

INCOMPATIBILIDADE DIAGNÓSTICA DE PACIENTES PEDIÁTRICOS ASSISTIDOS PELA DA ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS DE MINEIROS – GO NO ANO DE 2018

*Diagnostic incompatibility of pediatric patients assisted by the Association of Parents and Friends of
Exceptional from Mineiros – Goiás in 2018*

Maria Eduarda de Oliveira Mattos^{1*}, Matheus Vanzin Bonifácio^{1*}, Tiago Resende Telles^{1**}, Daniel Garcia Silva²

1. Acadêmicos de Medicina da Faculdade Morgana Potrich – FAMP, Mineiros, GO, Brasil.

2. Docente do curso de Medicina da Faculdade Morgana Potrich – FAMP - Mineiros/ GO, Brasil

RESUMO - O conhecimento da etiologia das síndromes oferece uma maior proximidade às condutas adequadas na prática clínica, evitando exames desnecessários e propondo melhores estratégias de prevenção e reabilitação. Sabendo que as deficiências possuem vários graus de severidade, se faz preciso um grupo multidisciplinar para elucidar um diagnóstico clínico e etiológico com abrangência em um atendimento adequado. Levando em consideração a escassez de dados epidemiológicos sobre as doenças neuropsicomotoras e síndromes incapacitantes não diagnosticadas na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Mineiros - GO, a pesquisa teve como objetivo investigar clinicamente pacientes de zero a quinze anos que apresentavam características sindrômicas de doenças genéticas ou metabólicas e/ou adquiridas no periparto. A metodologia baseou-se em estudo documental, transversal e quantitativo realizado através do acesso de prontuários e entrevista com os pacientes e seus responsáveis no ano de 2018 e 2019. Desse modo, foi possível esclarecer o diagnóstico dos pacientes, verificando uma incompatibilidade diagnóstica de 8,33%. Observou-se, que 66,6% dos dados levantados foram diagnósticos novos de pacientes que não possuíam uma documentação até então. Contudo, 2,7% não foi possível obter o diagnóstico clínico, contendo apenas diagnóstico etiológico devido à escassez de informações. Além de conhecer as principais desordens que afetam as pessoas atendidas pela APAE, a pesquisa foi de extrema importância para propor um remanejamento destes em salas de aulas adequadas para cada grupo, visando um atendimento multidisciplinar individualizado e especializado para melhor evolução do quadro clínico dos alunos.

Descritores: Defeitos Congênitos; Deficiência; Diagnóstico; Diagnóstico Diferencial; Erros de Diagnóstico.

ABSTRACT - The knowledge of the etiology of the syndromes offers a better proximity to the appropriate conducts in the clinical practice, avoiding unnecessary exams and proposing greater strategies of prevention and rehabilitation. Regarding this, the deficiencies have varying degrees of severity, a multidisciplinary group is required to elucidate a clinical and a etiological diagnosis with coverage in an adequate care. Taking into account the scarcity of epidemiological data on the neuropsychomotor diseases and incapacitating syndromes not diagnosed in the Association of Parents and Friends of the Exceptional (APAE) of Mineiros - Goiás, the survey aimed to investigate clinically patients from newborn to fifteen years who presented syndromic characteristics of genetic or metabolic diseases and / or acquired peripartum. The methodology was based on a documentary, cross-sectional and quantitative study carried out through the access of medical records and interviews with patients and their caregivers in the year 2018 and 2019. When it comes to discuss about the subject, it was possible to clarify the patients' diagnosis, verifying a diagnostic incompatibility of 8,33%. It was observed that 66.6% of the data collected were new diagnoses of patients who did not have documentation until then. However, it was not possible to obtain the clinical diagnosis, with only etiologic diagnosis due to the lack of information. In addition to knowing the main disorders that affect the people attended by the APAE, the research was extremely important to propose a reassignment of these in classrooms suitable for each group, aiming at an individualized and specialized multidisciplinary care for better evolution of the clinical picture of the students.

Keywords: Congenital defects; Deficiency; Diagnosis; Differential diagnosis; Diagnostic errors

*Mesma contribuição

**Autor para correspondência: E-mail – tiagoresendet@gmail.com

INTRODUÇÃO

A Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) é a maior organização não governamental especializada no atendimento de pacientes com Deficiência Intelectual e/ou Múltipla, no Brasil.¹ A base da APAE se iniciou no dia 11 de dezembro de 1954 na cidade do Rio de Janeiro.² A APAE de Mineiros, Goiás, com o intuito de oferecer um maior amparo à essa população, foi fundada em 1983 e atende 216 pessoas, atualmente.

