










Acompanhamento de pacientes com Transtorno do Espectro Autista e Síndrome de Down em ambulatório de genética médica: relato de experiência



Follow-up of patients with Autistic Spectrum Disorder and Down Syndrome in a medical genetics outpatient clinic: experience report

Thiago José Monteiro Borges da Silva Valente¹  Helder Elísio Evangelista Vieira¹ 
Alessandra Nunes Farias¹  Híveny Cavalcanti Paiva Oliveira¹ 
Luciana Larissa Rodrigues dos Santos¹  Albert Eduardo Silva Martins¹ 
Paula Stelita Cruz de Arruda¹ 

¹ Faculdade de Medicina de Olinda. Olinda, Pernambuco, Brasil.

Resumo

O diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista (TEA) e/ou Síndrome de Down (SD) em crianças e o seu acompanhamento ambulatorial são essenciais para o seu desenvolvimento e manutenção da qualidade de vida. O objetivo deste trabalho é relatar a experiência dos discentes da Liga Acadêmica de Genética Médica no acompanhamento ambulatorial desses pacientes no Município de Olinda, Pernambuco, no período entre março e novembro de 2022. Os ligantes puderam aperfeiçoar o seu atendimento, especialmente na Genética Médica, tornando-o mais humanitário e integral, devido à crescente demanda desses pacientes que necessitam, pelas suas comorbidades, do encaminhamento para outras especialidades, de forma a proporcionar um acompanhamento regular e especializado.

Palavras-chave: Transtorno do Espectro Autista, Trissomia do 21, Hereditariedade.

Como citar: Valente **TJMB**, Vieira **HEE**, Farias **AN**, Oliveira **HCP**, Santos **LLR**, Martins **AES**, et al. Acompanhamento de Pacientes com Transtorno do Espectro Autista e Síndrome de Down em ambulatório de genética médica: um relato de experiência.

An Fac Med Olinda 2023; 1(9):73. <https://doi.org/10.56102/afmo.2023.244>

Autor correspondente:

Thiago José Monteiro
Borges da Silva Valente
E-mail:
thiagovalente21062000@
gmail.com

Fonte de financiamento:

não se aplica

Parecer CEP: não se aplica

Recebido em 15/11/2022

Aprovado em 13/03/2023

Abstract

Early diagnosis of Autistic Spectrum Disorder (ASD) and/or Down Syndrome (DS) in children and their outpatient follow-up are essential for their development and maintenance of quality of life. The objective of this study is to report the experience of students of the Academic League of Medical Genetics in the outpatient follow-up of these patients in the city of Olinda, Pernambuco, between March and November 2022. The students were able to improve their care, especially in Medical Genetics, making it more humanitarian and comprehensive, due to the growing demand of these patients who, due to their comorbidities, need to be referred to other specialties, in order to provide regular and specialized follow-up.

Keywords: Autism Spectrum Disorder, Trisomy 21, Heredity.

INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma afecção de caráter multifatorial, na qual apresenta relação com fatores genéticos, ambientais, imunológicos e neurológicos, sem que tenha um sinal patognomônico com a doença, o que dificulta o seu diagnóstico.¹ Nessa perspectiva, o autismo caracteriza-se como uma desordem no comportamento e por dificuldades relacionadas a uma interação social normal, a uma intensificação de padrões de repetição e, às vezes, a atitudes agressivas.²

Assim, é fundamental a importância dedicada ao atendimento de crianças com o espectro, visto que, no atual contexto, houve um aumento considerável dos casos diagnosticados. Isso se deve, sobretudo, à expansão do acompanhamento ambulatorial e da extensão dos critérios usados para um diagnóstico seguro, o qual é feito baseado em aspectos clínicos legitimados pelo Manual Diagnóstico e Estatístico de Doenças Mentais (DSM-IV).¹

Em contraste, a Síndrome de Down (SD) é uma cromossomopatia mais comum no atual contexto, tendo como apresentação déficit intelectual no neurodesenvolvimento infantil, como dificuldades no aprendizado e na comunicação, e complicações a longo prazo, como cardiopatias, problemas visuais e endocrinopatias. Nesse sentido, a interferência precoce no acompanhamento dessas crianças, com o uso frequente de terapias como a fisioterapia e a fonoaudiologia, é essencial para o crescimento adequado, promovendo a manutenção da qualidade de vida infantil.³ Desse modo, crianças com tal síndrome convivem com inúmeras barreiras no que concerne ao atendimento médico, sobretudo, especializado.⁴

Logo, é necessário um acompanhamento pueril adequado, visto que tal público requer uma atenção mais direcionada, principalmente devido às demandas trazidas pelas comorbidades, que interferem tanto na comunicação, como no neurodesenvolvimento a longo prazo. Diante disso, o atendimento ambulatorial é fundamental para mitigar os efeitos nocivos dessas afecções.⁵

MÉTODOS

Este é um relato de experiência do acompanhamento aos pacientes com TEA e SD, realizado pelos acadêmicos da Liga de Genética Médica, sob a supervisão da médica geneticista, durante os atendimentos ambulatoriais no período de março a novembro de 2022.

O levantamento das informações apresentadas neste relato foi realizado a partir do conhecimento obtido durante as discussões realizadas em conjunto com a preceptora de genética médica da clínica e as reuniões quinzenais da liga, voltadas ao TEA e à SD.

