



UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS  
FACULDADE DE MEDICINA  
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS MÉDICAS

Chrystenise Valéria Ferreira Paes

**ATENÇÃO PRÉ-NATAL EM CASOS DE FENDAS ORAIS NO SISTEMA ÚNICO DE  
SAÚDE**

Maceió - AL  
2021

CHRYSTENISE VALERIA FERREIRA PAES

**ATENÇÃO PRÉ-NATAL EM CASOS DE FENDAS ORAIS NO SISTEMA ÚNICO DE  
SAÚDE**

Dissertação submetida ao Programa de Pós-graduação em Ciências Médicas da Universidade Federal de Alagoas para obtenção do título de Mestre em Ciências Médicas.

Área de Concentração: Estudos clínicos e laboratoriais em ciências médicas.

Orientador: Profa. Dra Isabella Lopes Monlleó

Coorientador: Profa. Dra. Vera Lúcia Gil-da- Silva-Lopes

Maceió - AL  
2021

## Folha de Aprovação

Chrystenise Valéria Ferreira Paes

### Atenção pré-natal em casos de fendas orais no Sistema Único de Saúde

Dissertação submetida ao Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas da Universidade Federal de Alagoas para obtenção do título de Mestre em Ciências Médicas, aprovada em 13/08/2021.



---

**Prof. Dra. Isabella Lopes Montleó**  
Faculdade de Medicina  
Universidade Federal de Alagoas  
Orientadora

---

**Prof. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes**  
Faculdade de Ciências Médicas  
Universidade Estadual de Campinas  
Coorientadora

#### Banca Examinadora:

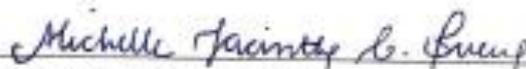


---

**Prof. Dra. Ivanise Gomes de Souza Bittencourt**  
Escola de Enfermagem e Farmácia  
Universidade Federal de Alagoas  
Examinador externo

---

**Prof. Dr. Samir Buainain Kassar**  
Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas  
Universidade Federal de Alagoas  
Examinador interno



---

**Prof. Dra. Michelle Jacintho Cavalcante Oliveira**  
Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas  
Universidade Federal de Alagoas  
Examinador interno

**Catálogo na Fonte  
Universidade Federal de Alagoas  
Biblioteca Central  
Divisão de Tratamento Técnico**

Bibliotecário: Marcelino de Carvalho Freitas Neto – CRB-4 – 1767

P126a Paes, Chrystenise Valeria Ferreira.  
Atenção pré-natal em casos de fendas orais no Sistema Único de Saúde /  
Chrystenise Valeria Ferreira Paes. – 2021.  
54 f.

Orientadora: Isabella Lopes Monlleó.  
Co-orientadora: Vera Lúcia Gil da Silva Lopes.  
Dissertação (Mestrado em Ciências Médicas) – Universidade Federal de  
Alagoas. Faculdade de Medicina. Programa de Pós-Graduação em Ensino na  
Saúde. Maceió, 2021.  
Inclui produto educacional.

Bibliografia: f. 44-48.  
Anexos: f. 49-54.

1. Cuidado pré-natal. 2. Assistência integral à saúde. 3. Anomalias  
congênitas. 4. Fenda labial. 5. Fissura palatina. I. Título.

CDU: 616.315-007.254

Dedico esse trabalho a memória da minha querida, amada e inesquecível mãe (*Laudeci Maria Ferreira Paes*), que tanto me estimulou e que tinha um orgulho imenso por ter sua filha fazendo mestrado. Infelizmente sua morte prematura aconteceu antes de me ver concluir esse sonho, mas sinto de todo coração que ela está em paz e feliz por essa conquista. “*Minha mãezinha te amo*”, e sua filha agora é mestre.

## AGRADECIMENTOS

A Deus por sua bondade infinita e permissão de conseguir chegar até aqui, e não desistir em meios a tantos acontecimentos ao longo desses dois anos difíceis.

À minha Avó Silvinha no curso dos seus 96 anos de vida, um ser iluminado por Deus para cuidar da nossa família e se dedicar a orar por nós, por suas orações por mim eu só tenho que agradecer.

Aos meus pais, João Paes e Laudeci Paes (*In memoriam*), pelo apoio, pelo amor e ensinamentos que levarei comigo por toda a vida.

Ao meu querido marido André Gustavo por sua compreensão, paciência e esforço que se dedicou ao máximo para cuidar das coisas de casa e da família enquanto eu precisava estudar.

À minha linda filha Thalita Mariana por seu amor, carinho e companheirismo, e que sentava comigo para estudar suas matérias da escola, enquanto eu estudava e me dedicava, para poder passar mais horas perto de mim.

À Profa. Dra. Isabella Lopes Monlleó, minha orientadora, pela confiança depositada em mim, por dedicar horas do seu precioso tempo e paciência em me ajudar, pela generosidade em compartilhar seus conhecimentos e por me inspirar e incentivar como profissional e ser humano.

À Profa. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes minha co-orientadora, por sua atenção e colaboração para que este trabalho pudesse ser realizado.

Aos Amigos do Serviço de genética/ULAP/Cardiologia, vocês serão inesquecíveis; pelos elogios e compreensão dispensados a mim durante o período em que estava estudando.