No estado de Goiás os exames de triagem realizados durante o pré-natal pela Rede do Sistema Único de Saúde (SUS) são realizados pelas APAEs em convênios com as Secretárias Municipais de Saúde. Esses exames são de extrema importância, pois a detecção precoce das doenças genéticas pode minimizar seus efeitos futuros.³

Estima-se que as doenças genéticas atinjam cerca de 3% a 10% da população e podem levar a problemas de saúde crônicos e deficiências com necessidade de tratamento médico, reabilitação e educação especial ou inclusiva.⁴

As deficiências são decorrentes da soma de fatores genéticos e ambientais. A terminologia deficiência é defendida juridicamente como "Toda perda ou anomalia de uma estrutura ou função psicológica, fisiológica ou anatômica que gere incapacidade para o desempenho de atividade, dentro do padrão considerado normal para o ser humano."⁵

Desse modo, para a construção de uma hipótese diagnóstica é preciso colher uma anamnese detalhada e realizar minuciosamente o exame físico. O médico em atendimento clínico deve seguir um roteiro rigoroso que o auxiliará no processo diagnóstico.⁶ Nessa análise é preciso enfatizar considerações da etiologia, fisiopatologia e clínica, essas realizadas por meio da anamnese, exame físico e exames complementares quando disponíveis. Sendo estes, posteriormente analisados de forma integral por especialistas da área em que o paciente está sendo assistido.⁷

É importante se ter em mente que a maioria das doenças carecem de denominadores diagnósticos e de uma terapêutica específica. Nesse sentido, a falta de dados epidemiológicos de desordens neuropsicomotoras incapacitantes na cidade de Mineiros – GO, fortalece o propósito da pesquisa, que visa a investigação clínica de pacientes de zero a quinze anos que apresentam características sindrômicas, atendidos na APAE de Mineiros – GO.

METODOLOGIA

Foi realizado um estudo documental, transversal e quantitativo de pacientes de 0 a 15 anos da APAE de Mineiros, Goiás, através do acesso de prontuários e entrevista clínica com os pacientes e seus responsáveis, feitas por acadêmicos e médicas pediatras no ano de 2018 e 2019.

O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em

Pesquisa (CEP) - CAAE 80122617.7.0000.5428, por meio da plataforma Brasil. Após a aprovação, foi apresentado aos responsáveis pela APAE de Mineiros para a autorização de acesso aos prontuários dos pacientes que se enquadraram no perfil da pesquisa. A autorização foi firmada por meio do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE).

Foram assistidos 107 pacientes pediátricos atendidos pela APAE de Mineiros, com idade entre 0 a 15 anos. Os critérios para a seleção compreenderam indivíduos com características fenotípicas com associação sindrômica. Foram excluídos da amostragem os pacientes maiores que 15 anos e aqueles que não frequentam ou não estão matriculados na instituição.

As informações acerca do quadro clínico do paciente foram coletadas através dos prontuários existentes na instituição, além de coleta de informações com os responsáveis. Os responsáveis pelos pacientes selecionados foram informados sobre o estudo e foi proposto o TCLE referente à participação. Os pacientes passaram por uma avaliação clínica com médicos especialistas em pediatria, com o intuito de complementar dados inexistentes no prontuário.

Foram coletados e tabulados os seguintes dados provenientes dos prontuários: idade, sexo, cor, peso, altura, naturalidade, dados familiares como ser filho biológico ou consanguinidade entre os pais, histórico escolar caso frequente uma segunda instituição de ensino, se recebe apoio pedagógico e acompanhamento com outro profissional, aspectos do desenvolvimento do paciente como dificuldades de locomoção, postural, coordenação, auditiva, dicção ou do aprendizado. Para complemento dos dados levantados, foram coletados também, daqueles que possuíam, o diagnóstico clínico, etiológico e o diferencial.

RESULTADOS

Após a coleta dos dados, realizou-se uma análise estatística com o objetivo de verificar aspectos relevantes à pesquisa.

