Trabalhos Científicos

Título: Mortalidade Infantil Por Aneuploidias No Brasil Entre 2010 A 2019

Autores: NATHALIA ALINE WALKER LAGO (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), VICTÓRIA MACHADO SCHEIBE, GIOVANNA MAIOLLI SIGNORI, JÚLIA DE SOUZA BRECHANE, ISABELLA BEATRIZ TONATTO PINTO, LÍVIA CAPUANO FOGAÇA, AMANDA MARIA SCHMIDT, JOANA CAROLINA MELLO GROFF, LARISSA VARGAS VIEIRA, BIBIANA MELLO DE OLIVEIRA

Resumo: Introdução: O avanço da genética nas últimas décadas permitiu uma melhor compreensão das doenças cromossômicas, as quais envolvem alterações numéricas (aneuploidias) e/ou estruturais no conjunto cromossômico de um indivíduo. Estima-se que as alterações cromossômicas são responsáveis por 60 síndromes identificáveis, afetando 0,7% dos nascidos vivos, 2% das gestações em mulheres > 35 anos e 50% dos abortos espontâneos no primeiro trimestre. Objetivo: Avaliar os casos de óbitos infantis por Síndrome de Down (T21), Edwards (T18) e Patau (T13), e Turner (ST) no Brasil, entre 2010 e 2019. Métodos: Estudo descritivo documental baseado em dados de óbitos decorrentes de T21, T13+T18, e ST no Brasil, entre 2010-2019, coletados por meio do Sistema de Informação sobre Mortalidade (SIM), disponibilizados pelo Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde. Resultados: Foram registrados 377.338 óbitos infantis, no Brasil, no período avaliado, sendo 5.265 (1,39%) relacionados às aneuploidias investigadas, destes, 1.738 (0,46%) óbitos foram decorrentes de T21, 3.496 (0,93%) de T18+T13, e 31 (0,01%) de ST. A mortalidade no período pós-neonatal (entre 28 e 364 dias) foi a que representou maior prevalência, correspondendo a 76,06% (T21), 53,95% (T18+T13), e 51,61% (ST) dos óbitos por aneuploidias. Dentre os óbitos, houve maior frequência na cor branca - e não houve consenso sobre o sexo. A média mensal de óbitos por T21 foi de 173.8 (±15,11), por T18+T13 foi de 349.6 (±89,99), e por ST foi de 3,1 (±1,44). A maior parte dos óbitos por T21 e T18+T13 foi registrada na Região Sudeste (41,43% e 51,80%, respectivamente), e por ST foi registrada igualmente na Região Sudeste e Nordeste (35,48%). Dentre os estados, destaca-se São Paulo pelo maior registro de óbitos por aneuploidias. Conclusão: As aneuploidias são uma causa importante de mortalidade infantil no Brasil, sendo as síndromes de Edwards/Patau as mais letais, corroborando com a literatura médica. Observa-se a necessidade de diagnóstico precoce, aconselhamento genético e suporte familiar para proporcionar tratamento e reduzir o número de óbitos.