



FACULDADE DE EDUCAÇÃO E MEIO AMBIENTE

VICTÓRIA FERREIRA DE SOUZA

**SÍNDROMES GENÉTICAS E MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS EM UM
ESTADO DA AMAZÔNIA LEGAL**

ARIQUEMES – RO

2021

VICTÓRIA FERREIRA DE SOUZA

**SÍNDROMES GENÉTICAS E MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS EM UM ESTADO
DA AMAZÔNIA LEGAL**

Trabalho de Conclusão de Curso para a
obtenção de Grau Bacharelado em
Enfermagem, apresentado à Faculdade
de Educação e Meio Ambiente –
FAEMA.

Orientadora: Prof. Ma. Evelin
Samuelsson.

ARIQUEMES-RO

2021

FICHA CATALOGRÁFICA
Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

S729s Souza, Victória Ferreira de.

Síndromes genéticas e malformações congênitas em um estado da Amazônia Legal. / Victória Ferreira de Souza. Ariquemes, RO: Faculdade de Educação e Meio Ambiente, 2021.

44 f. ; il.

Orientador: Prof. Ms. Evelin Samuelsson.

Trabalho de Conclusão de Curso – Graduação em Enfermagem – Faculdade de Educação e Meio Ambiente, Ariquemes RO, 2021.

1. Alteração genética. 2. Malformação congênita. 3. Perfil epidemiológico. 4. Patologias genéticas. 5. Amazônia Legal. I. Título. II. Samuelsson, Evelin.

CDD 610

Bibliotecária Responsável
Herta Maria de Açucena do N. Soeiro
CRB 1114/11

VICTÓRIA FERREIRA DE SOUZA

**SÍNDROMES GENÉTICAS E MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS EM UM ESTADO
DA AMAZÔNIA LEGAL**

Trabalho de Conclusão de Curso para a
obtenção de Grau Bacharelado em
Enfermagem, apresentado à Faculdade
de Educação e Meio Ambiente –
FAEMA.

Orientadora: Prof. Ma. Evelin
Samuelsson.

BANCA EXAMINADORA

Prof^o. Ma. Evelin Samuelsson
Faculdade de Educação e Meio Ambiente – FAEMA.

Prof^a. Ma. Sônia Carvalho de Santana
Faculdade de Educação e Meio Ambiente – FAEMA.

Prof^a. Ma. Jessica de Sousa Vale
Faculdade de Educação e Meio Ambiente – FAEMA.

ARIQUEMES-RO

2021

Dedico aos meus pais,
amigos e minha orientadora.

Obrigada por me apoiarem.

AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus, por ter me sustentado e guiado meus passos durante esses cinco anos, me ajudando e dando forças para continuar essa caminhada, que não é fácil, mas está valendo a pena.

Aos meus pais, por acreditarem em mim, me apoiarem e não medirem esforços em tornar tudo isso realidade.

Ao meu grupo de estágio, composto por cinco pessoas que me acompanharam nessa trajetória e compartilharam comigo momentos que ficarão eternizados. Agradeço em especial minha amiga Juliana e seus pais que me acolheram em sua casa, tornando mais fácil avançar algumas etapas da graduação. Ju, obrigada pela amizade e companherismo. E também a minha amiga Gleizy, que sempre esteve comigo.

À minha orientadora, Prof^o. Ma. Evelin Samuelsson, pela paciência e dedicação em todos os momentos. Sempre compartilhando suas idéias e por demonstrar entusiasmo em todas as etapas.

Aos professores, pelas correções e ensinamentos que me permitiram apresentar um melhor desempenho no meu processo de formação profissional ao longo do curso.

RESUMO

Assim como as síndromes, as malformações congênitas tem sua origem ainda no embrião. Essas patologias podem ser físicas, neurodegenerativas e mentais, e são responsáveis pela maior parte das internações em hospitais infantis, cerca de 8 milhões de bebês nascem com alguma patologia genética no mundo. Desta forma, buscou-se reunir informações com o intuito de compreender os fatores que influenciam na alteração genética, acarretando em síndromes e malformações. O estudo tem como objetivo identificar o perfil de crianças que nasceram com alguma síndrome genética ou malformação congênita, no estado de Rondônia, inserido na região Amazônica do Brasil. Este estudo é descritivo, do tipo corte transversal, que catalogou todos os nascidos vivos no Estado do Rondônia. Utilizou para tanto, dados coletados do banco de dados do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) no período de 2015 a 2019. Foram usados dados secundários da Agência Estadual de Vigilância em Saúde (AGEVISA). Durante o período estudado a taxa de nascimentos com anomalias foi de 0,82%, sendo maior no sexo masculino. As mães que apresentam o perfil são em sua maioria solteiras, com faixa etária entre 20 e 24 anos e que possuem o ensino médio incompleto.

Palavras Chave: Alteração genética, criança, perfil epidemiológico.

ABSTRACT

Like syndromes, congenital malformations have their origin still in the embryo. These pathologies can be physical, neurodegenerative and mental, and are responsible for most admissions to children's hospitals, about 8 million babies are born with some genetic pathology. Thus, we sought to gather information in order to understand the factors that influence the genetic change, resulting in syndromes and malformations. The study aims to identify the profile of children who were born with a genetic syndrome or congenital malformation, in the state of Rondônia, inserted in the Amazon region of Brazil. This is a descriptive, cross-sectional study that cataloged all live births in the State of Rondônia. Used for so many data collected from the database of the Information System on Live Births (SINASC) in the period 2015 to 2019. Secondary data from the State Health Surveillance Agency (AGEVISA) were used. During the study period, the birth rate with anomalies was 0.82%, being higher in males. Mothers who present the profile are mostly single, aged between 20 and 24 years old and who have not completed high school.

Keywords: Genetic alteration, child, epidemiological profile.

SUMÁRIO

INTRODUÇÃO	11
1. REVISÃO DE LITERATURA	13
1.1 O ESTADO DE RONDÔNIA.....	13
1.2 ALGUMAS ANOMALIAS MAIS FREQUENTES	15
1.2.1. ESPINHA BÍFIDA	15
1.2.2. FENDA LABIAL E FENDA PALATINA	15
1.2.3. TESTÍCULO NÃO DESCIDO	16
1.2.4. DEFORMIDADES CONGÊNITAS DO QUADRIL	16
1.2.5. DEFORMIDADE CONGÊNITA DOS PÉS	16
1.2.6. SÍFILIS CONGÊNITA	17
1.2.7. HEMANGIOMA E LINFANGIOMA	17
1.2.8. ANOMALIAS DENTOFACIAIS	18
1.3 ASPÉCTOS GERAIS DAS MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS	18
1.4. ASPÉCTOS GERAIS DAS SÍNDROMES E ANOMALIAS GENÉTICAS.....	19
1.5 AS MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS E A MORTALIDADE INFANTIL	21
1.6 O PAPEL DO ENFERMEIRO NO ACOLHIMENTO A CRIANÇAS COM MALFORMAÇÕES E SÍNDROMES GENÉTICAS, E SEUS FAMILIARES	22
2. OBJETIVOS	24
2.1. OBJETIVO GERAL.....	24
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	24
3. METODOLOGIA PROPOSTA	25
3.1 TIPO DE ESTUDO E PROCEDIMENTO.....	25
3.2 LOCAL DO ESTUDO	25
3.3 POPULAÇÃO E AMOSTRA	26
3.4 INSTRUMENTO DE COLETA DE DADOS	26
3.5 ANÁLISE DE DADOS.....	26
3.6 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO.....	27
4. RESULTADOS E DISCUSSÕES	28

4.1	INCIDÊNCIA E TAXA DE MORTALIDADE POR MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS NO ESTADO DE RONDÔNIA.....	28
4.2	ARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS MATERNAS	29
	CONCLUSÃO	39
	REFERÊNCIAS	41
	ANEXO	44

INTRODUÇÃO

Através de desenhos encontrados em cavernas, feitos no período pré-histórico até 6.500 anos a.C. de crianças com características diferentes e malformadas, levam a conclusão de que estas patologias sempre estiveram presentes na sociedade e foram sofrendo mutações ao longo dos anos. (BRANCO,2017)

Antes dos avanços da ciência e dos conhecimentos a respeito da biologia e genética, as síndromes e malformações eram consideradas manifestações de espíritos malignos que se apossavam do corpo das crianças e por isso elas deveriam ser sacrificadas. A prática do infanticídio era comum entre gregos e romanos que consideravam um bem para a saúde dos demais habitantes. Atualmente existem pessoas que acreditam que a malformação seja fruto de feitiçaria, causadas por espíritos diabólicos ou mau-olhado durante a gestação. Porém as áreas científicas estão em constante evolução, e, com a genética por exemplo se torna possível explicar as causas que levam uma criança nascer com síndrome ou alguma malformação. (BRANCO,2017)

As malformações são alterações que podem atrasar ou comprometer o desenvolvimento estrutural e mental, assim também são as síndromes, e ambas podem ser de origem genética ou influenciadas por fatores externos, que ocasionam alterações cromossômicas durante o desenvolvimento embrionário, essas patologias também podem ser herdadas de geração para geração. (MENDES *et al.*,2018)

Em algumas regiões há maior incidência de alterações genéticas, geralmente são locais que utilizam muitos agrotóxicos, há grande exploração de minerais ou falta de saneamento, que podem influenciar na malformação fetal e até resultar em óbito. (AMORIM *et al.*,2006)

Essas patologias podem ter sua incidência diminuída caso alguns fatores de risco forem controlados, um exemplo é o desenvolvimento educacional e econômico, caso haja planejamento familiar os riscos de se desenvolver alguma síndrome ou resultar em malformação, vão diminuir. Por isso a educação em saúde é um ponto importante para todos, principalmente para mulheres que pretendem ter filhos. (SANTOS,2005)

Em relação aos cuidados de enfermagem às crianças com síndromes genéticas e malformações congênitas, a equipe atua desde o acolhimento tanto do paciente quanto da família e também presta os cuidados necessários que cada patologia exige. Além de oferecer informações, a equipe enfermagem e atenção primária ficará em constante contato com o paciente e a família, acompanhando desenvolvimento da criança e a forma como os pais estão lidando com a nova realidade. (NOGEIRA; BRASILEIRO; GONÇALVES, 2019)

A princípio, a proposta de tema para o Trabalho de Conclusão de Curso, era falar da genética voltada para o câncer de mama, porém, por falta de materiais bibliográficos para este assunto era escasso. Minha orientadora então propôs de falarmos sobre a ocorrência de síndromes genéticas e malformações congênitas no estado de Rondônia, assim não fugiria do tema genética e teríamos materiais e ferramentas para pesquisar.

O trabalho teve grande relevância em relação ao quantitativo de nascimentos e óbitos no estado, e também delimitou os determinantes e condicionantes que mais interferem para uma gestação anômala. Além disso obtivemos uma média de ocorrência de síndromes e anomalias genéticas no estado de Rondônia, que foi de 0,82%.

