



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. Consangüidade
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

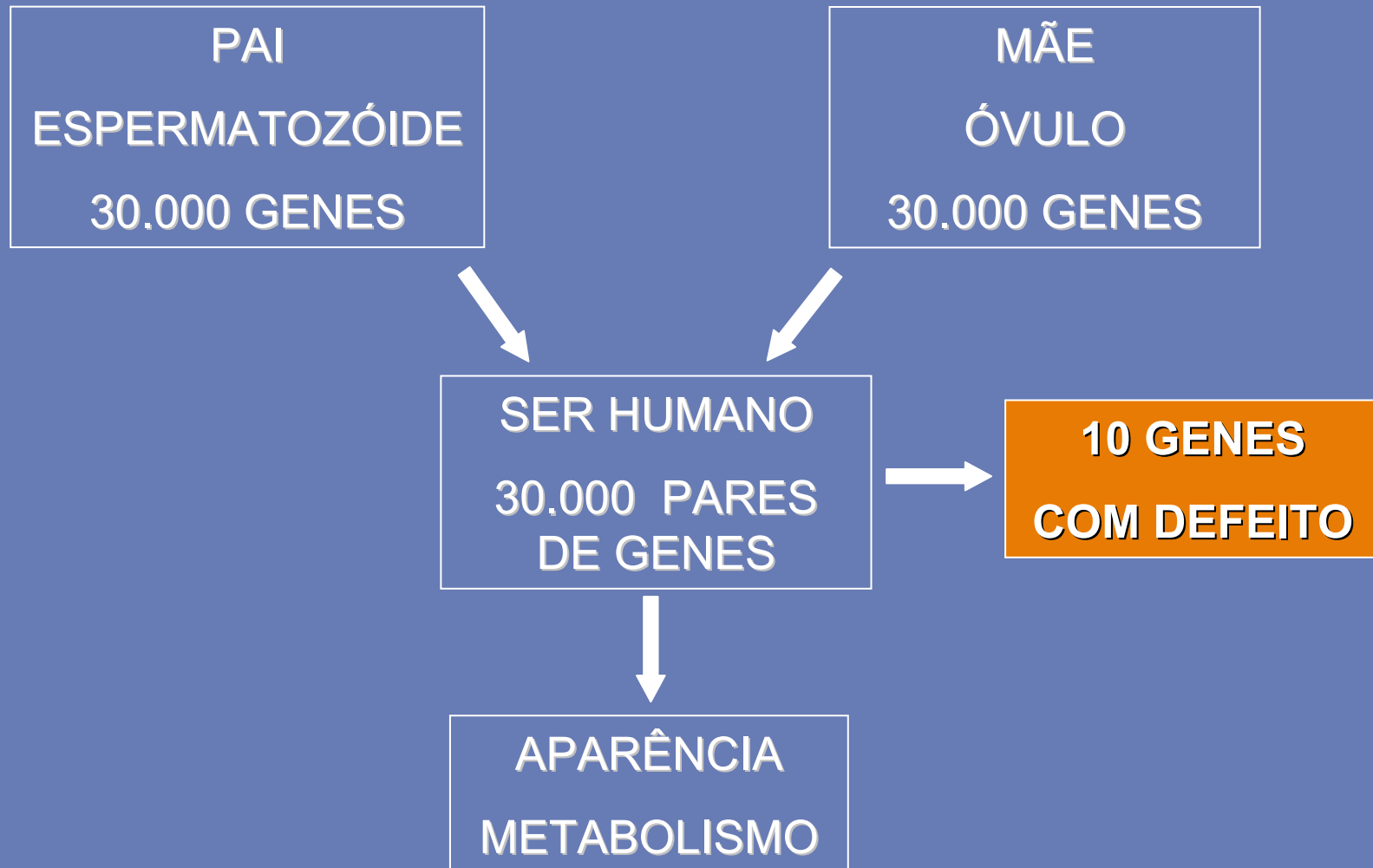
Ambiental

Trauma  
Infecção  
Hipóxia  
Distúrbios Metabólicos

Desconhecida

Doenças Degenerativas  
EIM?



