

Informações gerais sobre os Serviços de Saúde para doenças congênitas

Esse documento apresenta uma visão geral dos Serviços de Saúde envolvidos com os cuidados e a prevenção de doenças congênitas. O âmbito, a organização, o pessoal e o funcionamento desses serviços variam bastante em diferentes países, dependendo de muitos fatores, incluindo a organização de serviços de saúde em geral, os recursos financeiros, os fatores demográficos e geográficos (como o grau de urbanização), a relação entre os setores de saúde público e privado, e as diferenças nas responsabilidades dos distintos tipos de profissionais de saúde. No entanto, é possível delinear características genéricas comuns aos serviços de saúde eficazes nessas condições. Informações mais detalhadas são fornecidas nos documentos sobre os serviços de pré-concepção, de pré-natal e para os recém-nascidos, e nos documentos relativos às condições específicas.

A via de cuidados de saúde para doenças congênitas

Os Serviços de Saúde para doenças congênitas devem ter uma abordagem holística para cuidados e prevenção, que inclui:

- População, saúde pública e serviços de saúde ambiental;
- Planejamento familiar, mulheres e serviços de saúde reprodutiva;
- Serviços de pré-natal;
- Serviços de maternidade;
- Serviços para recém-nascidos, incluindo a triagem e o diagnóstico de doenças congênitas;
- Serviços pediátricos, incluindo diagnóstico, tratamento, cuidados e manejo;
- Serviços médicos, sociais e de apoio à família, ao longo da vida, para aqueles que nasceram com problemas congênitos.

Os serviços devem ser bem integrados entre si, e com relação a outros serviços clínicos e sociais relevantes, para fornecer um caminho coerente de cuidados. O estabelecimento e a manutenção de serviços eficazes requerem compromisso político, saúde pública e liderança clínica, recursos adequados, coordenação e trabalho em equipe. A educação e o treinamento do pessoal de saúde e assistência social, tanto na atenção básica/comunidade como nos ambientes hospitalares, é essencial para serviços terapêuticos e preventivos de alta qualidade. Registros e sistemas de vigilância, para fornecer dados epidemiológicos e monitorar a eficácia dos serviços e das intervenções, são importantes para construir uma base de dados sólida para desenvolvimento de políticas, planejamento e ação.

Programas para toda população e intervenções

Estes incluem:

- Programas de saúde pública para reduzir o tabagismo e o consumo de álcool;
- Fortificação de alimentos básicos (por exemplo, com ácido fólico e iodo) para reduzir o risco de doenças como os defeitos do tubo neural e o hipotireoidismo congênito;
- Controle de doenças infecciosas – como a sífilis e rubéola – através de educação, triagem, tratamento e, quando possível, programas de imunização;
- Serviços de saúde ambiental para combater a poluição industrial e agrícola;
- Serviços de saúde ocupacional para minimizar a exposição a teratogênicos no local de trabalho.

Serviços eficazes exigem sistemas de vigilância e monitoramento (incluindo serviços de testes laboratoriais apropriados) para avaliar a escala de riscos ambientais, como a contaminação por poluentes específicos (por exemplo, pesticidas agrícolas) e para medir a carga e a propagação de doenças infecciosas. Os bancos de dados e os sistemas de informação, apoiados por infraestrutura de TI adequada, devem ser estabelecidos para gravar e reunir informações. Profissionais com formação em áreas como saúde pública, toxicologia, controle de doenças infecciosas e saúde ocupacional são necessários a fim de interpretar e analisar esses dados, bem como a criação de programas adequados de intervenção, de acordo com os recursos econômicos e humanos.

Programas em grande escala, como a fortificação de alimentos, a vacinação ou o controle da poluição no local de trabalho, exigem liderança, estabelecimento de protocolos e procedimentos acordados, coordenação (muitas vezes em âmbito nacional) e, em alguns casos, medidas legais ou regulamentares para maximizar o cumprimento das metas. Todos os programas devem incluir recursos e procedimentos de acompanhamento, controle de qualidade e auditoria.