Foram analisados no período de janeiro de 2018 a maio de 2019 107 prontuários de crianças de zero a quinze anos da APAE da cidade de Mineiros – GO. Neles continham informações clínicas disponibilizadas por diferentes tipos de profissionais, como professores, médicos, psicólogos, fonoaudiólogos e fisioterapeutas. Diante das diversas informações distribuídas de forma aleatória dentro de cada prontuário, foi criada uma ficha de anamnese padrão para que as informações pertinentes fossem organizadas de acordo com as normas da semiologia. Priorizaram-se informações como data de nascimento, sexo, cor da pele, indicação clínica para acompanhamento na APAE, diagnóstico clínico por especialista e diagnóstico etiológico por especialista.

Observou-se que 43% dos indivíduos são do sexo feminino e 57% do sexo masculino. Dos 107 pacientes analisados 24% são naturais da cidade de Mineiros-GO e 76% são de outros estados. Em relação à cor da pele: 26% das crianças são pardas, seguido de 8,4% brancas e 3,7% negras. 61,9% dos 107 prontuários não possuíam informações sobre a cor do paciente (Gráfico 01).

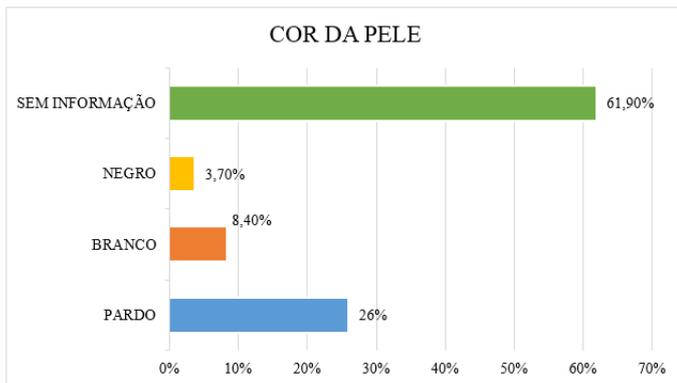


Gráfico 01: Porcentagens observadas em prontuários da APAE de Mineiros – GO, referentes à cor da pele dos assistidos.

Os diagnósticos presentes nos prontuários pré-existentes foram: Deficiência Múltipla (43%), Deficiência Intelectual (40%), Deficiência de fala e audição (11%), Síndrome de Down (3%) e Dislexia (3%) (Gráfico 02).

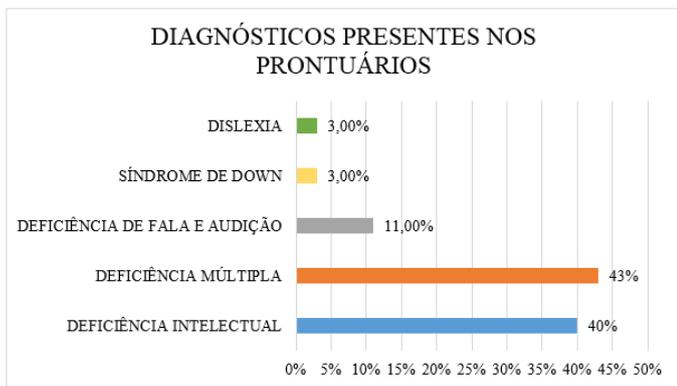


Gráfico 02: Diagnósticos dos prontuários pré-existentes

Os números apresentados nos prontuários pré-existentes em que as crianças tinham um diagnóstico clínico por um especialista na área médica foram de 10% para Autismo, 4% Epilepsia, 3% Malformação Cerebral, 3% Paralisia Cerebral, 3% Deficiência Múltipla, 2% Deficiência Intelectual, 2% Desvio Fonético, 1% Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade (TDAH). Sendo que 72% das crianças não possuíam diagnóstico por especialista (Gráfico 03).

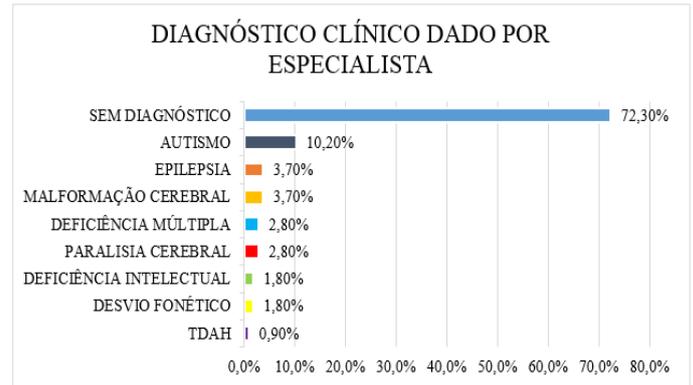


Gráfico 03: Diagnósticos clínicos dos prontuários pré-existentes dados por especialistas.