À Maria Luisa Melo Barbosa, obrigada por sua atenção e ajuda mesmo estando tão ocupada, nunca deixou de me socorrer nas horas de desespero, você é mesmo “super”, minha querida.

Aos alunos do Programa Interinstitucional de Bolsas de Iniciação Científica (2018-2020) da UFAL que me ajudaram na coleta dos dados e em especial a Alex Santos e Jéssica Lima, obrigada pelo auxílio importante na realização deste trabalho e apoio divididos nesta jornada.

Aos colaboradores do Projeto Crânio-face Brasil: Dra. Erlane Marques (Hospital Infantil Albert Sabin - CE); Dr Marshall Fontes (Hospital Universitário Alberto Antunes - AL); Dra. Elaine Mendes (Centro de Atendimento Integral ao Fissurado Labiopalatal -PR) e Dra. Têmis Felix (Serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas RS), por terem apoiado a realização desse trabalho.

Ao Programa de Pesquisas para o SUS – Alagoas (Processo nº60030000856/2016) pelo suporte financeiro. À coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior.

Às mães e crianças que tão generosamente concordaram em participar deste estudo.

## A LIÇÃO DA BORBOLETA

Um dia, uma pequena abertura apareceu em um casulo. Um homem sentou e observou a borboleta por várias horas, conforme ela se esforçava para fazer com que seu corpo passasse através daquele pequeno buraco. Então pareceu que ela havia parado de fazer qualquer progresso. Parecia que ela tinha ido o mais longe que podia, e não conseguia ir mais. O homem decidiu ajudar a borboleta: ele pegou uma tesoura e cortou o restante do casulo. A borboleta então saiu facilmente. Mas seu corpo estava murcho e era pequeno e tinha as asas amassadas. O homem continuou a observar a borboleta porque ele esperava que, a qualquer momento, as asas dela se abrissem e esticassem para serem capazes de suportar o corpo que iria se afirmar com o tempo. Nada aconteceu! Na verdade, a borboleta passou o resto da sua vida rastejando com um corpo murcho e asas encolhidas. Ela nunca foi capaz de voar. O que o homem, em sua gentileza e vontade de ajudar não compreendia era que o casulo apertado e o esforço necessário à borboleta para passar através da pequena abertura era o modo com que Deus fazia com que o fluido do corpo da borboleta fosse para as suas asas, de modo que ela estaria pronta para voar uma vez que estivesse livre do casulo. Algumas vezes, o esforço é justamente o que precisamos em nossa vida. Se Deus nos permitisse passar através de nossas vidas sem quaisquer obstáculos, ele nos deixaria como a borboleta. Nós não iríamos ser tão fortes como poderíamos ter sido. Nós nunca poderíamos voar... que a vida seja um eterno desafio, pois só assim voar será realmente possível.

(Autor desconhecido)

## RESUMO

As fendas orais são defeitos congênitos com alta prevalência em países de baixa e média renda (1:730 recém-nascidos) e envolvem importante comprometimento morfofuncional. O diagnóstico pré-natal permite ações de saúde para minimizar complicações associadas ao ganho inadequado de peso e ao aumento da morbimortalidade neonatal. Com o objetivo de avaliar a atenção pré-natal em casos de fendas orais, este estudo teve delineamento transversal, descritivo e analítico. A amostra foi composta por 86 díades mães-crianças com fenda oral, registradas na Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais (BBAC) por serviços participantes do Projeto Crânio-Face Brasil, no período de janeiro/2019 a abril/2020. Os dados sociodemográficos, clínicos e genéticos foram extraídos da BBAC. As informações sobre a atenção pré-natal foram obtidas em entrevista presencial ou telefônica. Diagnóstico pré-natal ocorreu em 26 (30,2%) díades. Maior escolaridade materna ( $p=0,009$ ), pré-natal em capitais ( $p=0,001$ ) e  $\geq 3$  ultrassonografias ( $p=0,005$ ) predominaram neste grupo. História familiar de fenda oral foi o indicador de risco mais frequente, sem diferenças entre os grupos ( $p=0,194$ ). Apenas 17 gestantes receberam orientações no pré-natal, três destas foram referidas a um serviço especializado. Os grupos não diferiram quanto à classificação de risco, tipo de parto, prematuridade, peso ao nascer e idade de chegada da criança ao serviço especializado, estando 50% destas em idade tardia. Os resultados revelam lacunas na atenção pré-natal para identificação de indicadores de risco para fenda oral. O diagnóstico pré-natal da fenda oral ocorreu em quase um terço das mães, contudo não resultou em modificações da conduta oferecida. Globalmente, os resultados demonstraram ausência de preparo das equipes de saúde para lidar com o diagnóstico da fenda oral, acolher a gestante e conduzir a nova situação. Estas falhas retardaram a referência e vinculação da mãe e da criança a um serviço especializado em fenda oral, o que impacta o tratamento e o prognóstico. A partir da avaliação realizada foi possível identificar necessidades e oportunidades para o incremento da atenção à saúde na área das fendas orais.

Palavras-chave: Cuidado pré-natal. Atenção Integral à Saúde da Criança. Anormalidades Congênitas. Fenda labial. Fenda palatina.

