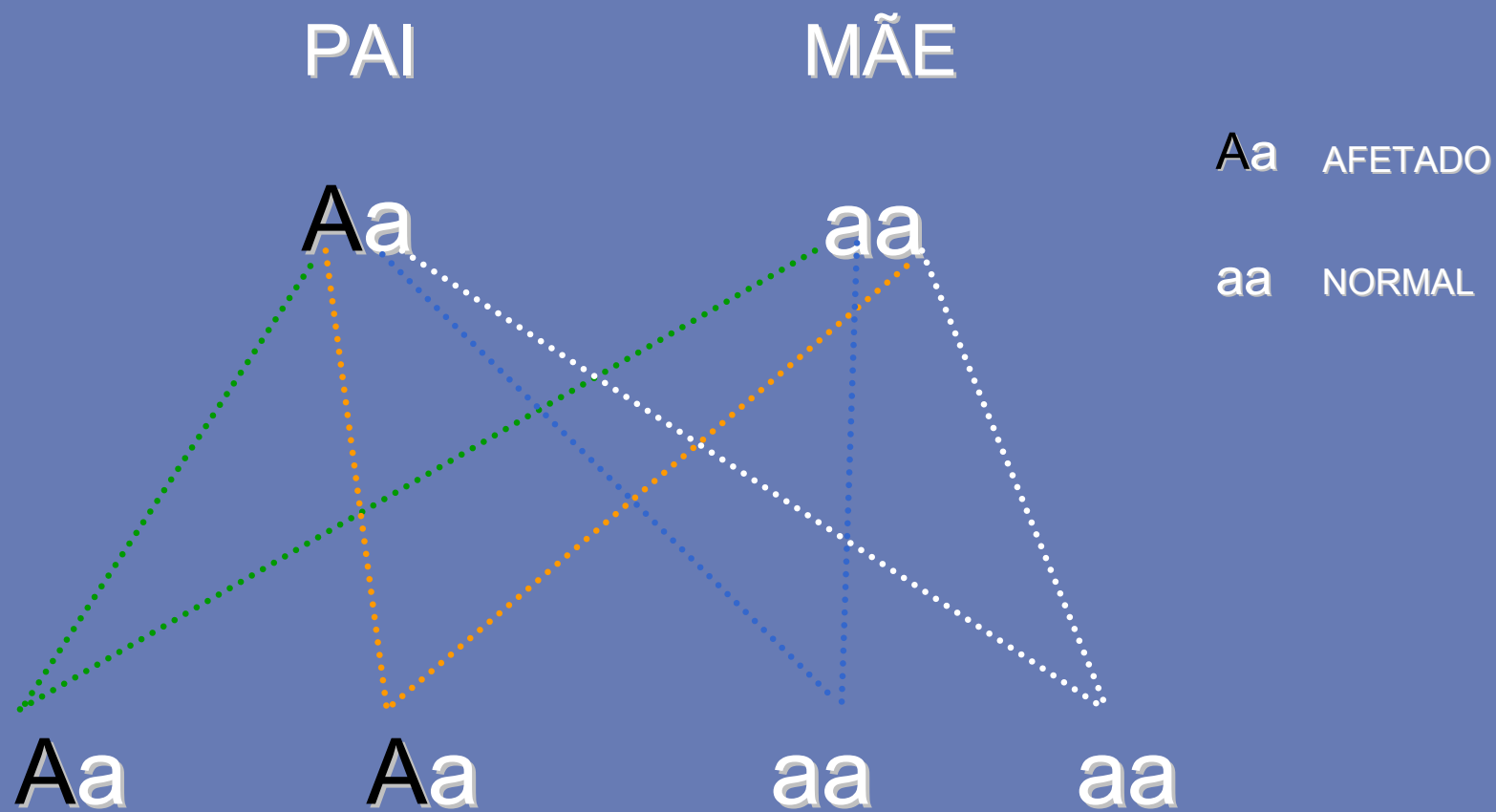
Pai Portador

Mãe Portadora