Posteriormente, foram analisados os diagnósticos etiológicos das diferentes doenças apresentadas pelos pacientes que possuíam um diagnóstico clínico já estabelecido por um médico especialista. A Anóxia Periparto apresentou-se em 61% dos casos, Toxoplasmose 13%, Rubéola 13%, uso de Drogas Ilícitas na gestação 7% e Meningiomelocele em 6% dos casos (Gráfico 04).

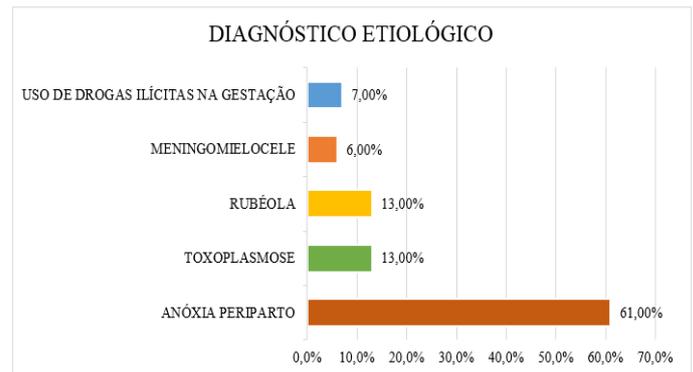


Gráfico 04: Diagnósticos etiológicos dos prontuários pré-existentes dados por especialistas.

Pensando em encontrar uma incompatibilidade diagnóstica nos pacientes da APAE de Mineiros-GO, foi distribuído um TCLE a todos os pais dos 107 alunos assistidos e matriculados na APAE, tendo como intuito a promoção de uma nova consulta para confirmação diagnóstica e preenchimento de dados inexistentes nos prontuários analisados. No total, foram obtidos 44 termos de consentimento assinados pelos responsáveis, sendo que destes, apenas 36 crianças compareceram à consulta.

Diante desta análise clínica, observou-se um total de 16,6% dos alunos consultados com Deficiência Intelectual, 36,11% com Deficiência Múltipla, 30,55% com Autismo, 5,55% com TDAH, 2,7% com Síndrome de Dandy Walker, 2,7% Síndrome de Asperger, 2,7% Klinefelter e 2,7% permaneceram sem diagnóstico devido à escassez de dados esclarecidos na consulta clínica feita pelas médicas pediatras do corpo docente da Faculdade Morgana Potrich (FAMP) (Gráfico 05).



Gráfico 05: Diagnósticos clínicos estabelecidos após consulta por especialistas doentes e acadêmicos de medicina da FAMP.

Em relação à incompatibilidade diagnóstica das crianças analisadas, levantou-se dados estatísticos por meio das informações colhidas nos prontuários oferecidos inicialmente pela APAE, juntamente com informações registradas nos prontuários obtidos através das consultas realizadas por especialistas docentes e acadêmicos de medicina da FAMP. Encontrou-se uma estatística de 8,5% de incompatibilidade diagnóstica, 22,2% de diagnósticos corretos, 66,6% de novos diagnósticos dados a pacientes que não possuíam uma documentação prévia e 2,7% continuaram sem diagnóstico, por não possuírem informações suficientes para o esclarecimento do quadro clínico (Gráfico 06).

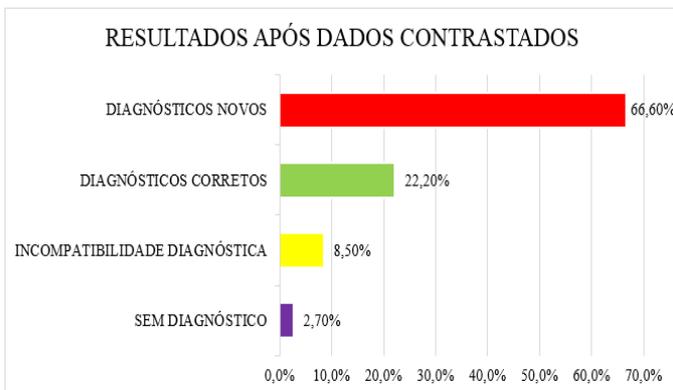


Gráfico 06: Resultados obtidos através do cruzamento de dados dos prontuários pré-existentes com resultados da consulta por especialistas docentes e acadêmicos da FAMP.

Dentro dos 36 pacientes pediátricos atendidos, 8,33% apresentavam pais com algum grau de consanguinidade.