1. REVISÃO DE LITERATURA

1.1 O ESTADO DE RONDÔNIA

O estado de Rondônia está localizado na região norte da América do Sul, mais especificamente na região norte do Brasil, fronteira com os estados do Mato Grosso, Amazonas e Acre. Abrange uma área de aproximadamente 237.765,240 km², contando com 52 municípios e cerca de 1.562.409 habitantes, ocupando o lugar de 3º estado mais populoso da região norte. (IBGE,2020)

Rondônia é um Estado com um diferencial dos outros, derivou-se de partes do Amazonas e do Mato Grosso, é o único Estado que possui um tratado internacional, que foi feito com o intuito de garantir as terras acreanas. Para que isso fosse possível foi realizada uma troca, onde seria construída a Estrada de Ferro Madeira-Mamoré, que facilitaria o escoamento da borracha e outras mercadorias brasileiras e bolivianas. (RONDÔNIA,2020)

Havia uma grande concentração mineral de ouro, cassiterita e diamante. Logo após o ciclo mineral, veio a extração da borracha que impulsionou na construção da Estrada de Ferro Madeira-Mamoré. Entre os anos 70/80 deu início a extração de madeira e criação de bovinos, que até hoje é uma prática dominante no Estado. Atualmente contamos com o ciclo hidrelétrico que teve maior avanço no ano de 2000 devido à crise energética. (ARAUJO; MORET, 2016)

O governo do Estado de Rondônia promoveu um discurso durante os últimos anos, buscando atrair famílias e empresários para o Estado, diziam que Rondônia era terra de oportunidades, assim também geraria empregos para pessoas que já moravam na região. Por ser um Estado fronteira há maior facilidade no escoamento de produtos produzidos no campo, e Rondônia é uma grande potência no cultivo da soja e gado de corte. Com a chegada de grandes empresas e promessas de emprego, Rondônia passou a ser povoada por pessoas de todos os lugares, culminando na grande miscigenação que hoje possui, são várias raças e culturas. (MARTA,2018)

Apesar do discurso de “terra de oportunidades”, o Estado possui uma grande parcela de pessoas em más condições de vida e de extrema pobreza, há muitas regiões em más condições socioambientais, que culminam no surgimento de doenças e mortalidade. Um exemplo são as malformações fetais que tem ligação com ambiente em que as gestantes vivem. (SANTOS,2018)

De acordo com o levantamento do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatísticas (IBGE) de 2017, Porto Velho ocupa o terceiro lugar dos municípios com maior PIB da região Norte do Brasil (16,6 bilhões), seguido de Belém (31 bilhões) com o segundo lugar e Manaus (78 bilhões) ocupando o primeiro. O PIB de Rondônia ao todo somou-se 43,51 bilhões de reais em 2017, sendo responsável por 0,7% da economia brasileira. Das atividades com maior influência econômica estão a agropecuária e indústria, que juntas foram responsáveis por 164,422 milhões da arrecadação anual de 2017. (RONDÔNIA, 2019)

Segundo a estimativa do IBGE de 2016 as cidades mais populosas do Estado são Porto Velho, Ji-Paraná, Ariquemes, Vilhena, Cacoal, Rolim de Moura e Jaru. Os principais imigrantes são famílias paranaenses, mineiros, paulistas, gaúchos, capixabas, nordestinos e amazonenses. Com o aumento populacional a demanda de atendimento de saúde aumenta, gerando problemas na qualidade de assistência e negligenciando muitos pacientes principalmente crianças, que em 2016, representavam 25% da população com faixa etária de 0 a 14 anos. (SAÚDE,2017)



Fonte: Google Maps,2020. Rondônia

1.2 ALGUMAS ANOMALIAS MAIS FREQUENTES

1.2.1. ESPINHA BÍFIDA

É um defeito congênito do tubo neural em decorrência do mal fechamento ou ausência do mesmo. A Espinha Bífida pode ser classificada em Espinha Bífida oculta ou cística. (GAIVA; CORREA; SANTO, 2011)

No caso da Espinha Bífida Cística, é possível ver a olho nu uma protuberância situada na região lombar ou sacral, isso se deve a falha no desenvolvimento das fibras do sistema nervoso, fazendo com que elas fiquem emaranhadas na parede do sacro. Essa anomalia pode causar paralisia e perda de sensibilidade. (GAIVA; CORREA; SANTO, 2011)

A Espinha Bífida Oculta é menos comum, como o próprio nome diz, ocorre de forma oculta, em alguns casos pode observada a presença de muitos pelos no local do defeito. Geralmente não afeta o funcionamento do sistema nervoso. Ambas anomalias estão associadas a fatores de herança genética e também ambientais. (GAIVA; CORREA; SANTO, 2011)

1.2.2. FENDA LABIAL E FENDA PALATINA

A Fenda labial e Fenda palatina também são conhecidas como Lábio Leporino, essa malformação é de maior incidência em brancos e amarelos, e menor em negros. Ocorre ainda no momento de desenvolvimento fetal. (SÍRIO-LIBANÊS, 2019)

No caso da fissura labial, há uma separação na lateral do lábio superior, que pode se estender até o nariz. Na fenda palatina a fissura pode atingir do céu da boca até o nariz, o que permite uma ligação direta entre os dois. Essa anomalia pode causar deficiência nutricional, problemas respiratórios e de dentição, infecções crônicas e dificuldade na fala etc. as causas para o desenvolvimento dessa anomalia ainda não

foram esclarecidas, pode ser por fatores ambientais ou genéticos. (SÍRIO-LIBANÊS,2019)

1.2.3. TESTÍCULO NÃO DESCIDO

Conhecido como testículo não descido, a criptorquidia é a ausência de um dos testículos, ao palpar a bolsa escrotal do RN os pais podem notar a falta de um ou ambos os testículos, que poderão estar localizados na pelve ou cavidade abdominal. Essa anomalia pode trazer danos à saúde da criança, como aumentar o risco de câncer de testículo e hernia. caso o testículo não desça até o primeiro ano de vida, é necessário intervenção cirúrgica. (UFMG, 2019)

1.2.4. DEFORMIDADES CONGÊNITAS DO QUADRIL

As deformidades congênitas do quadril podem estar associadas a uma anomalia na região acetabular (que é a cavidade concava na região pélvica, onde a cabeça do fêmur se encaixa possibilitando a articulação do quadril) ou na cabeça do fêmur. Ambos os ossos podem estar com problemas de proporção, impossibilitando o encaixe e fazendo com que haja luxação e até dificuldade de locomoção. Essa anomalia está associada ao sexo, sendo mais comum no sexo feminino, primeira gestação, aspectos geográficos etc. (GUARNIERO,2010)

1.2.5. DEFORMIDADE CONGÊNITA DOS PÉS

Também chamada de pé torto, a deformidade congênita dos pés é uma anomalia de aparição comum entre os recém nascidos, atingindo 1 a cada 1000 nascidos vivos. Sua característica é ter o membro torcido, em alguns casos totalmente voltado para o lado de dentro. Essa deformidade acontece em decorrência do mal alinhamento ósseo e também envolvendo partes moles dos pés, tem predominância em bebês do sexo masculino. Apesar da aparência, essa anomalia é indolor e tem

tratamento, sendo eles cirúrgico, através de fisioterapia ou uso de órteses. (MARINHO; VOLPON, 2011)

1.2.6. SÍFILIS CONGÊNITA

É a infecção fetal transmitida via placentária, pode ocorrer em casos de gestantes que não se trataram ou teve um tratamento inadequado. O *Treponema Pallidum* é o agente causador da sífilis congênita, que leva a lesões graves ao feto, como parto prematuro, aborto espontâneo e baixo peso quando não tratada. (SAÚDE,2019)

1.2.7. HEMANGIOMA E LINFANGIOMA

Hemangioma é um tumor benigno que é comumente desenvolvido na infância. Percebido ainda no primeiro mês de vida, as lesões costumam afetar mais meninas do que meninos. Esse tumor está associado a exames invasivos que as mães fizeram durante a gravidez, crianças de baixo peso e prematuros. As lesões podem ser únicas ou mais, localizam-se na face e couro cabeludo e possui uma cor avermelhada quando superficial e mais azulada quando profunda, costumam ter um aumento de volume nos primeiros meses de vida, e logo em seguida desaparece sozinho. Não é necessário tratamento, apenas observação, em casos de lesões localizadas em áreas de atrito deve se atentar para não infeccionar e evoluir para uma ulcera. (SERRA *et al.*, 2010)

O linfangioma é uma malformação congênita que afeta o sistema linfático, causando um tumor benigno que pode ser encontrado em três formas: simples, cavernosos e císticos, posteriormente localizados nos capilares, boca e pescoço e axila. São incomuns e podem afetar crianças de até 2 anos de idade, com aparência de disforme e protuberante, eles são indolores e de cor amarelada. (GASSEN *et al.*, 2010)

1.2.8. ANOMALIAS DENTOFACIAIS

São condições em que há uma anormalidade na aparência facial, pode ser caracterizada desde uma projeção a mais dos dentes como também crescimento desproporcional do maxilar, que pode ser notada ainda no nascimento. Essas anomalias podem criar problemas na fala e mastigação, são tratados com aparelhos ortodônticos e em alguns casos é necessária intervenção cirúrgica. (TRENCH; ARAUJO, 2015)

1.3 ASPÉCTOS GERAIS DAS MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS

As malformações congênitas são alterações nas estruturas funcionais, que podem ser percebidas no nascimento ou ao longo do crescimento do indivíduo, elas podem ser desencadeadas devido fatores ambientais (teratógenos), causas genéticas (anomalias cromossômicas) ou de causas mistas (fatores ambientais e genéticos), também pode-se caracterizar como físicas, mentais, simples ou múltiplas e de maior ou menor importância clínica. (MENDES, 2018)

A malformação é resultado de um defeito originado em algum órgão ou tecido, durante o desenvolvimento fetal, acarretando em alterações muitas vezes irreparáveis. Apesar de todos estarem expostos ao risco de gerar fetos com malformações, o aumento das probabilidades se dá devido a fatores como raça, doenças pré-existentes, condições ambientais e econômicas das grávidas. (MENDES, 2018)

O avanço do agronegócio é preocupante, com o aumento da demanda de produtos os agricultores aumentaram as doses de agrotóxicos, cerca de 1 bilhão de litros são aplicados anualmente em lavouras, alguns agrotóxicos agem como desreguladores endócrinos, os inseticidas, herbicidas e fungicidas estão inseridos nessa classe, segundo a vigilância sanitária o mercado de agrotóxicos cresceu 190% nos últimos anos. A desregulação endócrina é capaz de atingir um feto através do tecido adiposo da mãe, o que é capaz de implicar no desenvolvimento tanto embrionário como o fetal, culminando em malformação. (DUTRA; FERREIRA, 2017)

Segundo uma pesquisa realizada na África, por Heeren et al. Mulheres e homens que trabalhavam em lavouras e eram expostas aos agrotóxicos, tiveram maior ocorrência de gravidez com fetos malformados, em comparação a mulheres que não tiveram exposição a agrotóxicos. Essas malformações causadas por agentes químicos afetam principalmente as genitálias masculinas, o sistema nervoso central, circulatório, respiratório e musculoesquelético. (OLIVEIRA,2014)

De acordo com uma tese defendida por Rocha (2012), mercúrio é um metal pesado com alta toxicidade, já foram registrados diversos eventos onde houve mortes por contaminação de mercúrio, um exemplo são as mortes causadas por ingestão de peixes contaminados em Minamata, no Japão, que vitimou 1.400 pessoas.