## ABSTRACT

Oral clefts are defects with high prevalence in low- and middle-income countries (1:730 newborns) and significant morpho-functional impairment. Prenatal diagnosis allows health interventions to minimize complications associated with low weight gain and increased neonatal morbidity and mortality. Aiming to assess prenatal care in cases of oral clefts this was a cross-sectional and descriptive study. The sample comprised 86 mother-child dyads with oral clefts registered in the Brazilian Database on Craniofacial Anomalies (BDCA) by Brazil's Craniofacial Project participating services, between January/2019 and April/2020. Sociodemographic, clinical, and genetic data were extracted from the BDCA, while face-to-face or phone interviews to obtain prenatal information. Prenatal diagnosis occurred in 26 (30.2%) dyads. Higher maternal education ( $p=0.009$ ), prenatal care in capitals ( $p=0.001$ ) and  $\geq 3$  ultrasounds ( $p=0.005$ ) predominated in this group. Familial history of oral clefts was the most frequent risk indicator, with no differences between the groups ( $p=0.194$ ). Only 17 pregnant women received counseling during prenatal, three of who were referred to a specialized service. Prenatal risk classification, type of delivery, prematurity and child's birth weight, and age at the first visit to the specialized service did not differ between groups. The last was later for 50% of children. The diagnosis during prenatal did not change the care provided. Results showed failures in identifying oral cleft-related risk indicators during prenatal. Almost a third of mothers had a prenatal diagnosis. However, it did not produce changes in the way prenatal teams manage their healthcare. Globally, results showed that primary health teams are not skilled in dealing with oral cleft diagnosis, sheltering pregnant women, and managing the situation. These failures have delayed the referring and binding of the dyads to an oral cleft specialized service which impacts treatment and prognosis. Through this study, it was possible to identify needs and opportunities for increasing oral cleft health care.

Keywords: Prenatal care. Comprehensive Health Care. Congenital Abnormalities. Cleft lip. Cleft palate.

## SUMÁRIO

1.INTRODUÇÃO .....	09
2.OBJETIVOS .....	12
2.1.Objetivo Geral .....	12
2.2. Objetivos Específicos .....	12
3. PRODUTO.....	13
3.1 Artigo 1: Itinerário da gestação ao serviço especializado em casos de fendas orais.	13
4. CONCLUSÕES.....	42
5. LIMITAÇÕES E PERSPECTIVAS.....	43
6. REFERÊNCIAS.....	44
ANEXOS.....	49
ANEXO A- Parecer consubstanciado do CEP-UFAL.....	49
ANEXO B- Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.....	50
ANEXO C - Anais do XXXI Congresso Brasileiro de Genética Médica.....	54

## 1. INTRODUÇÃO

No Brasil, a atenção pré-natal é estabelecida como política estratégica no SUS com ações de promoção da saúde, prevenção, diagnóstico e tratamento para reduzir a morbimortalidade materna e neonatal (BRASIL, 2010; BRASIL, 2011; PEREIRA et al., 2019).

Embora tenha alcançado a meta de redução da mortalidade infantil estabelecida para 2015, o Brasil ainda mantém altas taxas especialmente no que diz respeito ao componente neonatal. A mortalidade neonatal precoce representa 60% a 70% da mortalidade infantil e 25% destes óbitos ocorrem no primeiro dia de vida. Os defeitos congênitos aparecem entre 20% e 40% dos óbitos neonatais (BRASIL, 2017; CASTRO, 2019).

Defeitos congênitos são anormalidades morfofuncionais originadas durante o desenvolvimento embrionário. As fendas orais (FO) estão entre os defeitos humanos mais frequentes, com prevalência global de 1:730 recém-nascidos nos países de baixa e média renda. Dados brasileiros colhidos no período 2000 – 2013 revelam prevalência 1:500 nascimentos (KADIR, 2017) e, segundo o Boletim Epidemiológico 06 da Secretaria de Vigilância em Saúde do Ministério da Saúde, as FO ocuparam o terceiro lugar entre os defeitos congênitos mais prevalentes no Brasil no período 2010-2019 (BRASIL, 2021).

De acordo com critérios embriológico-anatômicos, há dois grandes grupos de FO: as típicas e as atípicas. As FO típicas, objeto desta pesquisa, têm ocorrência comum e são classificadas em fenda labial (FL), fenda palatal (FP) e fenda labiopalatal (FLP). As FO atípicas incluem as fendas medianas do lábio superior, faciais laterais, faciais oblíquas e do lábio inferior e mandíbula, todas de apresentação rara (GRAZIOSI, 2000; LOFREDO, 2001; VASCONCELOS, 2002).

As FO típicas podem ser defeitos únicos, chamados FO típicas não-sindrômicas (70% dos casos) ou estar associadas a outros, configurando o que se denomina como FO típicas sindrômicas (30% dos casos). Atualmente são reconhecidas mais de 600 síndromes que apresentam FO como uma de suas características (MOSSEY, 2009; MOSSEY, 2011; DIXON, 2011; MARAZITA, 2012; OMIM 2020).

O impacto das FO típicas sobre a mortalidade varia de acordo com sua apresentação sindrômica ou não sindrômica. Entre estas últimas, a natimortalidade pode ser 1,6 a 10 vezes maior que a observada em fetos sem defeitos congênitos (HEINKE, 2020). Já a mortalidade no primeiro ano de vida, pode ser duas vezes mais alta que a da população infantil (CARSLON, 2021).