Intervenções antes da gravidez

Essas intervenções podem ser alvo de programas específicos de atendimento, na pré-concepção, para mulheres e casais que pretendem conceber uma criança e/ou, de forma mais ampla, através de planejamento familiar, serviços de saúde reprodutiva oferecidos a todas as mulheres em idade reprodutiva. As intervenções incluem:

- Orientação e educação sobre os riscos de doenças congênitas associadas à idade materna avançada;
- Orientação, educação e, quando possível, intervenções comportamentais para desencorajar o tabagismo, o excesso de consumo de álcool e o uso de drogas;
- Aconselhamento nutricional, especialmente sobre a suplementação de ácido fólico para reduzir o risco de defeitos do tubo neural e outras condições;
- Conselhos sobre riscos genéticos, incluindo consanguinidade, risco de recorrência (por exemplo, quando há um histórico familiar de doença genética, ou uma criança afetada anteriormente) e estado do portador (para aqueles com um parente próximo afetado por uma doença genética recessiva);
- Programas de triagem de portadores em populações – ou subpopulações – conhecidas por terem um risco elevado de condição genética recessiva específica, como anemia

- falciforme ou talassemia. Esses programas podem alertar para o risco, para que os casais possam, posteriormente (se assim o desejarem), optar pelo diagnóstico pré-natal;
- Serviços de saúde sexual para controlar as doenças sexualmente transmissíveis, como sífilis e AIDS;
 - Distribuição de contraceptivos e aconselhamento contraceptivo para que as mulheres possam controlar o tamanho da família e o seu espaçamento, e ajudar a minimizar o número de nascimentos em mulheres de idade materna avançada;
 - Vacinação contra rubéola.

O planejamento familiar e as clínicas de saúde da mulher e saúde reprodutiva podem ser estabelecidos como instalações permanentes em áreas urbanas, ou como clínicas de extensão em áreas rurais mais remotas, particularmente em países de baixa e média rendas. A orientação básica, a informação e o aconselhamento genético podem, muitas vezes, ser fornecidos por médicos de atenção primária com formação adequada nos fundamentos da genética médica (por exemplo, no registro e na interpretação de uma árvore genealógica e na explicação dos princípios da herança mendeliana, incluindo a importância do estado de portador para doenças recessivas). Se os recursos permitirem, o serviço deve prever a possibilidade de acesso a profissionais clínicos especializados, como geneticistas clínicos, para aconselhamento e encaminhamento de casos mais complexos. Programas como a triagem de portadores e os serviços de saúde sexual também podem ser fornecidos em um ambiente de cuidados primários, na própria comunidade, com serviços centralizados de testes de laboratório e sistemas para registrar, controlar e armazenar amostras e resultados. Esses programas são geralmente estabelecidos e executados em âmbito nacional ou regional e devem ter protocolos e procedimentos claros.

Intervenções durante a gravidez

Sempre que possível, os serviços de pré-natal devem incluir um programa especificado de clínica e/ou visitas de sensibilização à comunidade durante toda a gravidez, em que todos os aspectos de saúde materna e fetal são monitorados, e oferecem-se aconselhamento e intervenções apropriadas. Os principais componentes de assistência pré-natal e de triagem, para evitar doenças congênitas, incluem:

- Otimização da dieta materna; além da nutrição geral, a suplementação com ácido fólico, ferro e iodo pode ser considerada;
- Minimizar a exposição fetal a teratogênicos, como o tabaco, o álcool e as drogas recreativas, através de conselhos e, se possível, intervenções orientadas para ajudar as mulheres a reduzir os comportamentos de risco;
- Triagem para sífilis, seguido de tratamento com antibióticos de mulheres infectadas e seus parceiros;
- Triagem e manejo da diabetes gestacional;
- Triagem para a incompatibilidade de grupo sanguíneo devido ao fator Rh, seguido de imunoprofilaxia para mães Rh-negativas;
- Ultrassom e programas de triagem do soro materno para detectar a síndrome de Down, os defeitos do tubo neural aberto e outras anomalias estruturais graves;
- Triagem de portadores em populações com um elevado risco de doenças genéticas recessivas, como as hemoglobinopatias;
- Serviços de diagnóstico pré-natal para doenças genéticas. O diagnóstico envolve a amniocentese ou a biópsia de vilo corial para tirar amostras de células fetais, seguido

por testes genéticos bioquímicos, citogenéticos ou moleculares para identificar distúrbios específicos de um único gene ou cromossômicos. Serviços de diagnóstico são oferecidos às mulheres que apresentam um risco elevado de ter um filho afetado por uma condição genética, seja por causa de uma história familiar de uma condição específica, por uma criança afetada anteriormente, pela idade materna avançada ou por um resultado positivo a partir de um teste de triagem pré-natal do soro ou do portador;

- Serviços de interrupção da gravidez (onde isso é legal e aceitável para os pais) para doenças congênitas graves.