No Estado de Rondônia há quatro grupos com maior índice de óbitos infantis, dentro desse grupo se destaca duas patologias com maior concentração de óbitos, sendo elas a malformação congênita e afecções originadas no período perinatal, que até o ano de 2017 foram responsáveis por 71% da mortalidade infantil. (SAÚDE,2017)

O Estado de Rondônia possui muitos garimpos e, além disso, tem um grande papel na pecuária e agricultura, e os mesmos possuem respectivamente alta concentração de metais pesados e agrotóxicos que infiltram os solos e rios, fazendo com que peixes e bovinos sejam contaminados. Esses fatores podem colaborar na malformação e síndromes, são chamados de fatores teratogênicos, que são substâncias capazes de influenciar na malformação do embrião, causando anomalias, síndromes e até morte fetal. (LOPES; MELO, 2019)

O mesmo autor relata que o rio madeira está contaminado por mercúrio, isso tem acarretado morte e gestação de fetos com síndromes e malformações, principalmente entre os ribeirinhos que consomem grande quantidade de peixes, e estão em contato direto com as águas contaminadas.

1.4 ASPÉCTOS GERAIS DAS SÍNDROMES E ANOMALIAS GENÉTICAS

As síndromes genéticas se caracterizam devido a anomalias que envolvem um ou mais cromossomos e os genes, pode ser por mutação, duplicação, deleção etc. além de poder ser herdadas através do DNA. Esses distúrbios foram classificados de

três formas, sendo elas de causas complexas que são multifatoriais, monogênica e cromossômicas. Em casos de síndromes complexas, as alterações ambientais e genéticas vão influenciar no desenvolvimento fenotípico. As monogênicas são caracterizadas por alterações desenvolvidas por genes isoladamente. Já as alterações cromossômicas são resultado de acréscimo ou diminuição dos genes em determinada parte do cromossomo ou nele inteiro. As síndromes podem afetar os órgãos e o sistema orgânico das pessoas, as mais comuns são as que causam atraso de desenvolvimento psicomotor (neurológicas), causam estrabismo (oftalmológicas), problemas auditivos (otorrinolaringológicas) entre outras. (ALVES; FORMIGA; VIANA, 2011)

Assim como as síndromes, as anomalias tem origem embrionária e possuem altas taxas de mortalidade infantil, agentes físicos, ambientais, genéticos e biológicos estão associados no desenvolvimento de anomalias. Além disso, crianças prematuras tem maior chance de nascer com anomalias e também em casos de gestação gemelar, esse fato se explica devido erros no momento da divisão celular, idade materna também é um fator de risco na incidência de anomalias. (MENDES *et al*, 2018)

A maioria das internações em hospitais infantis, são consequência de doenças genéticas, que são responsáveis por deficiências mentais, físicas e neurodegenerativas. Sendo assim, as doenças genéticas se tornam um problema de domínio público, necessitando atenção, pois os gastos com tratamento são altos e em alguns casos podem ser evitadas. Por isso o aconselhamento genético é um direito de todas as famílias carentes sob o risco de patologias herdadas. (MELO, 2010)

Entre as patologias cromossômicas mais comuns está a Síndrome de Down, que está ligada a idade materna avançada. O ser humano normalmente nasce com 46 cromossomos, que são herdados 23 do pai e 23 da mãe, porém no caso dos portadores de Down apresentam-se 47 cromossomos, ainda não se sabe se ele vem do pai ou da mãe. O cromossomo aparece fazendo par com o cromossomo 21, daí vem o nome Trissomia 21, que é a existência de um cromossomo a mais. (DOWN, 2010).

A síndrome é gerada pela imposição de uma cópia do cromossomo 21 em todas as células do organismo, que resulta na Trissomia 21 ou Síndrome de Down, que é a

síndrome de maior incidência entre os nascidos vivos. Sua frequência é de um para 1.200 nascidos de mães de até 27 anos, e de um para 100 nascidos de mães de até 40 anos. Os portadores estão sujeitos a maior chance de desenvolver problemas respiratórios e também maior incidência de malformações cardíacas, além disso possuem maiores chances de leucemia, chega a ser 20 vezes mais propensos do que pessoas não portadoras. (GASPARINO *et al.*, 2014)

1.5 AS MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS E A MORTALIDADE INFANTIL

Indicadores de mortalidade infantil, são considerados fontes importantes de informação, pois fornecem informações a respeito de mortes precoces e que podem estar associadas a problemas de saúde pública, que poderiam ser sanados e assim evitando estes óbitos. Além da saúde pública, essas mortes estão associadas as condições de vida da população, que estão expostas a riscos biológicos, não possuem informações de educação em saúde e vivem em condições precárias. (MAIA,2020)

As malformações congênitas foram responsáveis pelas altas taxas de mortalidade infantil em crianças com menos de 5 anos no Brasil, alcançou o marco de 11,4 por mil nascidos vivos no ano de 2000, em 2015 era a segunda maior causa de mortalidade em todo o país, as regiões com maior prevalência de morte por anomalias são Sul, Centro-Oeste e Sudeste. As regiões Norte e Nordeste possui como causa principal a prematuridade. (FRANÇA *et al.*, 2017)

As malformações influenciam nos óbitos infantis, de acordo com o grau da anomalia e a qualidade do tratamento que ela requer. Atualmente as anomalias genéticas ultrapassam a prematuridade, e é a principal causa de óbito neonatal. É importante ter um acompanhamento desde o pré-natal, diminuindo as chances de morte. (AMORIM, 2006)

De acordo com a OPAS (Organização Pan-Americana de Saúde), cerca de 8 milhões bebês nascem com algum tipo grave de patologia genética no mundo, e mais ou menos 3 milhões vem a óbito antes de completarem 5 anos e a cada cinco bebês nascidos, um morre com anomalia antes mesmo de completar seu 28º dia de vida. Essas patologias serão problemas sociais e econômicos a longo prazo, diante disso

percebe-se a necessidade de políticas públicas, voltadas para a prevenção de algumas anomalias, como as de fatores ambientais e agentes infecciosos como o Zika vírus que causa a microcefalia. (BRASIL, 2020)

No Estado de Rondônia 100% dos municípios possuem Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC), e sistema de informação de mortalidade (SIM) e também o (SINAN) que oferece notificação de agravos. O SINASC foi implantado no ano de 1990, com o intuito de estabelecer o perfil epidemiológico dos nascidos vivos em relação as suas condições de peso ao nascer, tipo de parto, idade da mãe, duração da gestação etc. além disso o SINASC é importante para a produção de dados estatísticos de saúde. (BRASIL,2021)

Possuindo essas informações epidemiológicas o Estado poderá trabalhar formas de prevenção de doenças e agravos e também oferecer educação em saúde que pode contribuir na redução de mortalidade. Segundo a AGEVISA, em 2016 ocorreram 142 óbitos por malformações congênitas e deformidades, no Estado de Rondônia. Em 2017 foram registrados 140 óbitos infantis, por malformação congênita, deformidades e anomalias. Algumas delas são Síndrome de Down, malformação do esôfago, síndromes e malformações que acometem vários sistemas. (SAÚDE,2017)

1.6 O PAPEL DO ENFERMEIRO NO ACOLHIMENTO A CRIANÇAS COM MALFORMAÇÕES E SÍNDROMES GENÉTICAS, E SEUS FAMILIARES

Durante a graduação os enfermeiros tem a matéria de genética, porém com uma carga horaria reduzida, o que dificulta o entendimento mais aprofundado em relação as patologias de origem genética, por isso enfermeiros que trabalham em unidade neonatais precisam ir mais a fundo e se capacitar para lidar com situações em que a criança possui alguma anomalia ou síndrome. Tendo essa capacitação ele saberá lidar com o paciente e a família, já que é um assunto delicado e que precisa de aceitação, amparo de vários órgãos e tem um alto custo econômico. (CUNHA *et al.*, 2010)

O enfermeiro pode trabalhar como conselheiro genético, a partir do momento que um casal deseja ter filhos, seria importante planejar e para isso procurar um profissional e assim fazer um mapeamento que irá indicar probabilidades de a criança

nascer com algum problema de origem hereditária. Esse processo visa informar o casal as possíveis condições que a criança possa nascer, essa prática ajuda na tomada de decisões, mas sempre respeitando a dignidade e privacidade da família. Com a capacitação necessária o enfermeiro poderá contribuir na diminuição de morbimortalidade infantil. (SANTOS *et al.*, 2011)

Em casos de casais em que os filhos são portadores de alguma anomalia ou síndrome, o assunto é ainda mais delicado. Muitas vezes as anomalias causam uma diferença no aspecto físico da criança, o que acarreta em transtornos por culpa de estigmas que a sociedade impõe. Neste caso o enfermeiro irá fornecer orientações de acordo com as condições da criança e o que irá acontecer conforme o crescimento do mesmo. Sempre tranquilizar os pais e oferecer somente informações de que tenham certeza, além do enfermeiro outros profissionais compõe a equipe multiprofissional dando apoio médico e psicológico. (SANTOS *et al.*, 2011)

Ainda é necessário maior preparo dos profissionais na área da genética, mas como o enfermeiro é treinado desde a graduação a lidar com o paciente e família, esse trabalho de atender crianças com síndromes e anomalias e seus familiares, não é uma tarefa impossível. (CUNHA *et al.*, 2011)

Além de oferecer conforto aos pacientes e seus familiares, o enfermeiro tem papel fundamental na campanha de imunização. Algumas síndromes e malformações podem se desenvolver por falta de imunização. Um exemplo é o vírus da Rubéola que é responsável pela síndrome da rubéola congênita, que pode culminar em morte intrauterino e surgimento de malformações. (HOROVITZ; LERENA JR; MATTOS, 2006)

2. OBJETIVOS

2.1. OBJETIVO GERAL

Identificar o perfil epidemiológico das malformação congênita e síndromes de origem genética em recém nascidos no Estado de Rondônia no período de 2015 a 2019.

2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Descrever as malformações congênitas e síndromes de origem genética;
- Levantar registros de nascimento de recém-nascidos com malformações congênitas e síndromes de origem genética ocorridos no Estado de Rondônia entre os anos de 2015 a 2019;
- Investigar o perfil sociodemográfico das mães que geraram crianças com malformações congênitas e síndromes de origem genética.
- Calcular taxas de mortalidade, e incidência das malformações e síndromes genéticas;
- Apresentar a atuação enfermeiro no cuidado com pacientes e familiares com malformações e síndromes genéticas.

3. METODOLOGIA PROPOSTA

3.1 TIPO DE ESTUDO E PROCEDIMENTO

Este estudo é descritivo, do tipo corte transversal, que catalogou todos os nascidos vivos no Estado do Rondônia no período de 2015 a 2019. Utilizou para tanto dados coletados do banco de dados do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) por meio do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS) no período de 2015 a 2019. Foram usados dados secundários do sistema de informações oficiais do ministério da saúde – Agência Estadual de Vigilância em Saúde (AGEVISA).

Foram coletados os dados do SINASC, referentes ao Estado de Rondonia, abrangendo o período proposto de 2015 a 2019, por meio do DATASUS. Esses dados são disponibilizados para todos os interessados de forma livre e gratuita.

Os dados foram extraídos de acordo com o estudo proposto para os anos de 2015 a 2019, e os valores pesquisados segundo as variáveis disponíveis e propostas na pesquisa.

As variáveis de análise consistiram em características dos recém-nascidos: sexo; tipo de parto (vaginal e cesárea; cor/raça; sistema fisiológico ou órgão acometido.