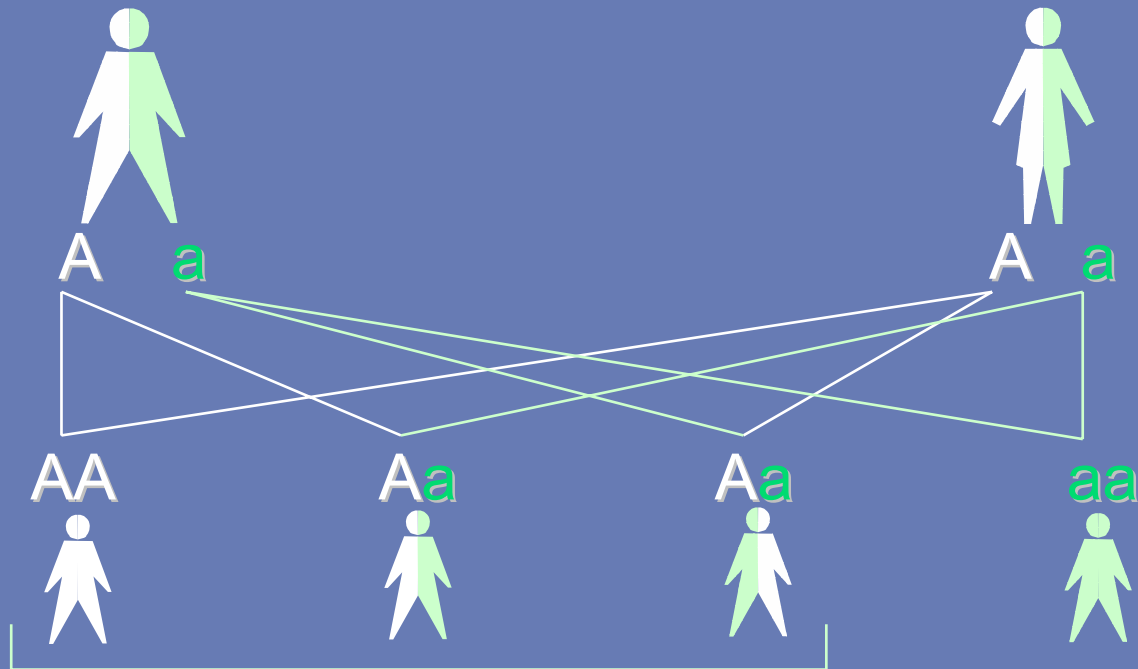


A = normal

a = anormal

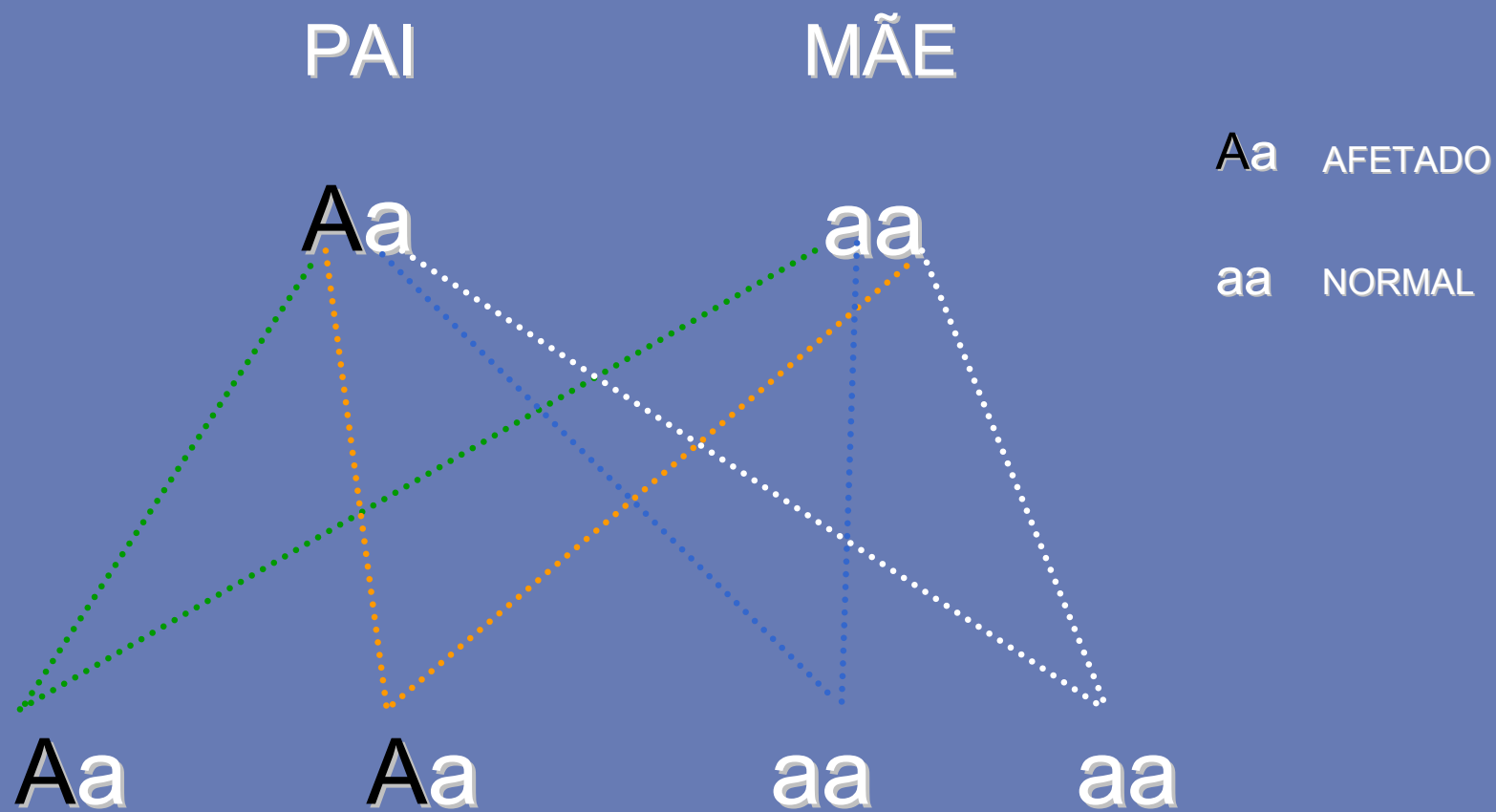
Pai Portador