RESULTADOS

O acompanhamento iniciou-se desde o surgimento do atendimento ambulatorial de genética médica voltado às crianças e adolescentes, até 16 anos, com diagnóstico de SD e TEA. Visando uma melhor organização dessa atividade, durante todo o período de acompanhamento, foi realizado um rodízio entre os ligantes, de modo que houvesse a presença de pelo menos alguns membros da liga, em horários distintos, para que assim se obtivesse o maior número de abordagens de atendimentos possíveis. Em conjunto, foram realizadas reuniões voltadas aos ligantes, dentre apresentações de casos e seminários, nas quais foram discutidos os mecanismos genéticos referentes a essas condições.

Atrelado ao conhecimento obtido nas reuniões, a médica geneticista responsável realizou explanações referente a esses temas, especialmente com destaque para o ambulatório dessa especialidade, abordando perguntas da anamnese que auxiliam na confirmação do diagnóstico, como aspectos alimentares, fatores desencadeantes de irritabilidade e agressividade, prática de atividade física e relação familiar. Outrossim, também foram expostas as principais medicações prescritas para esses pacientes com o objetivo de tratar certos sinais e sintomas, como dificuldade na concentração e aprendizado, e o comportamento agressivo, sendo esse último mais comum em jovens com TEA, para os quais um dos fármacos mais utilizados é a risperidona, um antipsicótico bloqueador da serotonina e dopamina, mas que, a longo prazo, pode causar efeitos colaterais, como ganho de peso, síndrome metabólica e hiperprolactinemia.⁶

Além disso, durante os atendimentos, os acadêmicos da liga também tiveram a oportunidade de realizar o exame físico, em alguns casos, e distrair um pouco as crianças com os brinquedos do consultório enquanto os pais estavam realizando a consulta médica. Essas ações, apesar da sua simplicidade, possibilitaram o aprimoramento do cuidado/olhar médico dos ligantes, principalmente, à integralidade e equidade do atendimento à saúde dos pacientes com SD e TEA, respeitando as suas particularidades.

CONCLUSÃO

Diante da crescente demanda de pacientes com TEA e SD que necessitam do acompanhamento da Genética Médica e, a partir dessa, do encaminhamento para outras especialidades, sobretudo devido às demandas trazidas pelas comorbidades apresentadas pelos pacientes sobreditos, faz-se necessário a presença dos estudantes no ambulatório de Genética Médica, particularmente, no acompanhamento desse grupo de pacientes.

A vivência dos estudantes/ligantes no ambulatório, mesmo não sendo um estágio curricular obrigatório, constitui uma importante ferramenta didática complementar na sua formação, tornando-os futuros profissionais cada vez mais humanitários, com percepção geral do cuidado integral para com esses pacientes.

CONFLITO DE INTERESSES

Nada a declarar.

CONTRIBUIÇÕES DOS AUTORES

TJMBS: elaboração do resumo, introdução, relato de experiência e considerações finais; **HEEV e ANF:** elaboração do resumo, introdução, relato de experiência e considerações finais; **HCPO e LLRS:** elaboração da introdução, relato de experiência, considerações finais e referências; **AESM e PSCA:** orientação, correção da redação e aprovação da versão final. Todos os autores aprovaram a versão final do relato.

REFERÊNCIAS

1. Pereira, Alessandra, Riesgo, Rudimar S. e Wagner, Mario B. Autismo infantil: tradução e validação da Childhood Autism Rating Scale para uso no Brasil. *Jornal de Pediatria* [online]. 2008, v. 84, n. 6 [Acessado 13 Novembro 2022], pp. 487-494. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S0021-75572008000700004>>. Epub 13 Jan 2009. ISSN 1678-4782. <https://doi.org/10.1590/S0021-75572008000700004>.
2. Muhle R, Trentacoste SV, Rapin I. The genetics of autism. *Pediatrics*. 2004 May;113(5):e472-86. doi: 10.1542/peds.113.5.e472. PMID: 15121991.
3. Bunt CW, Bunt SK. Role of the family physician in the care of children with Down syndrome. *Am Fam Physician*. 2014 Dec 15;90(12):851-8. PMID: 25591185.
4. Stefferud MJ, Einang AG, Klingenberg C. Parents of children with Down syndrome and their experiences with the healthcare services. *Tidsskr Nor Laegeforen*. 2021 Sep 21;141. English, Norwegian. doi: 10.4045/tidsskr.21.0024. PMID: 34597006.
5. Stein Duker LI, Richter M, Lane CJ, Polido JC, Cermak SA. Oral Care Experiences and Challenges for Children with Down Syndrome: Reports From Caregivers. *Pediatr Dent*. 2020 Nov 15;42(6):430-435. PMID: 33369553; PMCID: PMC7773142.

6. LOPES, Ana Maria Costa da Silva. O autismo e suas conexões: qual medicação para o autista?. *Psicol. rev. (Belo Horizonte)*, Belo Horizonte , v. 25, n. 3, p. 1343-1352, dez. 2019 . Disponível em <http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1677-11682019000300026&lng=pt&nr_m=iso>. acessos em 13 nov. 2022. <http://dx.doi.org/10.5752/P.1677-1168.2019v25n3p1343-1352>.