Entre as características maternas, foram incluídas para fins de análise dados sociodemográficos e obstétricos: idade materna, estado civil, grau de escolaridade, idade gestacional, tipo de gestação (singular, gemelar, tripla ou mais) tipo de parto (vaginal, cesáreo), número de consultas durante o pré-natal.

3.2 LOCAL DO ESTUDO

O estado de Rondônia está localizado na região norte da América do Sul, mais especificamente na região Norte do Brasil, fazendo parte dos estados inseridos na Amazônia Irgal, possui uma área territorial de 237.765,347 km² com população estimada em 1.796.460 habitantes, segundo a estimativa do IBGE. Rondônia faz fronteira com a Bolívia, e divisa com os Estados do Acre, Amazonas e Matogrosso.(IBGE,2020)

3.3 POPULAÇÃO E AMOSTRA

A Amostra trabalhada foi composta por todos os registros de casos de recém-nascidos vivos com malformação congênita e síndromes genéticas, diagnosticada por médico e contidos nos arquivos do SINASC referente ao Estado de Rondônia.

3.4 INSTRUMENTO DE COLETA DE DADOS

O estudo foi baseado na pesquisa feita por Gomes e Costa (2012) através de registro de caráter quantitativo, onde foram analisados dados do sistema de informações do ministério da saúde, de crianças diagnosticadas com síndromes genéticas ou malformações congênitas no Estado de Rondônia, entre os anos de 2015 a 2019. O sistema em questão é o banco de dados do SINASC, gerido pelo Departamento de Análise de Situação de Saúde, que está sob responsabilidade da Secretaria de Vigilância em Saúde, em conjunto com as Secretarias Estaduais e Municipais de Saúde. São coletadas as DNV (Documento de Nascido Vivo) nos estabelecimentos de saúde e cartórios, em casos de partos domiciliares, e inseridas no SINASC as informações nelas contidas, por meio do DATASUS, que é o Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde, órgão da Secretaria Executiva do Ministério da Saúde. O DATASUS é o departamento responsável por assegurar que os dados do sistema de informações em saúde e o sistema interno de gestão institucional estejam seguros e organizados. (NUNES,2010)

3.5 ANÁLISE DE DADOS

Para levantamento dos dados e estruturação referentes ao referencial teórico, foram realizadas consultas de trabalhos publicados e indexados nas bases de dados de SCIELO (Scientific Electronic Library online) e Google Acadêmico. Para busca, utilizou-se os seguintes Descritores em Ciências da Saúde (DeCS): Epidemiologia, Síndrome Genética, Malformação congênita e Criança.

Os dados coletados na plataforma SINASC foram organizados em planilhas do Programa Excel (Microsoft Office, 2019). Posteriormente, procedeu-se a uma análise descritiva dos dados apresentados em forma de tabelas e figuras para melhor representá-los. As análises dos dados foram feitas com o auxílio do pacote estatístico *Bioestat* versão 5.0.

As análises estatísticas inferenciais utilizadas foram: teste de linearidade para avaliar a relação entre os diversos anos e a frequência de malformações. Usou-se como nível de significância 5%.

3.6 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO

Foram analisados dados que estão disponíveis em sites de domínio público, composta por todos os registros de casos de recém-nascidos vivos com malformação congênita ou síndromes genéticas, que foram notificados nos anos de 2015 a 2019 no estado de Rondônia.

Foram excluídos da pesquisa registros de outros anos.

4. RESULTADOS E DISCUSSÕES

4.1 INCIDÊNCIA E TAXA DE MORTALIDADE POR MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS NO ESTADO DE RONDÔNIA

Nos anos entre 2015 a 2019, Rondônia registrou ao todo 137.142 nascimentos (tabela 1), sendo 2018 o ano com maior índice. Desse universo, 1.128 correspondem a registros de recém-nascidos vivos com malformação congênita. O estudo resultou em uma prevalência de 0,82% de casos de nascimentos com malformações congênitas ou síndromes genéticas, ou seja, a cada 1.000 nascimentos no estado de Rondônia, 8.22 crianças nascem com algum registro de malformações congênita ou síndromes genética, sendo que o ano de 2016 obteve o maior número de casos registrados

Os dados encontrados estão em consonância com o estudo divulgado pelo Ministério da Saúde (Brasil, 2019) que analisou a prevalência de casos de nascimentos com malformações congênitas em todos os estados da federação. Neste estudo, a média da prevalência de casos de nascimentos com malformações congênitas no Brasil foi de 0,90 para os anos de 2014 a 2016.

Tabela 1 – Incidência de malformações congênitas em recém-nascidos de gestantes que deram à luz no Estado de Rondônia, no período de 2015 a 2019

RECÉM-NASCIDOS	2015	2016	2017	2018	2019	TOTAL
Nascidos Vivos	27,918	26,602	27,503	28,091	27,028	137,142
Nascidos Vivos com MC	210	245	221	238	214	1,128
Proporção	0.75	0.92	0.80	0.84	0.79	0.82
Incidência a cada 1.000 nascimentos	7.52	9.20	8.03	8.47	7.91	8.22

Fonte: Da autora (2021).

Analizamos também os dados contidos na plataforma da AGEVISA contendo o número de óbitos registrados para o estado de Rondônia segundo causas determinadas com anomalias congênitas para os anos de 2015 a 2019.

Para os anos analisados, obteve-se taxa de mortalidade de 15.46 mortes devido causas de anomalias congênitas para cada 1.000 óbitos registrados no estado de Rondônia (tabela 2).

Tabela 2 – Taxa de mortalidade por anomalias congênitas no Estado de Rondônia, no período de 2015 a 2019.

Óbitos em RO	2015	2016	2017	2018	2019	TOTAL
Geral	8,232	8,615	8,475	8,435	8,610	42,367
Por anomalias congênitas	122	142	140	140	111	655
Taxa de mortalidade (por mil habitantes)	14.82	16.48	16.51	16.59	12.89	15.46

Fonte: Da autora (2021).

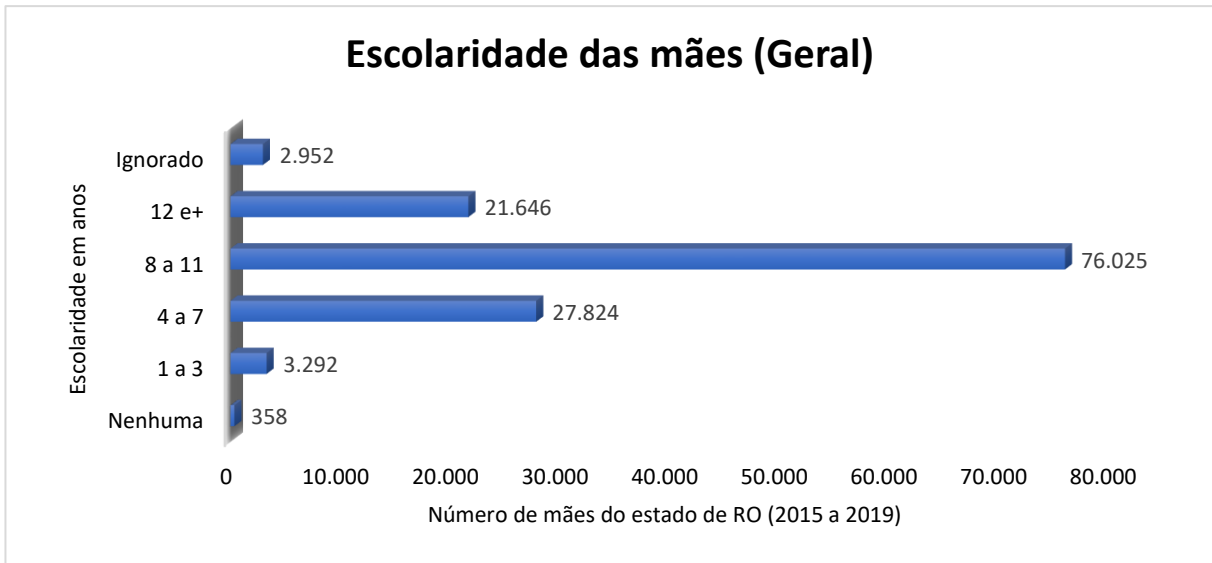
A análise estatística utilizando a regressão linear simples, não encontrou correlação entre o número de nascimentos e o número de crianças nascidas com anomalias congênitas, $p=0,7874$. Também não foi encontrada relação entre o número de óbitos e a taxa de mortalidade por causa definida (anomalia congênita), $p=0,8973$.

4.2 CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS MATERNAS

Foram analisados os perfis sociodemográficos da mãe, tanto o perfil geral de todas as mães registradas no sistema, quanto o perfil apenas das mães que tiveram filhos com anomalias congênitas.

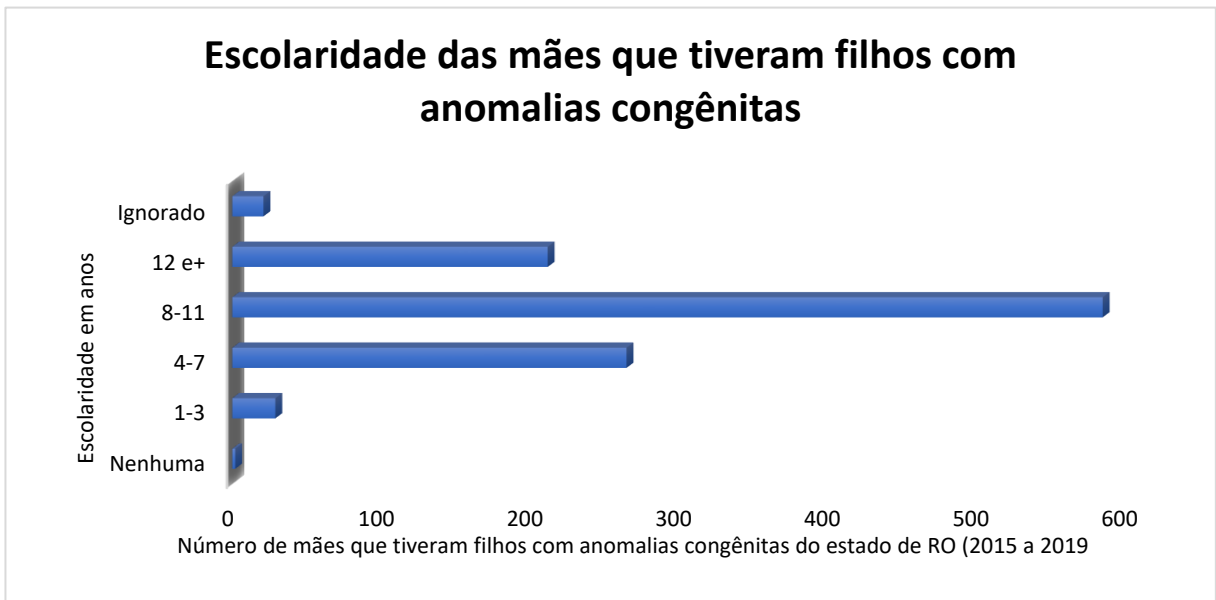
Em ambos os grupos, o nível de escolaridade das mães prevalece entre 8-11 anos, que baseado no documento de Notas Técnicas do SINASC, seria o mesmo que 1º grau incompleto (gráfico 3 e gráfico 4)

GRÁFICO 3 – Dados gerais da escolaridade das mães no estado de Rondônia, no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