Mãe Portadora



75% chance de ser normal

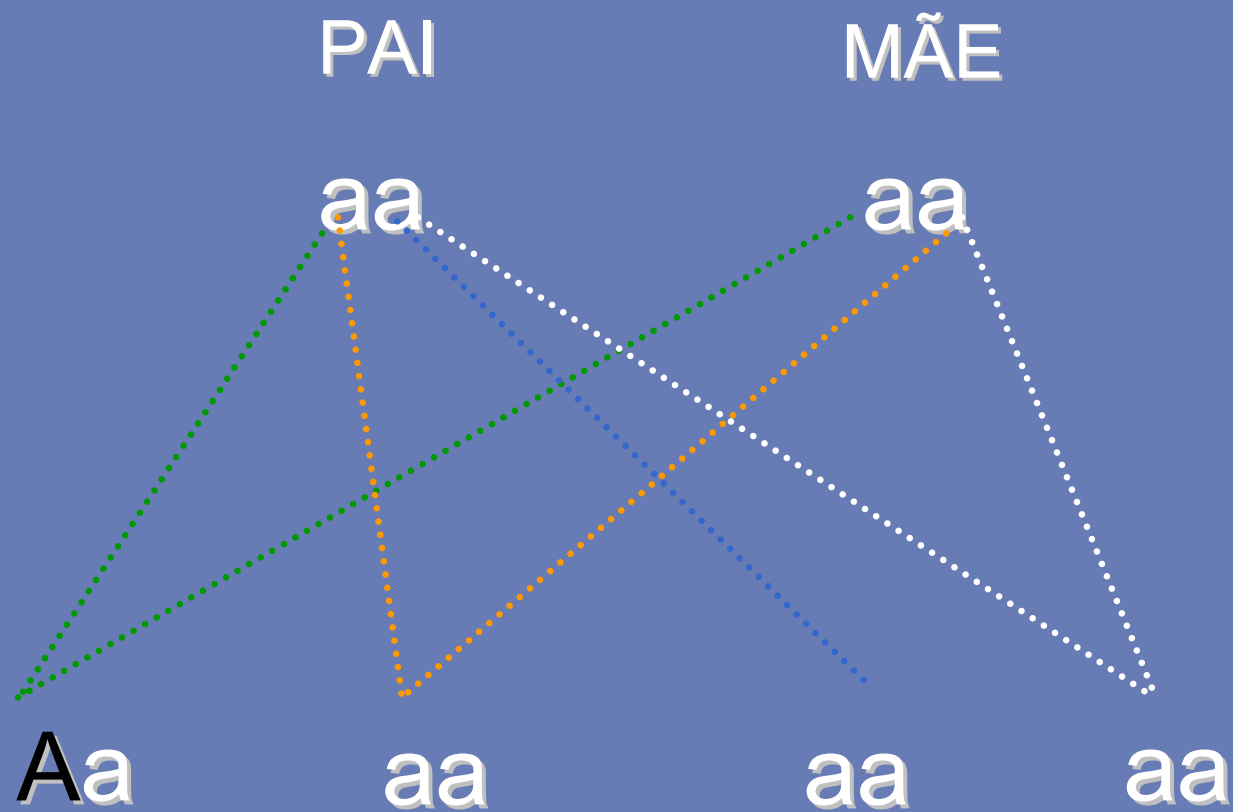
25% chance ser afetado (a)