Muitos aspectos de cuidados de rotina pré-natal em mulheres de baixo risco (por exemplo, conselhos gerais sobre dieta, tabagismo ou consumo de álcool) podem ser fornecidos por profissionais de atenção primária, como enfermeiros ou outros profissionais de saúde comunitários, apoiados por médicos de cuidados primários e parteiras especializadas em exames de rotina e avaliações físicas.

A triagem pré-natal e os serviços de diagnóstico necessitam de recursos adicionais, tais como equipamentos (por exemplo, equipamentos de ultrassom); kits de testes (por exemplo, para diabetes ou doenças infecciosas), serviços de laboratório (por exemplo, laboratórios bioquímicos para triagem de soro, e laboratórios de citogenética e genética molecular para o diagnóstico genético pré-natal), experiência (por exemplo, radiologistas para ultrassonografia, obstetras para amniocentese ou amostra vilo corial, profissionais com formação em aconselhamento genético ou genética médica, a fim de interpretar resultados de testes de diagnóstico e fornecer informações genéticas e orientação) e infraestrutura (por exemplo, sistemas para manipulação da amostra, registro e armazenamento de resultados). Esses serviços podem ser prestados em – ou através de – dedicadas clínicas pré-natais, muitas vezes localizadas dentro de hospitais em áreas urbanas.

Quando a interrupção da gravidez é legal (em casos de anomalia fetal grave), as interrupções devem ser realizadas em instalações adequadas, por profissionais médicos qualificados. Os recursos devem ser alocados para fornecer apoio emocional e aconselhamento para casais em todo o processo de diagnóstico e tomada de decisão, e depois que a interrupção foi realizada.

Registros (com as devidas precauções para preservar a confidencialidade) devem ser mantidos para gravar números de desordens congênitas diagnosticadas no pré-natal e números de interrupções para diferentes tipos de doenças.

Serviços para recém-nascidos

O principal objetivo dos serviços para os recém-nascidos, em relação aos distúrbios congênitos, é diagnosticar essas condições o mais rapidamente possível, de modo que os cuidados e o tratamento apropriados possam ser iniciados. Os componentes cruciais dos serviços neonatais são o diagnóstico e a triagem nos primeiros dias após o nascimento, e os serviços de acompanhamento durante os primeiros meses de vida. Em muitos países de baixa e média rendas, onde as grandes distâncias e a pobreza tornam esse acompanhamento um tanto difícil, é importante garantir que os serviços, no período perinatal, sejam os mais eficazes possíveis, para otimizar o atendimento e o manejo das

crianças afetadas, bem como para assegurar que os dados sobre nascimentos afetados (incluindo natimortos) sejam registrados.

Os serviços para recém-nascidos incluem:

- Recursos para que todos os recém-nascidos sejam examinados clinicamente, por um profissional de saúde capacitado, tanto o mais rapidamente possível após o nascimento, quanto nos primeiros meses de vida, a fim de detectar doenças como cardiopatias congênitas, dismorfologias e luxação congênita do quadril;
- Coleta de sangue ou triagem do sangue do cordão do recém-nascido, para detectar uma gama de distúrbios hematológicos, bioquímicos e hormonais (muitos dos quais são genéticos). Estes incluem o hipotireoidismo congênito, a fenilcetonúria, a deficiência de G6PD, a anemia falciforme e a galactosemia;
- Triagem para condições congênitas comuns que não são detectadas pelo exame físico, tais como defeitos de audição e catarata congênita;
- Encaminhamento de crianças com doenças congênitas diagnosticadas ou suspeitas aos especialistas clínicos adequados.