As abordagens utilizadas para identificar as causas das FO incluem desde estudos dos cromossomos (cariótipo) até sequenciamento do genoma (GWAS). Neste sentido, destaca-se a multiplicidade etiológica que compreende fatores genéticos e não genéticos atuando isoladamente ou em conjunto (SAALEM, 2019).

Assim, as FO não sindrômicas, resultam da interação entre múltiplos genes e fatores não genéticos, entre os quais estão deficiências nutricionais, tabagismo e alterações metabólicas. Por outro lado, as FO sindrômicas são devidas a alterações em genes únicos, cromossomos, regiões específicas do genoma ou a teratógenos como álcool e anticonvulsivantes (MOSSEY, 2009; MARAZITA, 2013; GIL-DA-SILVA-LOPES & MONLLEÓ, 2014; KADIR, 2017; SAALEM, 2019; ALTOÉ, 2020).

As importantes repercussões das FO sobre o desenvolvimento craniofacial e seu considerável impacto socioemocional requerem diagnóstico e manejo precoces. A investigação minuciosa de outros defeitos, visando reduzir complicações e morbimortalidade no início de vida, são também essenciais. Neste contexto, é fundamental o acompanhamento por equipe multiprofissional capacitada para proporcionar informações sobre as causas, implicações morfofuncionais, cuidados de saúde e alimentação, reabilitação e prognóstico. Além disso, o aconselhamento genético é parte essencial da abordagem clínica (NUSBAUM, 2008; MARAZITA, 2008; KIM et.al., 2015; AMSTALDEN-MENDES, 2011; HAN, 2016; MAARSE, 2018; FAN, 2019).

O diagnóstico e tratamento tardios ou inadequados aumentam a morbimortalidade, o número de internações e de sequelas permanentes. Por outro lado, o diagnóstico pré-natal favorece a oferta de atenção integral com ênfase no acolhimento às famílias e na preparação da mãe para os cuidados com o recém-nascido, especialmente quanto à alimentação, em seu período de maior vulnerabilidade (NUSBAUM, 2008; AMSTALDEN-MENDES, 2011; LIOU, 2011; ROWICKA, 2014; HAN, 2016; MAARSE, 2018; FAN, 2019).

A motivação para esta pesquisa surgiu do atendimento de crianças com FO no ambulatório de Genética Craniofacial do Serviço de Genética Clínica do HUPAA/EBSERH/UFAL. Este ambulatório é um dos produtos de 13 anos de pesquisas em fendas orais desenvolvidas na Universidade Federal de Alagoas com suporte do Programa de Pesquisas para o SUS. Durante este período, o grupo tem desenvolvido estudos que entrelaçam ações de saúde e informações científicas para subsidiar a elaboração de políticas e a incorporação de modelos de atenção à saúde de pessoas com FO em Alagoas.

Ao longo da minha participação como membro da pesquisa intitulada “*Consolidação de estratégia para referência e contrarreferência de pacientes com fendas orais no SUS-*

*Alagoas*” (MONLLEÓ et al., 2017), chamou a atenção o número de neonatos e lactentes cujas mães fizeram acompanhamento pré-natal e não tiveram diagnóstico estabelecido. Além disso, entre as que tiveram diagnóstico pré-natal, muitas relatavam falta de orientação e dificuldades para alimentar o bebê.

A possibilidade de diagnóstico das FO no pré-natal permite orientar, aconselhar e apoiar os futuros pais em relação às necessidades de saúde da criança. A equipe de pré-natal deve estar preparada para fornecer suporte psicológico imediato, orientar o aleitamento materno, vincular a gestante a uma maternidade com recursos adequados às necessidades do recém-nascido e a um serviço de referência em FO.

Os cuidados neonatais abrangem o suporte à alimentação do bebê e a vigilância do ganho ponderal antes realização da cirurgia primária, o manejo de comorbidades, a confirmação do diagnóstico e a elaboração do plano terapêutico individualizado e sistematizado para início da reabilitação clínica e cirúrgica no tempo adequado.

Com base nos fundamentos teóricos expostos e na experiência relatada, esta pesquisa teve como justificativa a necessidade de reconhecer se as políticas de saúde materno-infantil vigentes atendem às necessidades específicas das gestantes e seus recém-nascidos com diagnóstico de FO.

## 2. OBJETIVOS

### 2.1. Objetivo geral

Conhecer a atenção pré-natal oferecida à gestante em serviços do SUS frente ao diagnóstico de fenda oral.

### 2.2. Objetivos específicos

- Avaliar a condução do pré-natal após o diagnóstico da fenda oral.
- Analisar a trajetória das díades mãe-bebê com e sem diagnóstico pré-natal da fenda oral até a chegada a um serviço especializado.

### 3. PRODUTO

**Título:**

Itinerário da gestação ao serviço especializado em casos de fendas orais.

**Title:**

Itinerary from pregnancy to specialized service in cases of oral clefts.

**Título:**

Itinerario desde el embarazo hasta el servicio especializado en casos de hendiduras orales.

**Título resumido:**

Itinerários terapêuticos em casos de fendas orais.

**Autores:** Chrystenise Valéria Ferreira Paes<sup>1, 2</sup>, Jessica Lima de Oliveira<sup>3</sup>, Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes<sup>4</sup> e Isabella Lopes Monlleó<sup>1,2, 3</sup>.