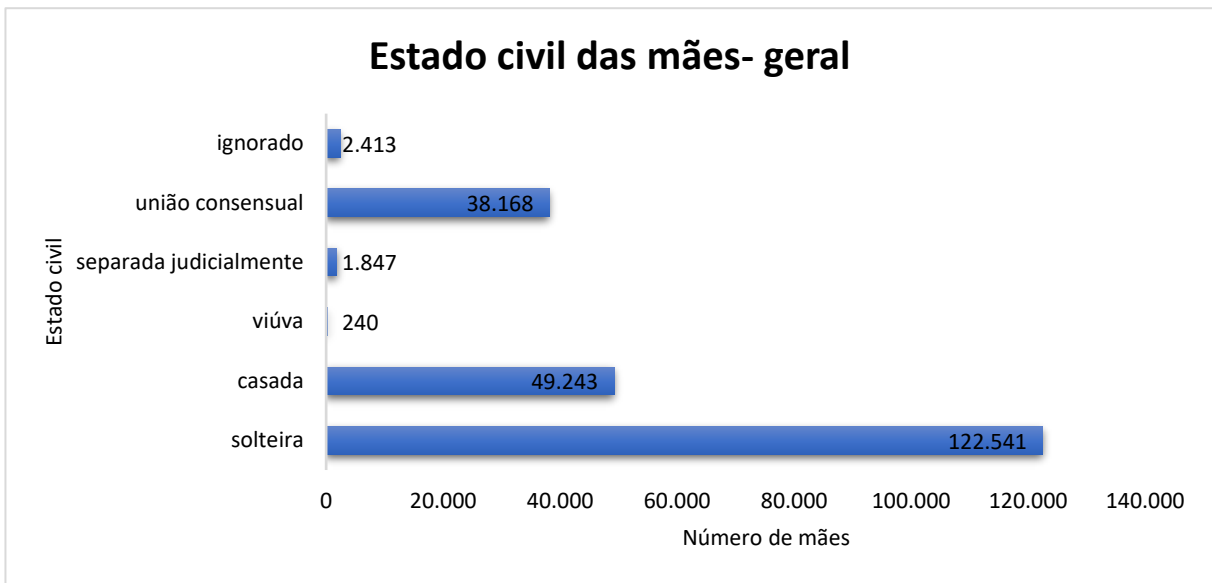
GRÁFICO 4 – Escolaridade das mães que tiveram filhos com anomalia, no estado de Rondônia, no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

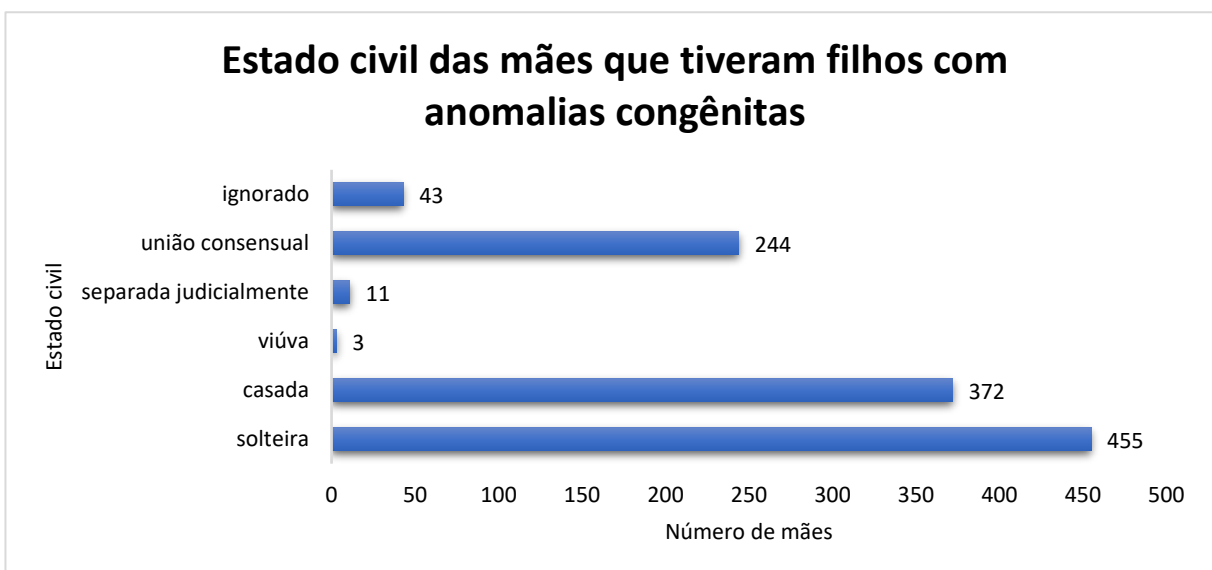
O aspecto civil em sua maioria é composto por mães solteiras, seguido por média símil do restante dos dados. Conforme salientado nos gráficos 5 e 6.

GRÁFICO 5- Estado civil das mães de forma geral no estado de Rondônia no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

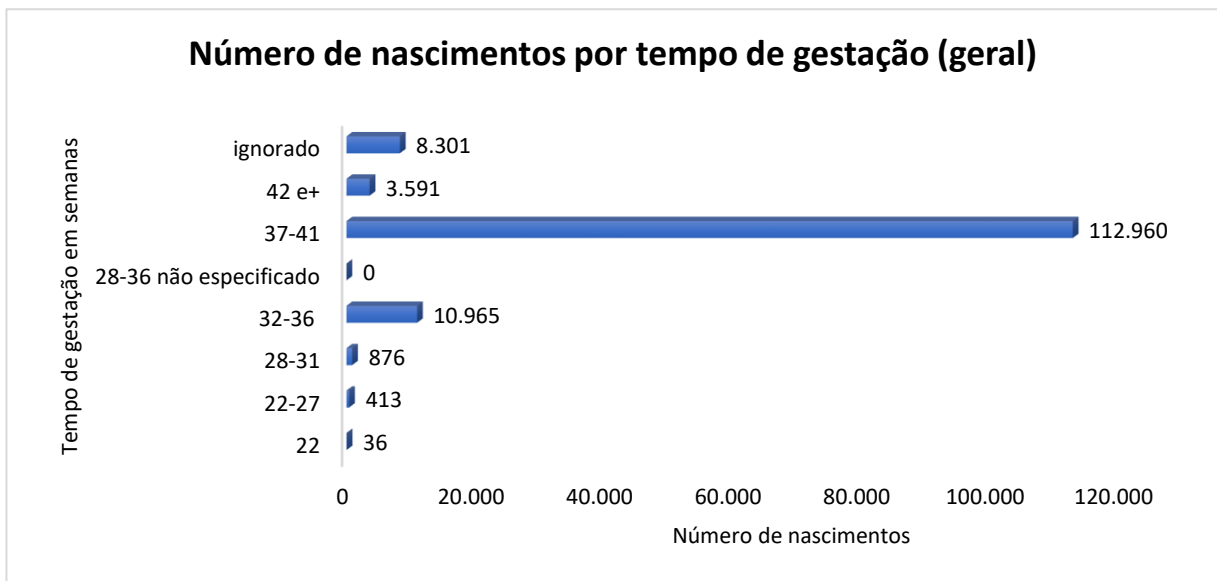
GRÁFICO 6– Estado civil das mães que tiveram filhos com anomalia congênita no estado de Rondônia no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

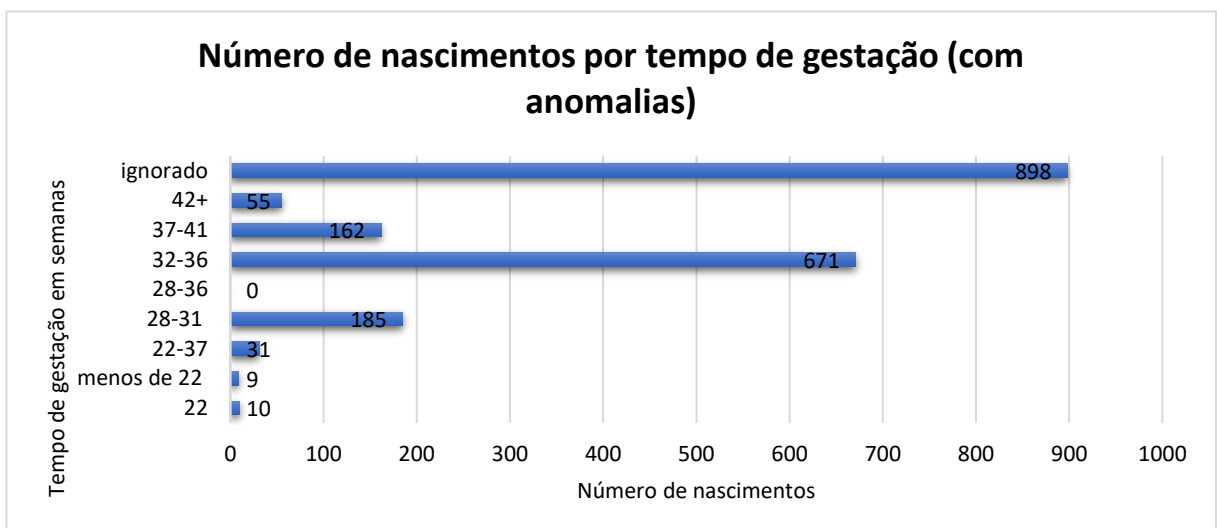
Percebe-se que as gravidezes de mães no geral ocorreram dentro da normalidade no que diz respeito dentro tempo de gestação (37 a 41 semanas). Conquanto, as gestações com anomalia se encaixam no conceito nascimento pré-termo (> 37 semanas). De acordo com tabela 7 e 8.

GRÁFICO 7 – Dados gerais do número de nascimentos por tempo de gestação no estado de Rondônia, no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

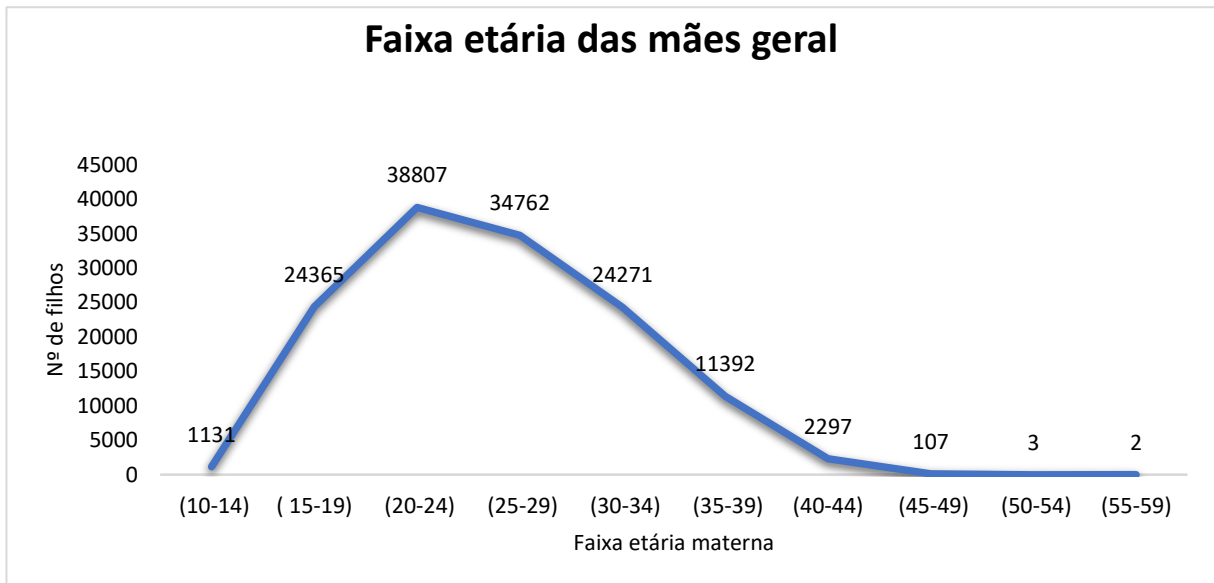
GRÁFICO 8 – Número de nascimentos por tempo de gestação com anomalia no estado de Rondônia, no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