Um recurso fundamental, para o cuidado perinatal e neonatal, é a presença de uma ajudante especializada, que pode auxiliar a mãe no trabalho de parto, aumentar a probabilidade de um parto seguro e realizar um exame físico inicial do recém-nascido a fim de assegurar o reconhecimento imediato de quaisquer anomalias congênitas evidentes. A maternidade básica e os serviços neonatais podem ser fornecidos em um ambiente hospitalar na comunidade ou no distrito. A ajudante especializada pode ser uma médica, uma parteira qualificada ou (em países de recursos muito baixos) uma trabalhadora de saúde da comunidade com um nível satisfatório de treinamento.

Um exame físico mais detalhado deve ser realizado logo após o nascimento, de preferência por um médico de atenção primária ou um pediatra treinado para reconhecer doenças congênitas e, sempre que possível, iniciar o manejo clínico adequado. Quando uma condição genética é diagnosticada em uma criança, os serviços devem incluir o acompanhamento da família, com o objetivo de aconselhar os casais sobre o risco de futuras gestações, e também identificar e aconselhar outros membros da família que podem estar em risco. Essa abordagem é, por vezes, chamada de teste ou triagem em cascata.

Se uma opinião mais especializada for necessária, os serviços devem prever a possibilidade de encaminhamento para clínicos como médicos geneticistas, pediatras, nutricionistas, cardiologistas ou neurologistas, para exame especializado, exames complementares de diagnóstico (se necessário), diagnóstico definitivo e decisões sobre o manejo da clínica. Esses serviços são suscetíveis de ser estabelecidos em hospitais maiores de ensino nas áreas urbanas.

Programas de triagem neonatal, assim como outros programas de triagem, devem ser dotados, liderados e coordenados em âmbito nacional ou regional, com protocolos acordados e padrões para testes e relato de resultados, controle de qualidade e auditoria. Os serviços laboratoriais de genética bioquímica – que geralmente serão centralizados – são requeridos para testar amostras de sangue e armazená-las (em caso de necessidade futura). Equipamento especializado e pessoal treinado são necessários para testes de emissões otoacústicas e resposta auditiva do tronco cerebral para a detecção de defeitos

auditivos. As últimas tecnologias, embora atualmente em uso, na maior parte em países de renda alta, são relativamente baratas, e a aplicação destas, em países de baixa e média rendas, deverá aumentar.

Sempre que possível, os recursos devem ser alocados para estabelecer e manter sistemas de vigilância e registros de coleta de informações sobre a prevalência de doenças congênitas no nascimento.

Diagnóstico, cuidados e tratamento na infância

Algumas doenças congênitas não são clinicamente óbvias no nascimento, mas estão presentes a partir da primeira infância. Exemplos incluem a hemofilia, alguns defeitos cardíacos e a fibrose cística. Os serviços devem abranger consultas de rotina na infância, por parte dos profissionais de atenção primária de saúde, que são treinados para reconhecer possíveis defeitos de nascimento, sendo capazes de encaminhar os casos aos especialistas para investigação adicional, se necessário.

Para muitas doenças congênitas, o atendimento eficaz pode prevenir a mortalidade e a morbidade substanciais. Mesmo onde o tratamento curativo não está disponível, o manejo clínico adequado, juntamente com apoio social e familiar, podem fazer uma imensa diferença para a vida da pessoa afetada e o bem-estar de sua família (por exemplo, permitindo que uma pessoa que, de outra forma, estaria gravemente incapacitada, tenha uma vida independente).

As opções de tratamento e cuidados podem incluir:

- Cirurgia pediátrica para condições como alguns defeitos cardíacos, defeitos do tubo neural e fissuras orofaciais;
- Os serviços que oferecem tratamentos não-cirúrgicos, como a terapia de reposição dietética ou enzimática para doenças metabólicas, a terapia da fala para aqueles com fissuras orofaciais, a fisioterapia intensiva para a fibrose cística e a transfusão de sangue (em conjunto com a terapia da quelação de ferro, se necessário) para hemoglobinopatias;
- Controle de infecção e tratamento da dor.

Os tratamentos cirúrgicos e não-cirúrgicos para doenças congênitas variam muito em suas necessidades de recursos. O tratamento hormonal da tireoide para hipotireoidismo congênito e a cirurgia de rotina para algumas fissuras orofaciais podem ser relativamente simples. No entanto, intervenções cirúrgicas mais complexas, como a cirurgia de coração aberto para alguns defeitos cardíacos, requerem instalações cirúrgicas avançadas e profissionais clínicos altamente treinados.