1. Serviço de Genética Clínica. Hospital Professor Alberto Antunes, Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL, Brasil.
2. Programa de Pós-graduação em Ciências Médicas (PPGCM). Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL, Brasil.
3. Programa de Interinstitucional de Bolsas de Iniciação Científica (PIBIC). Faculdade de Medicina. Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL, Brasil.
4. Departamento de Medicina Translacional, Área de Genética Médica e Medicina Genômica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas-SP, Brasil.

**Conflito de interesses:** nada a declarar.

**Autor correspondente:** Isabella Lopes Monlleó. Faculdade de Medicina, Serviço de Genética Clínica, Hospital Universitário, Universidade Federal de Alagoas. Avenida Lourival Melo Mota, S/N, Tabuleiro do Martins, 57072-970, Maceió, Alagoas, Brasil. Telefone: (+55) 82 3202 3896. Email: [isabella.monlleo@gmail.com](mailto:isabella.monlleo@gmail.com)

**Financiamento:** Programa Pesquisa para o SUS: Gestão compartilhada em Saúde Decit-SCTIE-MS/CNPq/ FAPEAL/ SESAU-AL (Processo # 60030 000856/2016) e Programa Interinstitucional de Bolsas de Iniciação Científica (PIBIC).

## Resumo

Este estudo incluiu 86 díades mães-crianças com fenda oral atendidas de 2019 a 2020 em serviços especializados, com o objetivo de avaliar seus itinerários desde o pré-natal. As informações foram obtidas por entrevistas e complementadas com dados da Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais. Utilizou-se estatística fisheriana para comparação entre os grupos com e sem diagnóstico pré-natal da fenda oral. Diagnóstico pré-natal ocorreu em 26 (30,2%) díades. Maior escolaridade materna ( $p=0,009$ ), pré-natal em capitais ( $p=0,001$ ) e  $\geq 3$  ultrassonografias ( $p=0,005$ ) predominaram neste grupo. História familiar de fenda oral foi o indicador de risco mais frequente, sem diferenças entre os grupos ( $p=0,194$ ). Apenas 17 gestantes receberam orientações no pré-natal, três destas foram referidas a um serviço especializado. Os grupos não diferiram quanto à classificação de risco, tipo de parto, prematuridade, peso ao nascer e idade de chegada da criança ao serviço especializado, estando 50% destas em idade tardia. A identificação pré-natal da fenda oral não resultou em modificações da atenção e não abreviou o tempo para vinculação da díade a um serviço especializado. Apresenta-se uma proposta de educação permanente e de referência e contrarreferência em fendas orais durante os períodos pré e neonatal.

**Palavras-chave:** Cuidado pré-natal. Saúde da criança. Fenda labial. Fenda palatina.

## Abstract

This study included 86 mother-child dyads with oral cleft seen from 2019 to 2020 in specialized services, aiming to assess their itineraries since prenatal care. Information was collected through interviews and accessing the Brazilian Database on Craniofacial Anomalies. Groups with and without oral cleft prenatal diagnosis were compared using Fishery statistics.

Prenatal diagnosis occurred in 26 (30.2%) dyads. Higher maternal education ( $p=0.009$ ), prenatal care in capitals ( $p=0.001$ ) and  $\geq 3$  ultrasounds ( $p=0.005$ ) predominated in this group. Familial history of oral clefts was the most frequent risk indicator, with no differences between the groups ( $p=0.194$ ). Only 17 pregnant women received counseling during prenatal, three of whom were referred to a specialized service. Prenatal risk classification, type of delivery, prematurity and child's birth weight, and age at the first visit to the specialized service did not differ between groups. The last was latter for 50% of children. The diagnosis during prenatal did not change the care provided. It did not shorten the time to bind the dyad to a specialized service as well. The authors present a proposal for permanent education and reference and counter-reference in oral clefts during pre and neonatal periods.

**Keywords:** Prenatal care. Child Health. Cleft lip. Cleft palate.

### **Resumen**

Esa investigación incluyó 86 díadas madre-hijo con hendidura oral atendidas entre 2019 y 2020 en servicios especializados, con el objetivo de evaluar sus itinerarios desde el prenatal. Informaciones fueron obtenidas tras entrevistas y complementadas con datos de la Base Brasileña de Anomalías Craneofaciales. Se utilizó estadística fisheriana para comparar los grupos con y sin diagnóstico prenatal. Diagnóstico prenatal se produjo en 26 (30,2%) díadas. La mayor educación materna ( $p=0,009$ ), atención prenatal en capitales ( $p=0,001$ ) y  $\geq 3$  ultrasonografías ( $p=0,005$ ) predominaron en ese grupo. Antecedente de hendidura oral fue el indicador de riesgo más frecuente, sin diferencias entre los grupos ( $p=0,194$ ). Sólo 17 embarazadas recibieron orientación durante el prenatal, 3 de las cuales fueron derivadas a un servicio especializado. Los grupos no difirieron en cuanto al riesgo prenatal, tipo de parto, prematuridad, peso al nacer y edad de llegada del niño al servicio especializado, con el 50% de ellos tardíamente. El diagnóstico prenatal no produjo cambios en la atención y no acortó el tiempo para la vinculación de la díada a un servicio especializado. Se presenta una propuesta de educación permanente y de referencia y contra-referencia en hendeduras orales durante el periodo pre y neonatal.