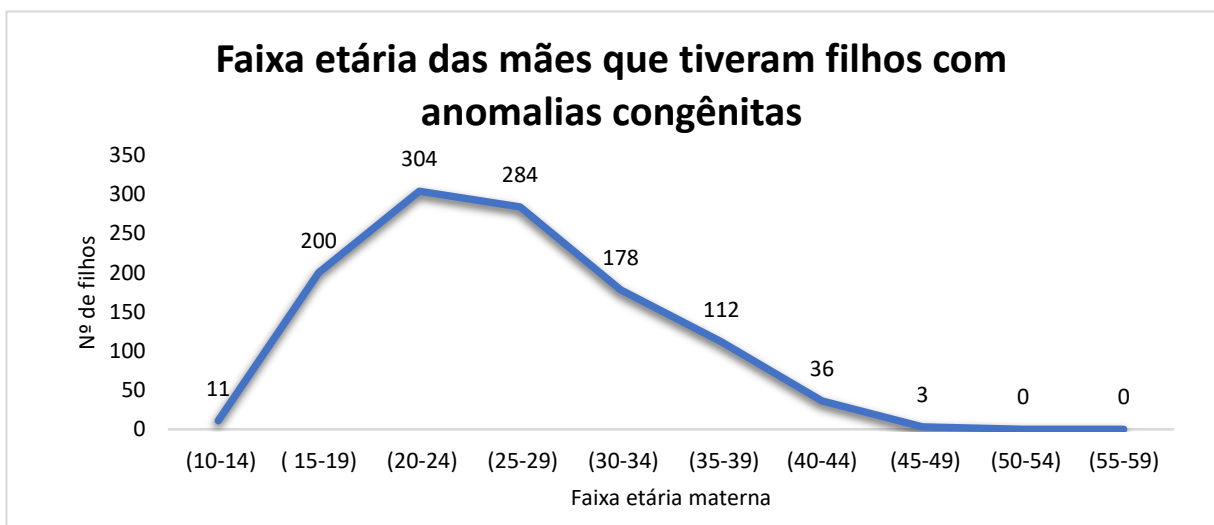
Como o maior quantitativo é de mães entre 20 a 24 anos nos dados gerais, consequentemente a faixa etária de mães que tiveram filhos com anomalia é de 20 a 24 anos. Referente aos gráficos 09 e 10

GRÁFICO 09 – Dados gerais da faixa etária das mães no estado de Rondônia, no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

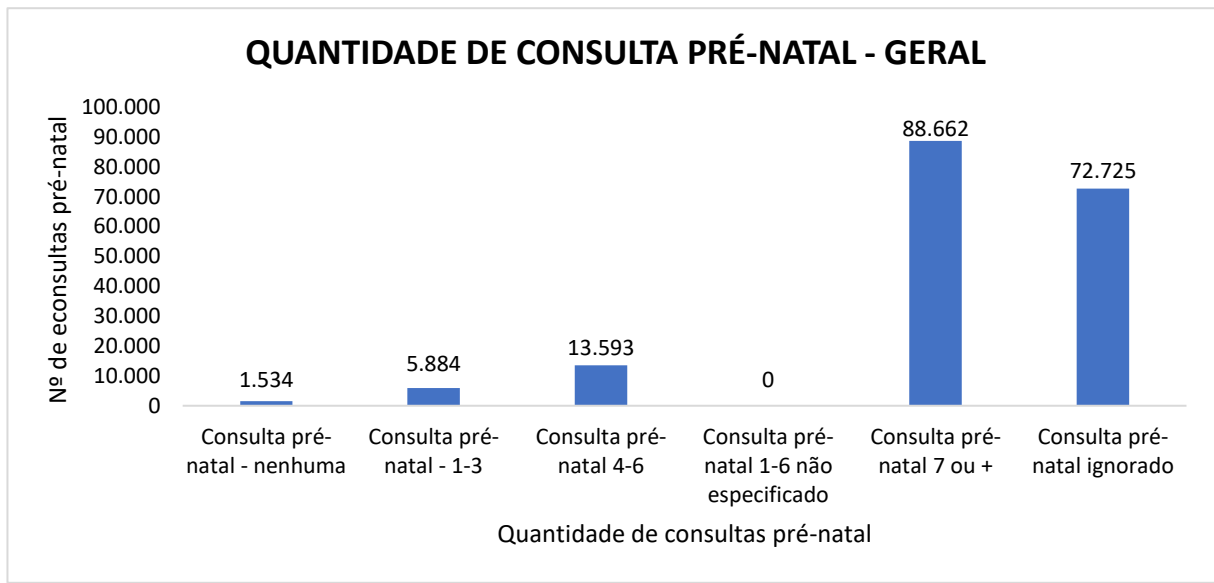
GRÁFICO 10– Faixa etária das mães que tiveram filhos com anomalias congênitas no estado de Rondônia, no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

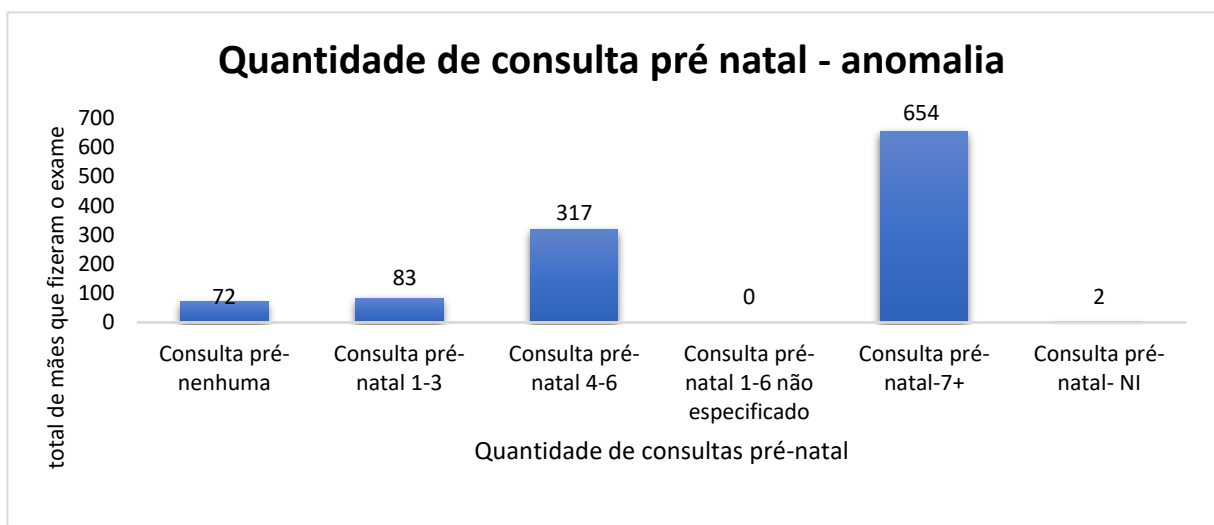
Como observado a quantidade de pré-natais em sua maioria está adequada em ambos os gráficos, não denotando nenhuma disparidade. gráfico 11 e 12

GRÁFICO 11 – Dados gerais da quantidade de consulta pré-natal no estado de Rondônia, no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

GRÁFICO 12 – Quantidade de consulta pré-natal em gestações anômalas no estado de Rondônia, no período de 2015 a 2019.

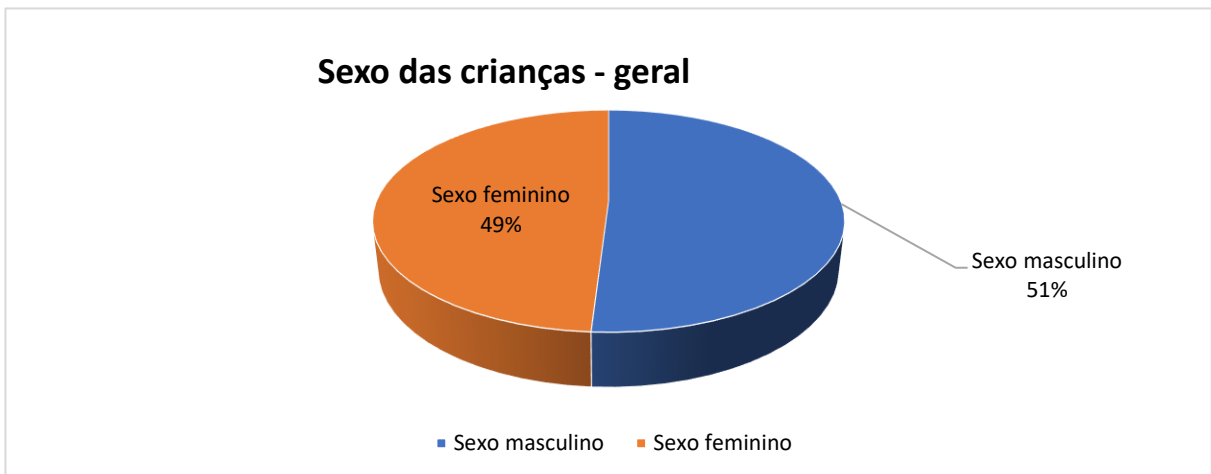


Fonte: Da autora (2021)

4.2 CARACTERIZAÇÃO DOS RECÉM-NASCIDOS COM MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS

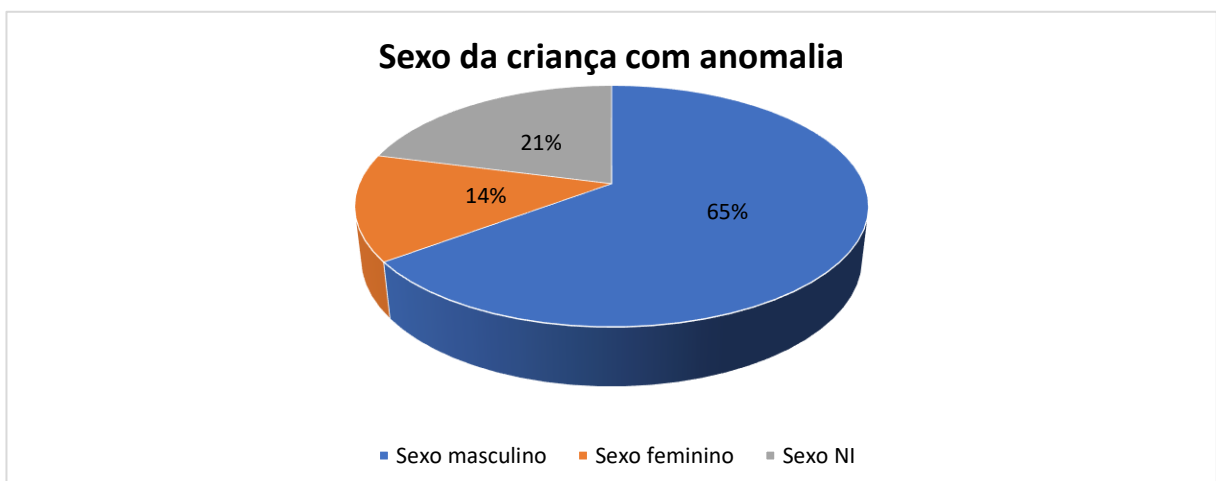
Dos resultados gerais foram (51% nascidos do sexo masculino) como pode-se perceber é o sexo de dominância geral de gestações. A vista disso, a gestações anômalas são de sexo masculino (65%). Entretanto, como citado por Ribeiro et.AL, 2018, o sexo não influencia na vitalidade do recém-nascido.