75% chance de ser normal

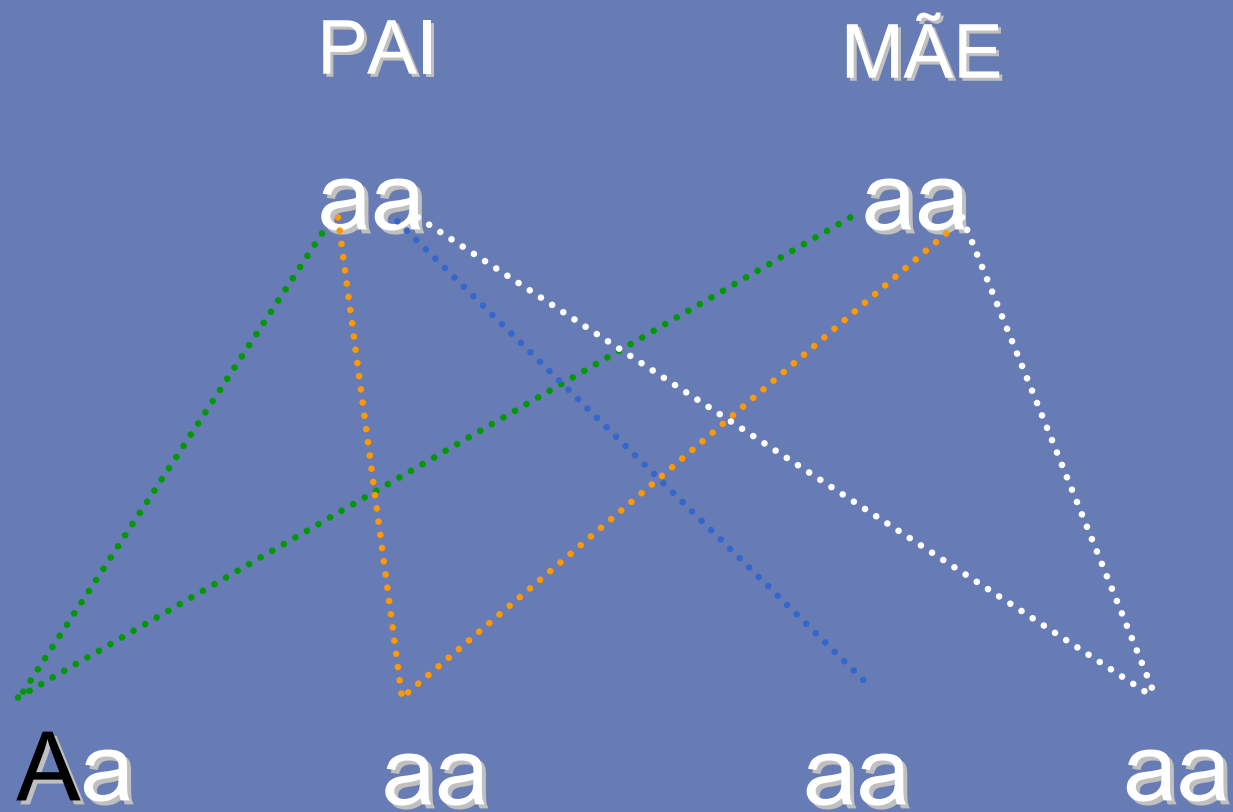
25% chance ser afetado (a)