**Palabras-clave:** Atención Prenatal. Salud del Niño. Labio leporino. Fisura del paladar.

## **Introdução**

Quando uma gestação é planejada e acompanhada, tem-se a oportunidade de identificar hábitos não saudáveis, doenças pré-existentes, infecções, alterações nutricionais e fatores que elevam o risco de alterações genéticas. Na área dos defeitos congênitos, este é o melhor momento para promover educação em saúde e prevenção (1-9).

As fendas orais (FO) podem ser defeitos únicos, chamados FO não-sindrômicas ou estar associados a outros, configurando FO sindrômicas (5, 10-12). Para a Organização Mundial de Saúde, as FO são curáveis se tratadas com técnicas adequadas e no tempo apropriado. O tratamento requer integração de profissionais desde a atenção básica às equipes especializadas (7, 12).

No período de 2000-2013 a prevalência de FO no Brasil foi 1:500 nascimentos (10). Esta prevalência, *per se*, justifica o envolvimento das equipes da atenção primária à saúde (APS) e maternidades na abordagem às mães e neonatos.

Esta pesquisa teve por objetivo avaliar o itinerário de mães e recém-nascidos com FO desde o pré-natal até a chegada a um dos serviços especializados integrantes do Projeto Crânio-face Brasil (13).

## **Métodos**

Estudo quantitativo, transversal, analítico-descritivo, composto por 86 díades mães-crianças com FO, registradas na Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais (BBAC) (14), entre janeiro/2019 e abril/2020 por serviços participantes do Projeto Crânio-Face Brasil (13).

A BBAC é um estudo multicêntrico com aprovações nos Comitês de Ética dos centros participantes e TCLE obtido em cada centro. A Universidade Federal de Alagoas coordenou esta pesquisa (UFAL-CAAE nº 85020018.8.3015.5013).

Foram selecionadas crianças até um ano de idade com diagnóstico de fenda labial (FL), fenda palatal (FP) ou fenda labiopalatal (FLP) em apresentação sindrômica ou não. Foram excluídos casos de fendas frustras/microformas.

Da BBAC foram extraídas informações sociodemográficas e clínicas, condições do parto e do recém-nascido e idade da criança na 1ª consulta no serviço especializado. Esta última variável foi categorizada em (um) adequada, quando igual ou inferior a 90, (dois) aceitável, entre 91 e 180 e (três) inadequada, quando superior a 180 dias de vida. Os dados sobre o pré-natal foram colhidos utilizando questionário semiestruturado, durante as consultas ou entrevista telefônica.

A variável desfecho foi a existência de diagnóstico pré-natal de FO, sendo as mães reagrupadas em Grupo 1 (com diagnóstico) e Grupo 2 (sem diagnóstico). As variáveis independentes compreenderam características sociodemográficas, características da atenção pré-natal que facilitariam o diagnóstico da FO e impactos da atenção pré-natal na trajetória da mãe. Foram utilizados os testes Exato de Fisher e Qui-quadrado. Adotou-se nível de significância de 5% ( $p < 0,05$ ).

## **Resultados**

Entre janeiro/2019 e abril/2020 foram inseridos 200 pacientes na BBAC, 114 dos quais preencheram os critérios de inclusão. Como não houve êxito no contato telefônico com 28 mães, a amostra final foi de 86 entrevistadas, atendidas em cinco serviços integrantes do Projeto Crânio-face Brasil, localizados em Maceió-AL, Fortaleza-CE, Campinas-SP, Curitiba-PR e Porto Alegre-RS.

O conjunto das entrevistadas foi formado majoritariamente por mulheres entre 19 e 34 anos de idade, com renda familiar de até dois salários mínimos (\$ 410,28), 10 ou mais anos de

estudo, pré-natal realizado fora das capitais, com duas ou mais gestações prévias, seis ou mais consultas de pré-natal e média de quatro ultrassonografias obstétricas (USGO).

Do total de 86 díades mãe-bebê, 26 (30,2%) tiveram diagnóstico pré-natal da FO (Grupo 1). Entre estas, a idade gestacional de detecção variou de 16 a 39 semanas, com média de 27,3 ( $\pm 7,5$ ), sendo 11 (42,3%) detectadas apenas no terceiro trimestre, cinco das quais entre 37 e 39 semanas de gestação.

As características sociodemográficas e os aspectos abordados na atenção pré-natal que favoreceriam o reconhecimento de mulheres com chance aumentada para ter filhos com FO estão descritos na Tabela 1. A maior escolaridade materna, a realização do pré-natal em capitais e de pelo menos três USGO, foram significativamente mais frequentes no Grupo 1.

Quanto à condução do pré-natal após o diagnóstico, orientações sobre FO foram fornecidas pelo próprio ultrassonografista a 22/26 (84,6%) gestantes. Destas, 17 (65,4%) também receberam orientação de profissionais do pré-natal. O tema predominante foi o tratamento cirúrgico/clínico, mencionado por 19 (86,4%) entrevistadas. Após o diagnóstico ultrassonográfico, apenas três (11,5%) entrevistadas mencionaram encaminhamento a serviços especializados.

Os impactos da atenção pré-natal sobre a trajetória da díade até a chegada ao serviço especializado estão apresentados na Tabela 2. Não houve diferenças entre os Grupos, exceto quanto às orientações sobre amamentação. Estas alcançaram 37 (61,7%) gestantes do Grupo 2 e foram predominantemente fornecidas por enfermeiros (20; 87%). As poucas gestantes (9; 34,6%) do Grupo 1 que receberam orientações sobre amamentação, mencionaram os médicos como principais provedores (5; 62,5%).