Gráfico 13 – Dados gerais em relação ao sexo das crianças nascidas no estado de Rondônia no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

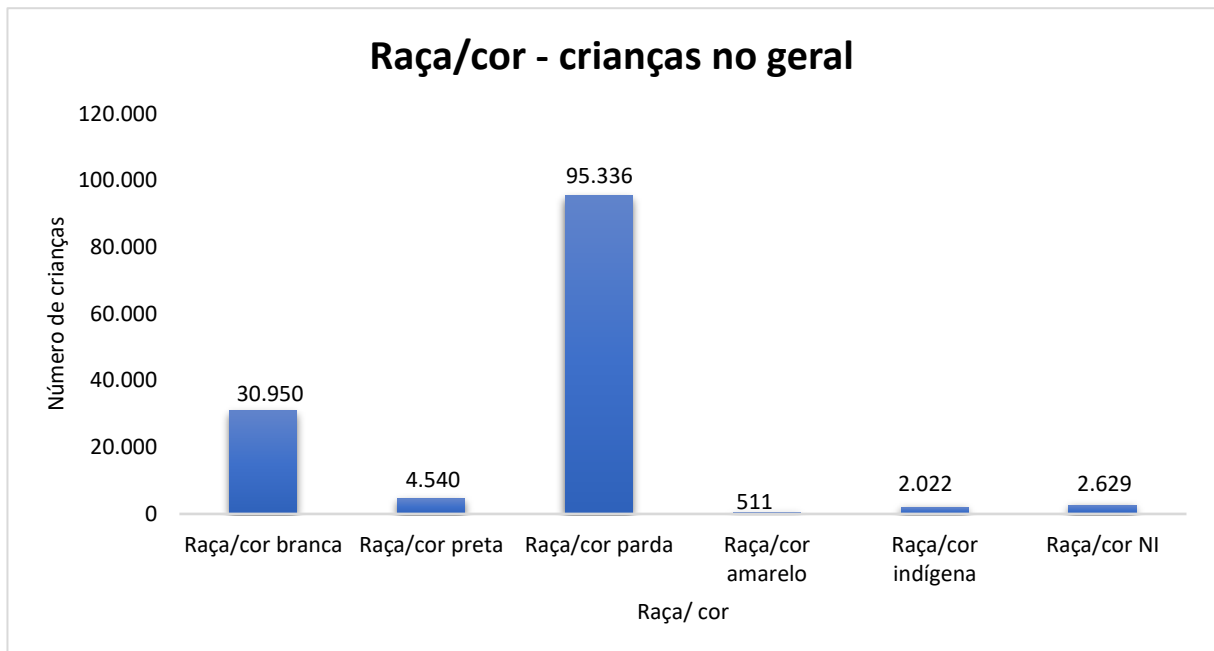
Gráfico 14 – Sexo das crianças nascidas com anomalia no estado de Rondônia no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

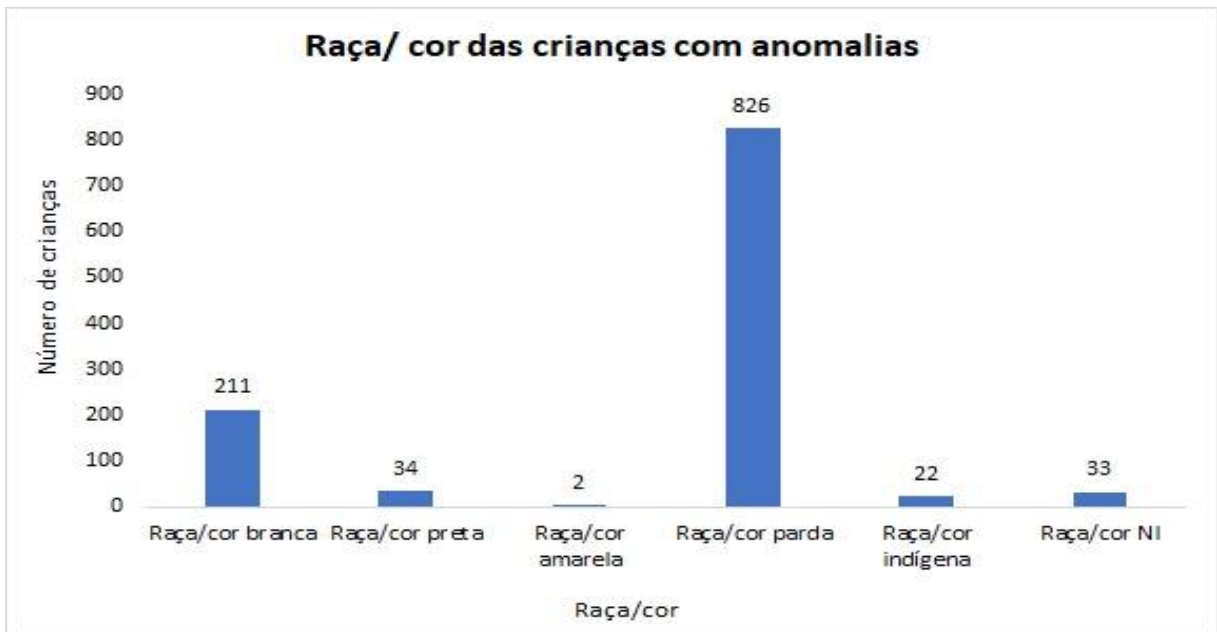
Em relação aos dados raça/cor dos recém-nascidos, obtivemos um número total de 95.336 nascimentos de crianças de raça/cor parda, sendo que, destes, 826 nasceram com anomalias. A criança parda foi a predominante para as crianças nascidas no estado de Rondônia durante os anos de 2015 a 2019 (gráficos 15 e 16). A raça/cor parda é uma questão sociodemográfica, sendo explicada por sua concentração miscigenada na região norte, como pontuado por Ribeiro et.al.

GRÁFICO 15 – Dados gerais relativos à raça/cor das crianças nascidas no estado de Rondônia no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

GRÁFICO 16 – Raça/cor de crianças nascidas com anomalia no estado de Rondônia no período de 2015 a 2019.



Fonte: Da autora (2021)

Tabela: tipos de síndromes e anomalias registradas em Rondônia no período de 2015 a 2019, com sua totalidade de ocorrência por ano.

ANOMALIAS/MALFORMAÇÕES	ANO					
	2015	2016	2017	2018	2019	Total
Espinha bífida	12	21	9	11	7	46
Outras malformações do sistema nervoso	21	50	39	17	23	150
Malformações congênicas do ap. circulatório	11	18	6	10	17	62
Fenda labial e fenda palatina	20	12	25	23	14	94
Ausência, atresia e estenose do intestino delgado	1	1	-	-	1	3
Outras malformações do Ap. digestivo	6	10	8	8	4	36
Testículo não descido	1	2	1	4	4	12
Outas malformações do Ap. geniturinário	11	19	13	15	11	69
Deformidades congênicas do quadril	-	1	1	2	-	4
Deformidades congênicas dos pés	35	36	20	29	25	145
Outas malformações do Ap. osteomuscular	55	61	58	72	64	310
Outras malformações congênicas	25	18	34	34	35	146
Anomalias cromossômicas NCOP	10	8	9	13	9	49
Sífilis congênicas	-	2	-	-	-	2
Anomalia não informada	-	-	1	-	-	1

Fonte: Da autora (2021).

Dos resultados acima, o que mais chamam atenção são as malformações do Ap. Osteomuscular com um total de 310 casos. Esse tipo de anomalia pode se manifestar de várias formas, como a deformidades congênicas dos pés e quadril, ambas foram registradas na tabela acima.

CONCLUSÃO

Analisado os dados da pesquisa, revela pontos sobre escolaridade da mãe. Dentro do espectro de nascimentos, que são 137.142, a escolaridade foi um dado relevante e teve sua prevalência entre 8-11 anos. Isso mostra que a fragmentação da educação (1º e 2º grau) afeta diretamente na construção do planejamento familiar. Entretanto, como perfil da região norte, este é um indicador de melhoria, visto que a mãe com escolaridade menor que 8 anos, aumentam em até 1,5% de chance de uma gravidez de risco, além disso as escolaridades estão diretamente ligadas ao perfil socioeconômico das mães. A idade materna é um dos indicadores mais proeminentes quando se trata da formação fetal saudável. Mães menores de idade ainda não estão aptas biologicamente para uma gestação segura, o que pode acarretar em óbito neonatal e má formação congênita. No presente estudo foram apresentados mãe com idades prevalentes de 20 a 24 anos

A má formação congênita, tem prevalência genética e hereditária, porém, os multi-fatores sociais, podem vir a interferir nessa gestação, podendo ocasionar gravidezes com anomalias. O estado civil das mães do estado de Rondônia apresenta em sua maioria como solteira, em ambos os gráficos (5 e 6). Dessa forma, este é mais um indicador para formação do perfil holístico dessa estrutura familiar. A situação socioeconômica exerce forte influência nos resultados finais das gestações, assim como sofre influência de vários outros indicadores apresentado por esta pesquisa.

O sexo masculino é de dominância geral de gestações. A vista disso, a gestações anômala são de sexo masculino. Entretanto, como citado por Ribeiro et.AL, 2018, o sexo não influi na vitalidade do recém-nascido. A raça/cor parda é uma questão sociodemográfica, sendo explicada por sua concentração miscigenada na região norte, assim como foi dito pelo autor citado acima.

O tempo de gestação é indicador primordial da qualidade de vida tanto da mãe quanto do bebê, já que interfere diretamente no risco gestacional. Foram achados dentro da amostra 671 nascimentos pré-termo, com idade gestacional de 32 à 36 semanas. O tipo de parto predominante, foi intervenção do tipo cesárea. O pré-natal é a ferramenta principal da enfermagem para o controle de qualidade durante a gestação, por isso a importância da assiduidade. Em síntese, a quantidade de

consultas do pré-natal, foram de 7 ou mais consultas. Que nos parâmetros apresentam média normal.

De acordo com os objetivos propostos para o presente estudo, podemos concluir que, para o período estudado, 2015 a 2019, ocorreram de 137.142 nascimentos de recém-nascidos vivos, dentre os quais 1.128 são de recém-nascidos com malformação congênita, o que corresponde a uma proporção de 0,82%, que está em consonância com a média nacional.

Através deste estudo, foi possível identificar o perfil dos recém-nascidos com síndrome genética ou malformação congênita no Estado. Além de ressaltar a importância do preenchimento adequado dos dados no Sistema de Nascidos Vivos (SINASC).