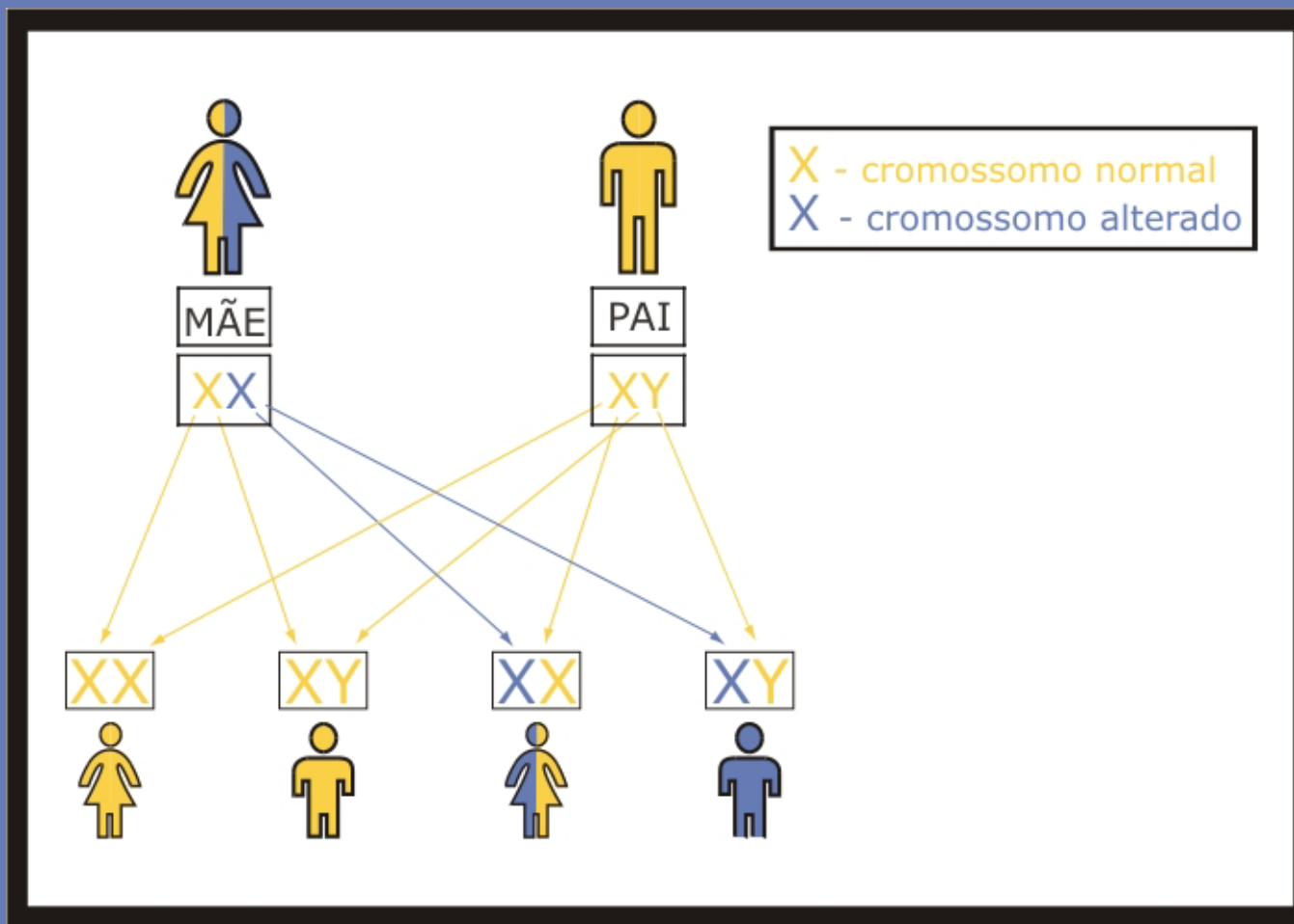
Herança Dominante Mutação Nova

A Gene anormal

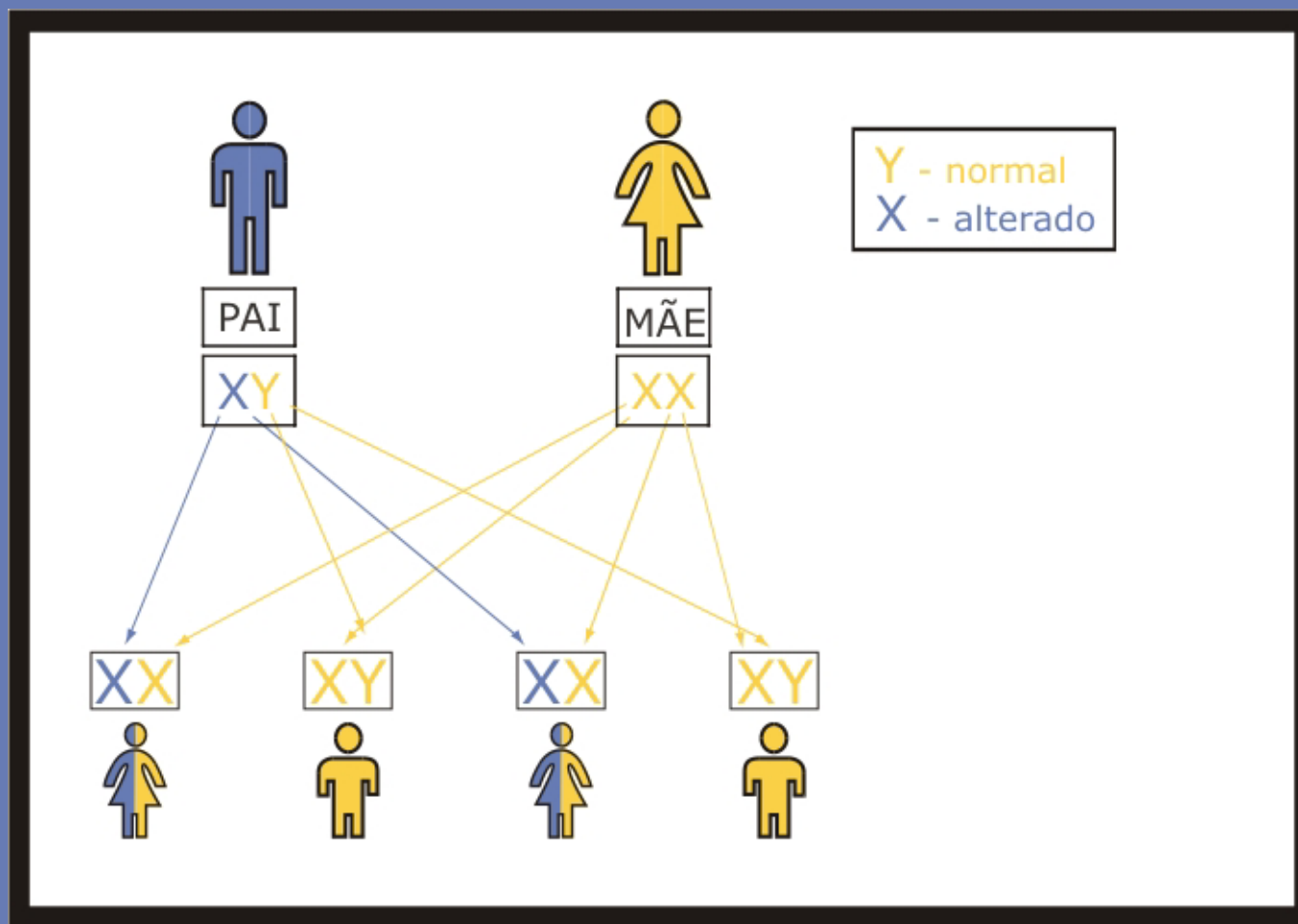
a Gene normal



Herança Ligada ao X Mulher Portadora



Herança Ligada ao X Homem Afetado



■ Afetado

Mãe

Pai

MIT

XY



MITY

MITX

MITX

MITY



Herança Multifatorial

GENES DA MÃE

GENES DO PAI

AMBIENTE



Diagnóstico Pré-Natal

- **Objetivos**
- **Desejo da família, cultura e valores**
- **Disponibilidade de testes - DNA**
- **Sensibilidade**
- **Especificidade**
- **Custo e benefício**

- **Relação humana de respeito, sensibilidade, confiança e solidariedade**
- **Ninguém se prepara para ter um filho ou filha com problema**
- **Perceber em que fase a família se encontra: negação, luto, aceitação**
- **A família deve estar aberta para ouvir as informações**
- **Qualidade das informações – confiança e segurança**



Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo

*“O melhor remédio
é o conhecimento”*



Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo

Profª Drª Ana Maria Martins

Drª Cecília Micheletti

Drª Sandra Kyosen

Drª Carmen Mendes

Drª Maret Rand

Prof Dr Ramiro Azevedo

Profª Drª Zelita Guedes

Beatriz J Frangipani

Renata B Oliveira

Edna Sakata

Elaine Fraccaro

Erika Menegatti

Profª Drª Márcia Pedromônico

<http://www.unifesp.br/centros/creim>