Quanto ao tipo de FO, entre os 20 recém-nascidos com diagnóstico pré-natal de FL, 14 foram reclassificados para FLP ao nascimento. Quatro crianças tiveram a FP diagnosticada apenas na APS.

A idade da criança na primeira consulta no serviço especializado variou de 7 a 355 dias, sem diferenças entre os Grupos ( $p=0,402$ ). Embora a faixa etária considerada adequada tenha predominado (50,0% no Grupo 1 e 51,7% no Grupo 2), aproximadamente 30% das crianças de ambos os Grupos estavam acima dos 6 meses de vida.

## **Discussão**

Independente da existência de fatores de risco, os defeitos congênitos ocorrem em 3-5% das gestações e compreendem malformações únicas ou múltiplas que podem se apresentar como síndromes complexas com envolvimento multissistêmico e maior morbimortalidade (8,15).

Ao longo dos últimos 30 anos, o rastreamento ultrassonográfico de defeitos congênitos era realizado predominantemente no segundo trimestre da gestação e tinha taxa de detecção média de 40,4%. Embora a ultrassonografia realizada entre 18 e 22 semanas continue sendo o padrão-ouro, atualmente essa taxa no primeiro trimestre já é de 50% (16,17).

Este incremento tem sido atribuído à melhor qualidade dos equipamentos, uso combinado de ultrassonografia transvaginal e abdominal bi/tridimensional; tempo do exame; conhecimento da anatomia fetal; utilização de protocolos e marcadores e, evidentemente, à *expertise* profissional (16).

No caso das FO, a detecção no 1º trimestre da gestação aumentou de 5% para 35%. Apesar disso, é reconhecido que a detecção das FP com ou sem FL é mais baixa, sendo especialmente dificultada por certas posições fetais, oligodramnia e obesidade (16,18,19).

Todas as entrevistadas neste estudo tiveram bebês com FO, realizaram acompanhamento pré-natal e pelo menos uma USGO. Quase um terço tiveram diagnóstico pré-natal da FO, nenhum conceito com FP sem acometimento labial foi diagnosticado e nenhum diagnóstico foi realizado no 1º trimestre da gravidez.

É interessante notar que um estudo de 2011 do Projeto Crânio-Face Brasil havia verificado 14% de diagnóstico pré-natal das FO (20). O resultado da presente pesquisa sugere um incremento ao longo da última década. Esta interpretação, contudo, deve considerar a possibilidade de vieses relacionados à idade da criança (0 a 12 anos) e à participação de serviços não integrantes da BBAC naquele estudo (20).

Ao longo dos 30 anos do SUS - Sistema Único de Saúde, principal acesso a serviços de saúde da população brasileira, importantes avanços na atenção materno-infantil também vêm ocorrendo, com forte impacto sobre o perfil epidemiológico (3, 21). Observa-se que defeitos congênitos são a 2ª causa de mortes até um ano de idade desde 1999 e, mais recentemente, responsáveis por 11,2% dos óbitos neonatais (15, 21).

Diante deste impacto, a identificação de defeitos congênitos por USGO é um recurso que permite modificar a condução da atenção pré e neonatal, independente da existência de dispositivos legais para interrupção gestacional. Durante o pré-natal é possível abordar aspectos específicos da saúde materna tanto do ponto de vista biológico quanto psicoemocional (16,17, 22). Um estudo norte-americano com 19.170 fetos e recém-nascidos verificou que o risco de natimortalidade de 6:1000 aumentava até 82 vezes quando havia defeitos congênitos. Mesmo para fetos com defeito congênito que não afeta órgãos vitais, a exemplo das FO, o risco de natimortalidade foi 1,6-10 vezes maior (23).

Além desses aspectos, durante o pré-natal é possível promover a vinculação da gestante tanto a uma maternidade com recursos adequados para o parto e o cuidado ao recém-nascido, quanto a um serviço de referência para o tratamento e acompanhamento da criança (22, 24).

O Ministério da Saúde recomenda USGO em 100% das gestantes na rotina do pré-natal, contudo não padroniza a quantidade mínima e época para sua realização (2). De fato, estudos apontam que a realização de ultrassonografias está incorporada à atenção pré-natal alcançando mais de 98% das mulheres. A realização de pelo menos uma USGO é um indicador de qualidade

de assistência pré-natal. O registro deste exame no cartão da gestante, contudo, é inferior a 70% e apenas 26% realizam antes das 14 semanas de gestação (25).

A USGO é um recurso indispensável para o diagnóstico pré-natal de defeitos congênitos. Todavia, diversos outros fatores, não-dependentes de tecnologias duras, são sinais de alerta e perpassam a atenção à mulher em idade fértil, desde o período pré-concepcional até o parto.

Neste sentido, são fundamentais a caracterização sociodemográfica e o questionamento ativo e o registro da história pessoal e familiar de defeitos congênitos, consanguinidade entre o casal, idade materna e idade paterna, existência de doenças crônicas, infecções agudas, uso de medicamentos teratogênicos, exposições ocupacionais, hábitos não saudáveis e estado nutricional da mulher (6, 8).