Apoio e aconselhamento ao longo da vida

Indivíduos e famílias afetadas por doenças congênitas necessitam, frequentemente, de apoio ao longo da vida. Os serviços relevantes podem incluir:

- Serviços de reabilitação e fisioterapia;
- Orientação nutricional;

- Conselho para evitar infecções;
- Apoio social e psicológico para combater a estigmatização e a discriminação;
- Oferta de educação especial, principalmente àqueles com dificuldades de aprendizagem;
- Serviços comunitários como abrigo supervisionado e protegido para incentivar a inclusão na sociedade;
- Orientação e aconselhamento aos pais e a outros membros da família sobre riscos genéticos;
- Disponibilidade para transferência dos serviços pediátricos aos serviços voltados a adolescentes e adultos.

Os recursos para esses serviços serão, via de regra, fornecidos como parte dos serviços para a população em geral, em vez de serem designados como serviços para doenças congênitas. Os papéis profissionais e as competências necessárias – além de médicos especialistas – incluem fisioterapia, fonoaudiologia e terapia ocupacional, dietética, serviço social, ensino especializado e aconselhamento.

Custo-efetividade das intervenções

Os custos e o custo-efetividade de diferentes tipos de intervenção terapêutica e preventiva variam muito, tanto para as diferentes condições como para diferentes populações. Muitas intervenções preventivas, na pré-concepção, voltadas à população em geral, são claramente rentáveis. Por exemplo, nos EUA, a fortificação com ácido fólico tem sido estimada para economizar 145 milhões de dólares por ano em cuidados de crianças que nascem com espinha bífida. O custo de iodização do sal também é insignificante em comparação com o custo para cuidar de indivíduos com hipotireoidismo congênito não tratado. No Irã, o custo da triagem de portadores, antes do casamento, e dos serviços de prevenção pré-natal é significativamente menor do que os 200 milhões de dólares gastos no tratamento da talassemia no ano de 2000, antes do programa ser introduzido.

Os custos de triagem/teste pré-natal e de diagnósticos para doenças congênitas, com a opção de interrupção da gravidez caso o feto seja afetado, geralmente foram mais baixos do que os custos de uma vida de cuidados para indivíduos afetados.

Os custos dos cuidados e do tratamento para doenças congênitas são altamente variáveis. Para algumas condições seriamente incapacitantes, mas que não ameaçam a vida, como pé torto ou fissura do lábio/palato, os custos da cirurgia corretiva devem ser definidos em comparação ao enorme custo de incapacidade e desvantagem ao longo da vida, tanto aos indivíduos afetados como a suas famílias. Considerando que as pessoas não tratadas podem ser incapazes de cuidar de si mesmas, o tratamento pode permitir-lhes viver uma vida independente e se tornar contribuintes financeiros para a sociedade.

Os tratamentos para algumas doenças congênitas são extremamente caros. Exemplos incluem a cirurgia de coração aberto para defeitos cardíacos complexos e a terapia de reposição enzimática para doenças metabólicas congênitas. Essas intervenções são suscetíveis de estar fora do alcance da maioria dos países de baixa e média rendas, e são ainda um desafio para muitos países de renda alta e média. Apesar de que a prestação do

melhor cuidado possível deve ser sempre um imperativo ético, os custos de tratamento, que muitas vezes colocam enormes encargos financeiros – e outros – sobre as famílias, têm, em muitos casos, levado a pressões para a prestação de serviços preventivos.

Para os pontos de corte do custo-efetividade para diferentes regiões do mundo, visite o seguinte *site*: http://www.who.int/choice/costs/CER_levels/en/index.html, e para os custos de itens específicos, por região e município, acesse <http://www.who.int/choice/costs/en/>.

Quais são as principais questões éticas, legais e sociais a considerar?

Todos os serviços de saúde para doenças congênitas devem ser baseados em princípios éticos sólidos. Os profissionais de saúde, em muitos países de baixa e média rendas, podem ter dificuldades para manter os mais elevados padrões éticos, especialmente quando há prestação de serviços para grandes populações com recursos muito limitados. Privações financeira e social – ou práticas sociais e culturais – podem condicionar o comportamento das pessoas e a capacidade de fazer escolhas autônomas. É importante proteger-se contra expectativas irrealistas ou culturalmente ingênuas no que tange a padrões éticos. No entanto, é igualmente importante resistir à ideia de que eles são um luxo reservado aos ricos; tais atitudes podem servir para perpetuar, justificar e até mesmo agravar a desigualdade.