DISCUSSÃO

De acordo com o Censo de 2010 realizado pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE) em “Características Gerais da População, Religião e Pessoas com Deficiência”, o Brasil apresentou, nesse mesmo ano, uma população de 45.606.048 milhões de brasileiros com deficiência, ou seja,

23,9% da população total tem algum tipo de deficiência – visual, auditiva, motora e intelectual. Destes, 25.800.681 (56,5%) são mulheres; e 19.805.367 (43,5%) são homens.⁸ Diferente do que foi observado na APAE de Mineiros-GO, onde a prevalência dos sexos foi inversa, apresentando mais homens acometidos por alguma doença neuropsicomotora (57%) em relação as mulheres (43%).

Conforme o Censo Demográfico de 2010, a deficiência motora aparece como a segunda com maior número de relatos pela população, cerca de 13,2 milhões de pessoas acusaram ter algum déficit motor, o que equivale a 7% da população brasileira.⁸ Enquanto na APAE de Mineiros-GO é a mais incidente, apresentando 43% dos casos. A deficiência motora severa é relatada por mais de 4 milhões de brasileiros. Destes, mais de 730 mil alegaram não conseguir se locomover com as próprias pernas ou subir escadas de modo algum e mais de 3 milhões informaram ter grande dificuldade de locomoção.⁸

No Brasil, em 2010, estimava-se cerca de 500 mil pessoas com autismo⁹, síndrome que se enquadra como uma deficiência mental ou intelectual, que de acordo com o Censo Demográfico, 2010, deficiências estas que foram declaradas por mais de 2,5 milhões de brasileiros. De acordo com a análise realizada na APAE de Mineiros-GO os números de novos diagnósticos de autismo foram relevantes, apresentando um aumento de aproximadamente 21% da coleta de dados dos prontuários pré-existentes para a consulta com médico especialista realizada.

A consanguinidade entre genitores é um fato difundido em todas as classes sociais da sociedade moderna, mas isso não deve necessariamente significar que trará possíveis anomalias futuras.¹⁰ A probabilidade mundial de risco para herdeiros de pais aparentados de apresentarem uma deficiência de qualquer tipo é de 13%, em relação com o risco de 4% da população geral.¹¹ Diante da imprecisão em considerar a consanguinidade como um elemento desencadeador de anomalias e pelo motivo do número de crianças com pais aparentados ser pequeno (8,3%), a consanguinidade não serviu como parâmetro de análise, bem como fator para diagnóstico diferencial.

De acordo com o IBGE a deficiência visual acomete mais de 6,5 milhões de brasileiros com dificuldade severa, destes 6 milhões afirmaram que possuem dificuldade de enxergar e aproximadamente 500 mil informaram serem cegas.⁸ Cerca de 9,7 milhões declaram ter deficiência auditiva. Sendo que a deficiência auditiva severa foi relatada por aproximadamente 2,1 milhões de entrevistados. Destas, 344,2 mil são surdas e 1,7 milhões de pessoas apresentam grande dificuldade auditiva.⁸ No contexto da deficiência auditiva e de fala, a prevalência da APAE de Mineiros-GO também apresentou índices maiores quando comparados ao índice nacional.

Uma vez que muitos diagnósticos dos alunos matriculados na APAE de Mineiros-GO são feitos por diferentes

profissionais, sendo grande parte deles não atuantes na área da saúde, o processo de capacitação da criança na APAE fica prejudicado e acaba não sendo desenvolvido na sua máxima efetividade, devido a uma possível incompatibilidade diagnóstica.

Quanto mais se conhece a etiologia das síndromes mais próximo do adequado são as condutas na prática clínica, evitam-se exames desnecessários e propõem-se melhores estratégias de prevenção e reabilitação. Como as deficiências possuem vários graus e sistemas é necessário um grupo multidisciplinar para firmar um diagnóstico clínico e etiológico com alcance do atendimento adequado pela rede de saúde.¹²

Para a construção de uma hipótese diagnóstica é necessário colher uma anamnese detalhada juntamente com o exame físico. A maioria das doenças carecem de denominadores diagnósticos e de uma terapêutica específica.¹³

Nesse sentido, a escassez de dados epidemiológicos sobre as doenças neuropsicomotoras e síndromes incapacitantes não diagnosticadas na cidade de Mineiros – GO, fortalece o objetivo da pesquisa para a investigação clínica de pacientes de zero a quinze anos que apresentavam características sindrômicas de doenças genéticas ou metabólicas e/ou adquiridas no periparto, atendidos na APAE de Mineiros.