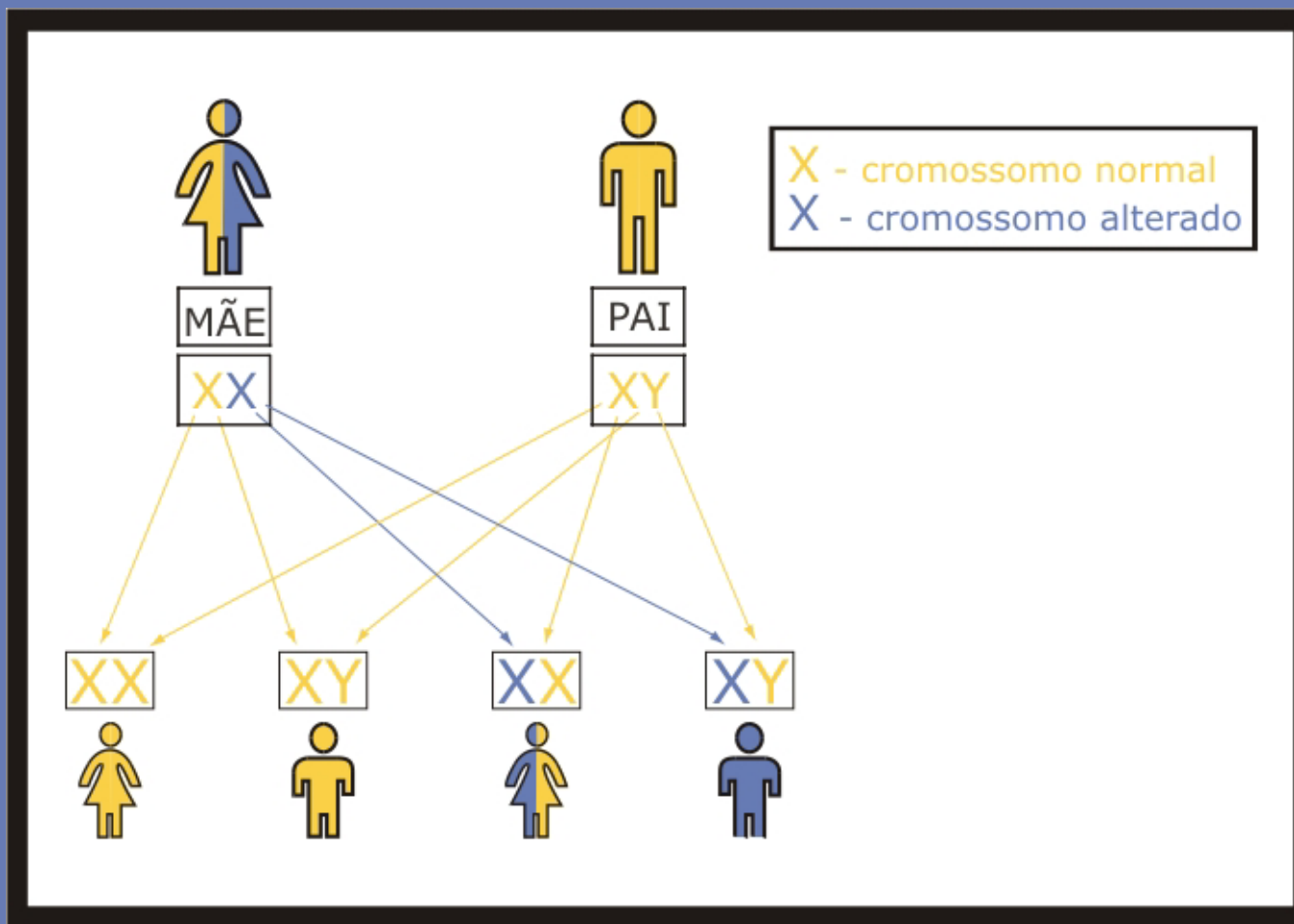
# Herança Dominante Mutaç o Nova

A Gene anormal

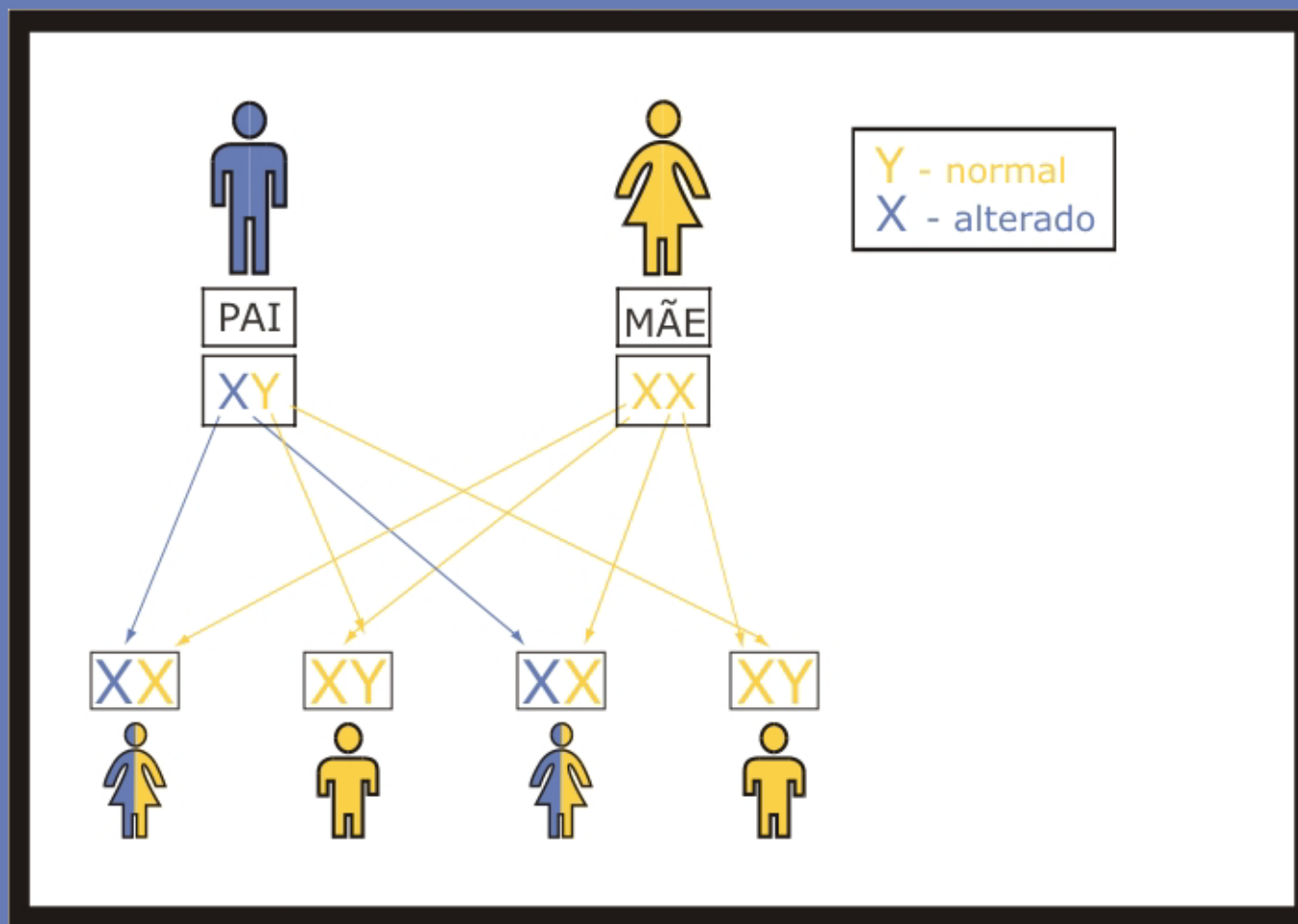
a Gene normal



# 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**



## Informação aos pais

- **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>