Uma das questões éticas mais urgentes e relevantes para o desenvolvimento de políticas, em muitos países de baixa e média rendas, é a ausência de assistência médica segura e acessível para muitas das crianças mais vulneráveis, incluindo aquelas que nasceram com uma doença congênita. Outras questões importantes incluem a base ética para intervenções de saúde pública, o combate à discriminação e à estigmatização, a escolha esclarecida e a autonomia, além da aceitação legal e social do diagnóstico pré-natal e da interrupção da gravidez. Para uma discussão mais detalhada sobre essas questões, consulte o capítulo de apoio sobre questões éticas, legais e sociais.

Na maioria dos países, os grupos socioeconômicos mais baixos sofrem, desproporcionalmente, elevada carga de problemas de saúde, e têm acesso mais precário aos serviços de saúde. Esses problemas são particularmente agudos em países de baixa e média rendas, e podem ser agravados por uma divisão entre um setor de saúde estatal empobrecido e um setor privado acessível apenas para uns poucos ricos. Na medida do possível, os serviços de saúde para doenças congênitas devem procurar ser igualmente acessíveis – e iguais em qualidade – para todos os setores da população.

A base ética para a intervenção do Estado

Quando as intervenções em saúde pública são direcionadas a populações, ao invés de indivíduos, a intromissão da intervenção (e os riscos associados a ela) deve ser equilibrada aos prováveis benefícios. Intervenções no âmbito populacional para prevenir doenças congênitas, como a fortificação de folato em alimentos básicos ou a iodização de sal, são geralmente consideradas eticamente justificadas porque estas são seguras, e os benefícios

– em termos de prevenção de morte e invalidez – superam as desvantagens de cercear a escolha para alguns indivíduos.

Discriminação e estigmatização

Muitas pessoas com deficiência, particularmente aquelas com malformações físicas ou dificuldade de aprendizagem, sofrem privação social, bem como médica também. Os serviços destinados a cuidar de pessoas com doenças congênitas devem incluir apoio e educação sociais para combater a estigmatização; medidas legais para desencorajar a discriminação, na educação e no emprego, também podem ser consideradas.

Escolha esclarecida

Mulheres e casais, a quem são oferecidas intervenções na pré-concepção ou no pré-natal para evitar o nascimento de uma criança com doença congênita, devem ter o direito de escolher se querem aceitar essas intervenções (com base na prestação de boa informação sobre a natureza e a provável gravidade da situação), bem como o procedimento dessas intervenções – e seus riscos e benefícios. Em alguns casos, pode ser difícil de alcançar um equilíbrio ético entre os direitos autônomos de pais (por exemplo, recusar a triagem ou escolher comportamentos de risco), bem como o direito das crianças de nascer saudáveis.

Diagnóstico pré-natal e interrupção da gravidez

A aceitabilidade social e legal de interrupção da gravidez varia muito em diferentes países, em grande parte devido a diferenças religiosas. Nos países em que a interrupção da gravidez, em casos de anomalia fetal grave, é legal, esta intervenção deve ser oferecida sem coerção e com apoio e aconselhamento apropriados. Onde está proibida a interrupção da gravidez, pode haver amplo uso de serviços ilegais inseguros, que acarretam sérios riscos à saúde das mulheres.

REFERÊNCIAS

Alwan A, Modell B. *Community control of genetic and congenital disorders*. EMRO Technical Publications Series 24; 1997.

Christianson A, Howson CP, Modell B *March of Dimes global report on birth defects. The hidden toll of dying and disabled children*. March of Dimes Birth Defects Foundation. White Plains, New York; 2006.

Christianson A, Modell B. *Medical genetics in developing countries*. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2004; 5:219-65.

TEMAS RELACIONADOS

Cuidados na pré-concepção e triagem
Cuidados no pré-natal e triagem
Triagem neonatal
Teratogênicos
Questões éticas, legais e sociais