CONCLUSÃO

A partir do exposto, foi possível elucidar o diagnóstico dos pacientes acompanhados, observando uma incompatibilidade diagnóstica de 8,33%. Além de conhecer as principais doenças que afetam as pessoas atendidas pela APAE da cidade de Mineiros-GO, 66,6% dos dados levantados foram de novos diagnósticos de pacientes que não possuíam uma documentação até então. Contudo, dos 72,3% dos pacientes assistidos que não possuíam diagnóstico prévio, somente 2,7% permaneceram sem diagnóstico clínico, contendo apenas diagnóstico etiológico devido à escassez de informações.

A pesquisa foi importante para conhecer o perfil clínico dos alunos da APAE de Mineiros – GO e propor um remanejamento destes em salas de aulas adequadas para cada grupo, visando um atendimento multidisciplinar individualizado e especializado e melhor evolução do quadro clínico.

Observou-se ainda, a importância e o benefício da promoção da saúde à população assistida pela APAE, assim como da conscientização sobre a relevância do diagnóstico clínico específico no prognóstico desses pacientes.

REFERÊNCIAS

- 1 SIMOES, J. Deficiência Intelectual, Gênero e Sexualidade: algumas notas etnográficas em uma APAE do interior do Estado de São Paulo - Brasil. **Revista de la Facultad de Medicina**, Bogotá, v. 63, supl. 1, p. 143-148, set. 2015.
- 2 FENAPAES - Federação Nacional das APAES. Áreas de Atuação da APAE. Disponível em: http://apaebrasil.org.br/fl/normal/96974-informativo_-_fenapaes_-_n. Acessado em 01 de maio de 2019 às 00:22)) FENAPAES - Federação Nacional das APAES. **FENAPAES - Informativo da FENAPAES**. Edição Nº 14 - ANO 2018.
- 3 Gomes Filho, C.; Macedo Filho, J. V.; Minuzzi, A. L.; Gomes, M. M.; Luquetti, A. O. Detecção De Doenças Transmissíveis Em Gestantes No Estado De Goiás: O Teste Da Mamãe. **Revista de Patologia Tropical** Vol. 45 (4): 369-386. out.-dez. 2016
- 4 Vieira, D. K. R.; Horovitz, D. D. G.; Llerena Júnior, J. C. Avaliação genética itinerante de crianças e adolescentes com deficiência vinculadas à Estratégia Saúde da Família. **Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade**. Florianópolis, 2012, Jul.-Set.; 7(24):196-203.
- 5 Brasil. Decreto nº 3.298, de 20 de dezembro de 1999. **Diário Oficial da União**. Brasília, DF, 20 dez. 1999
- 6 Prizskulnik, L. Clínica(s): diagnóstico e tratamento. **Psicol. USP**, São Paulo, v. 11, n. 1, p. 11-28, 2000.
- 7 Marcondes, M., Sustovich, D. R., & Ramos, O. L. (1976). Clínica médica: Propedêutica e fisiopatologia. Rio de Janeiro: **Guanabara Koogan**.
- 8 Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Características da população e dos domicílios: resultados do universo. **Censo demográfico 2010**. 2010; Disponível em: https://biblioteca.ibge.gov.br/visualizacao/periodicos/94/cd_2010_religiao_deficiencia.pdf. Acesso em: maio. 2019.
- 9 Barbosa M.R.; Fernandes F.D. Qualidade de vida dos cuidadores de crianças com transtorno do espectro autístico. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia** 2009; 14:482---6.
- 10 Bittles, A.H.; Mason, W.H.; Green, J. Reproductive behavior and health in consanguineous marriages. **Science**, v.252, p.789-794, 1991.
- 11 Otto, P.G.; Otto, P.A.; Frota-Pessoa, O. Genética Humana e Clínica. **Editora Roca**, São Paulo, 1998.
- 12 Caram, L. H. A., Funayama, C. A. R.; Spina, C. L.; Giuliani, L. R.; Pina Neto, J. M. Investigação das causas de atraso no neurodesenvolvimento: recursos e desafios. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, São Paulo, v. 64, n. 2b, p. 466-472, jun. 2006.
- 13 Junior, W. P. Diagnóstico pré-natal. **Ciência Saúde coletiva**, São Paulo, v. 7, n. 1, p. 139-157, 2002.