A criança que possui alguma anomalia precisa de cuidados, não só da enfermagem, como de toda a equipe multiprofissional, que, além de prestar cuidados ao paciente, também mantém acompanhamento da família, ajudando a reestabelecer a estrutura biopsicossocial.

REFERÊNCIAS

ALVES, Ana Paula Vasconcelos; FORMIGA, Cibelle Kayenne Martins Roberto; VIANA, Fabiana Pavan. **Perfil e desenvolvimento de crianças com síndromes genéticas em tratamento multidisciplinar**. Rev. Neurociência, Goiânia, v. 2, n. 19, p. 284-293, maio 2011.

AMORIM, Melania Maria Ramos de et al. **Impacto das malformações congênitas na mortalidade perinatal e neonatal em uma maternidade-escola do Recife**. Rev. Bras. Saude Mater. Infant., Recife, v. 6, supl. 1, p. s19-s25, May 2006.

ARAUJO, Neiva Cristina de; MORET, Artur de Souza. **Direitos humanos e hidrelétricas: uma análise dos impactos socioambientais e econômicos gerados em rondônia**. Veredas do Direito, Belo Horizonte, v. 13, n. 26, p. 167-194, Agost 2016.

BRANCO, Teresinha Juliana. **Frequência de malformações congênitas em recém-nascidos no Hospital Geral Especializado Augusto Ngangula-Luanda-Angola**. 2017. 79 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Ciências Biomédicas, Universidade da Beira Interior, Covilhã, 2017.

BRASIL, Opas. **Nascidos com defeitos congênitos: histórias de crianças, pais e profissionais de saúde que prestam cuidados ao longo da vida**. Organização Mundial de Saúde. Brasília, p. 1-2. mar. 2020.

BRASIL. Secretaria de Vigilância em Saúde. **Análise de Saúde e Vigilância de Doenças não Transmissíveis**. Acesso em 12 de jun de 2021
<<http://svs.aims.gov.br/dantps/cgiae/sinasc/apresentacao/>>

COSME, Henrique Willian; LIMA, Laura Silva; BARBOSA, Lene Garcia. **Prevalência de anomalias congênitas e fatores associados em recém-nascidos do município de são paulo no período de 2010 a 2014**. Rev. paul. pediatri., São Paulo, v. 35, n. 1, p. 33-38, Mar. 2017

CUNHA, Valquíria Maria de Paula *et al.* **Conhecimento da equipe de enfermagem de unidades materno-infantis frente aos distúrbios genéticos**. Ceará: Revrene, 2010

DUTRA, Silva Lidiane; FERREIRA, Aldo Pacheco. **Malformações congênitas em regiões de monocultivo estado de Minas Gerais, Brasil**. Revistas Usp, Ribeirão Preto, v. 5, n. 50, p. 286-296, out. 2017.

FBASD. **Síndrome de Down** o que é a síndrome de down. 2010. Disponível em: <http://federacaodown.org.br/sindrome-de-down>. Acesso em: 20 fev. 2021.

FRANÇA, Elisabeth Barboza *et al.* **Principais causas da mortalidade na infância no Brasil, em 1990 e 2015:** estimativas do estudo de Carga Global de Doença. Belo Horizonte: Rev. Bras. Epidemiol., 2017

GAIVA, Maria Aparecida Munhoz; CORREA, Emanuelle Righetto; SANTO, Elisete Ap. Rubira do Espírito. **Perfil clínico-epidemiológico de crianças e adolescentes que vivem e convivem com espinha bífida.** Rev. bras. crescimento desenvolv. hum., São Paulo, v. 21, n. 1, p. 99-110, 2011.

GASSEN, Humberto Thomazi *et al.* **Linfangioma de cavidade bucal:** relato de caso clínico. Stomatos, Rio Grande do Sul, v. 16, n. 30, p. 83-88, jun. 2010.

GASPARINO, Débora de Oliveira *et al.* **Cuidado de enfermagem a criança portadora de síndrome de down.** São Paulo: Fema, 2014.16 p.

GOMES, Maria Regina Reis; COSTA, Juvenal Soares Dias da. **Mortalidade infantil e as malformações congênitas no Município de Pelotas, Estado do Rio Grande do Sul, Brasil:** estudo ecológico no período 1996-2008. 2012. 129 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Saúde Pública, Ufpel, Rio Grande do Sul, 2012.

GUARNIERO, Roberto. **Displasia do desenvolvimento do quadril:** atualização. Rev. bras. ortop., São Paulo, v. 45, n. 2, p. 116-121, 2010.

HOROVITZ, D. D. G.; LERENA JR, J. C.; MATTOS, R. A. **Atenção aos defeitos congênitos no Brasil:** panorama atual. Caderno de Saúde Pública, Rio de Janeiro, v. 4, n. 21, p. 1-10, ago. 2006.

LOPES, Letícia Bandeira Mascarenhas; MELO, Tiago Sousa. **Biomedicina e Farmácia:** Aproximações 3. Roraima: Atena, 2019.

IBGE – Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. **Coordenadas e localização do Estado de Rondônia.** Rondônia, 2020.

MAIA, Livia Teixeira de Souza; SOUZA, Wayner Vieira de; MENDES, Antonio da Cruz Gouveia. **Determinantes individuais e contextuais associados à mortalidade infantil nas capitais brasileiras: uma abordagem multinível.** Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, v. 36, n. 2, e00057519, 2020.

MARANHO, Daniel Augusto Carvalho; VOLPON, José Batista. **Pé torto congênito.** Acta ortop. bras., São Paulo, v. 19, n. 3, p. 163-169, 2011.

MARTA, José Manuel Carvalho. **Rondônia: da Colonização à Integração Latino-americana.** Cuiabá: Edufimt, 2018. 464p.

MELO, Débora Gusmão et al. **Perfil clínico-epidemiológico da genética médica no Sistema Único de Saúde: análise do município de São Carlos, SP.** BEPA, Bol. epidemiol. paul. (Online), São Paulo, v. 7, n. 75, mar. 2010

MENDES, Isadora Cristina et al. **Anomalias congênitas e suas principais causas evitáveis: uma revisão.** Revista Médica de Minas Gerais, Goiás, v. 28, n. 8, p. 1-10, jun. 2018

NOGUEIRA, Ana Carolina de Souza. BRASILEIRO, Mariolei de Souza Espíndula. GONÇALVES, Marina Vieira. **Assistência de enfermagem ao neonato com microcefalia.** Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento. Ano 04, Ed. 05, Vol. 02, pp. 98-113 maio de 2019.

NUNES, Maria Diniz. **Perfil Epidemiológico das Malformações Congênitas emita Recém-nascidos no Estado de Tocantins no Período de 2004 a 2008.** 2010. 110 f. Dissertação (Doutorado) - Curso de Ciências da Saúde, Universidade de Brasília, Tocantins, 2010.

OLIVEIRA, Noemi Pereira et al. **Malformações congênitas em municípios de grande utilização de agrotóxicos em Mato Grosso, Brasil.** Ciênc. saúde coletiva, Rio de Janeiro, v. 19, n. 10, p. 4123-4130, out. 2014.

REIS, Lucimar de Lara Aires Silvestre dos; FERRARI, Rogério. **Características dos recém nascidos com malformações congênitas em dois hospitais de médio porte do centro-sul de mato grosso.** Revista Eletrônica Gestão & Saúde, Mato Grosso, v. 4, n. 3, p. 922-932, mar. 2013.

RIBEIRO, José Francisco *et al.* **Epidemiologia de nascidos vivos de mães residentes em uma capital do nordeste.** Revista de Prevenção de Infecção e Saúde, Piauí, v. 4, n. 6897, p. 1-8, abr. 2018.

RONDÔNIA, Governo de. **HISTÓRIA.** Imprensa Oficial. Porto Velho, p. 1-1. ago. 2020.

RONDÔNIA, Governo de. **Agropecuária representa a maior fatia do Produto Interno Bruto de Rondônia.** SEPOG. Porto Velho, 2019 <
<http://www.rondonia.ro.gov.br/secretaria-de-planejamento-divulga-pib-de-rondoniaem-2017/>>

SANTOS, Marcuce Antonio Miranda dos. **Qualidade de vida e saúde: um estudo sobre a mortalidade infantil em porto velho, rondônia, brasil.** 2018. 123 f. Tese (Doutorado) - Curso de Engenharia Ambiental, Unir, Porto Velho, 2018.

SANTOS, Shirley Ribeiro dos *et al.* **A vivência dos pais de uma criança com**

malformações congênitas. Minas Gerais: Reme, 2011.

SAÚDE, Agência Estadual de Vigilância em. **Relatório anual de gestão.** Rondônia: Governo do Estado de Rondônia, 2017.

SECRETARIA DE SAÚDE. **Sífilis Congênita.** 2019. Disponível em: <https://www.saude.go.gov.br/biblioteca/7648-s%C3%ADfilis-cong%C3%AAnita>. Acesso em: 04 abr. 2021.

SERRA, Adriana Maria da Silva *et al.* **Abordagem terapêutica dos hemangiomas cutâneos na infância.** Anais Brasileiros de Dermatologia. Distrito Federal, p. 307-317. set. 2010.

SÍRIO-LIBANÊS, Hospital. **Lábio leporino ou palato fendido: o que é? Como é o tratamento? É só com cirurgia?** 2019. Disponível em: <https://www.hospitalsiriolibanes.org.br/imprensa/noticias/Paginas/Lebio-leporino-ou-palato-fendido-o-que-e.aspx>. Acesso em: 03 abr. 2021.

TRENCH, Janayna de Aguiar; ARAUJO, Roberto Paulo Correia de. **Deformidades dentofaciais: características miofuncionais orofaciais.** Rev. CEFAC, São Paulo, v. 17, n. 4, p. 1202-1214, Aug. 2015.

UFMG, Faculdade de Medicina. **Criptorquidia (testículo não descido).** 2019. Disponível em: <https://www.medicina.ufmg.br/observaped/criptorquidia-testiculo-nao-descido/>. Acesso em: 04 abr. 2021.

ANEXO

**RELATÓRIO DE VERIFICAÇÃO DE PLÁGIO**

DISCENTE: Victória Ferreira de Souza

CURSO: Enfermagem

DATA DE ANÁLISE: 25.10.2021

RESULTADO DA ANÁLISE**Estatísticas**

Suspeitas na Internet: **5,77%**

Percentual do texto com expressões localizadas na internet ⚠

Suspeitas confirmadas: **1,57%**

Confirmada existência dos trechos suspeitos nos endereços encontrados ⚠

Texto analisado: **91,55%**

Percentual do texto efetivamente analisado (frases curtas, caracteres especiais, texto quebrado não são analisados).

Sucesso da análise: **100%**

Percentual das pesquisas com sucesso, indica a qualidade da análise, quanto maior, melhor.

Analisado por Plagius - Detector de Plágio 2.7.1
segunda-feira, 25 de outubro de 2021 19:48

PARECER FINAL

Declaro para devidos fins, que o trabalho da discente **VICTÓRIA FERREIRA DE SOUZA**, n. de matrícula **26507**, do curso de Enfermagem, foi **APROVADO** na verificação de plágio, com porcentagem conferida em 5,77%, devendo a aluna fazer as correções necessárias.

(assinado eletronicamente)
HERTA MARIA DE AÇUCENA DO N. SOEIRO
Bibliotecária CRB 1114/11
Biblioteca Júlio Bordignon
Faculdade de Educação e Meio Ambiente