Entre as características sociodemográficas e os aspectos abordados na atenção pré-natal que poderiam ter favorecido o reconhecimento das mulheres com chance aumentada para ter filhos com FO, apenas a maior escolaridade materna, a realização do pré-natal em capitais e o número de USGO estiveram associadas com o diagnóstico pré-natal da FO.

Como demonstram vários estudos, quanto menores esses indicadores, menor a qualidade da atenção pré-natal (25, 26). Nesta pesquisa, a menor qualidade da atenção foi vivenciada exatamente pelas mulheres socialmente mais vulneráveis.

Também chama a atenção o fato de que quase um terço das gestantes sem diagnóstico pré-natal da FO estavam em acompanhamento de alto risco por diversos motivos. Neste acompanhamento estão previstas no mínimo três USGO, uma a cada trimestre, como parte das recomendações do Ministério da Saúde (4, 26, 27). Em sendo realizadas mais USGO, haveria maior chance de diagnóstico da FO, o que não ocorreu.

O estudo Nascido no Brasil trouxe uma ampla e abrangente contribuição à avaliação do pré-natal no país (3, 25, 26). Muito além da cobertura, da idade gestacional de início e do

número de consultas de pré-natal, a pesquisa desenvolveu indicadores que contemplam a realização e registro de exames de rotina e a orientação sobre a maternidade do parto (indicador global 1) e a efetiva vinculação à maternidade (indicador global 2) (26). Com base nesses indicadores, a adequação do pré-natal no Brasil despencou de 61,7% para, respectivamente, 19,4% e 16%, com significativa discrepância entre as regiões geográficas, tendo as regiões norte e nordeste os piores desempenhos e as maiores desigualdades sociais e econômicas (25, 26).

No presente estudo, a existência de um ou mais fatores na história materna relacionados com o aumento da chance de FO, não esteve associada a uma maior frequência de diagnóstico pré-natal da FO, o que sugere que estes fatores não são questionados ou, se questionados, não são valorizados pelas equipes de saúde. É relevante verificar que 21/28 (75%) gestantes em faixa etária de risco, 18/29 (62%) com história familiar de FO e 4/6 (67%) com consanguinidade com o parceiro, não tiveram seus bebês diagnosticados no pré-natal.

Esses fatores são sinais de alerta no pré-natal para a possibilidade de FO, ou outros defeitos congênitos. Com exceção da consanguinidade, os demais estão listados nos critérios de estratificação do Ministério da Saúde para definição de gestantes de risco intermediário e alto (4-6, 12). Esses resultados acrescentam aspectos importantes às conclusões do estudo Nacer no Brasil no que se refere aos defeitos congênitos.

A pesquisa Nacer no Brasil também evidenciou desconexão entre atenção ambulatorial e hospitalar, relacionada à peregrinação para o parto, e a associação desta com maior taxa de cesarianas (43,3%) e desfechos perinatais negativos, entre os quais prematuridade e baixo peso ao nascer. Por outro lado, a adequação do pré-natal foi maior entre mulheres com intercorrências obstétricas mapeadas na APS, onde 90% das gestações foram acompanhadas, o que assinala a importância da qualificação permanente dos profissionais e dos processos de trabalho (26).

Os resultados do presente estudo reiteram outros autores (3, 20, 28) quanto à necessidade de incluir a educação permanente dos profissionais da APS em FO, e defeitos congênitos em geral, como parte integral das políticas de saúde voltadas à saúde da mulher em idade fértil.

Desde os anos 2000, instituições como a *National Coalition for Health Professional Education in Genetics* e a *European Society of Human Genetics* se dedicam a discutir e definir competências em genética para diversos profissionais de saúde (29, 30). Nesta linha, recentemente a Sociedade Brasileira de Genética Médica apresentou o perfil de competência em genética para médicos brasileiros em consonância com as demandas do SUS (31).

Assim, reconhecer, registrar, interpretar e orientar sobre fatores genéticos e não-genéticos relacionados com defeitos congênitos perpassa conhecimentos, habilidades e atitudes da formação profissional em genética. Estas competências devem subsidiar ações de educação permanente para profissionais do SUS (31).

O diagnóstico pré-natal de defeitos congênitos tem considerável repercussão emocional sobre a família, particularmente sobre a gestante, que costuma atravessar todos os estágios desde a negação até a aceitação e o luto advindos do confronto entre o bebê real e o bebê idealizado (17, 32).

Em casos de FO, há evidências de que os pais preferem conhecer o diagnóstico no pré-natal a ser impactados ao nascimento. Porém, influenciados pelo discurso de profissionais de saúde sem formação adequada, muitos não têm a dimensão total dos impactos da FO e acreditam que se trata apenas de “um defeitinho”, passível de solução com uma cirurgia simples (22, 32, 33). Esta minimização do problema foi observada neste estudo conforme atestam várias entrevistas, conforme segue:

Informações fornecidas por ultrassonografistas:

“ Que tinha um tracinho.... Uma besteirinha.... Uma falhazinha”.

“ Que tinha que ir para o obstetra”.

“ Que existia cirurgia para a fenda”.

“ Que só conseguiria alimentar a criança com um bico específico”.

“ Falou sobre a alimentação e sobre o hospital” (centro de referência em FO)

#### Informações fornecidas por médicos e enfermeiros do pré-natal:

“ Que sugeria fazer uma USG em 3D em uma clínica particular”.

“ Que é estético e se resolve”.

“ Que tem tratamento”.

“ Que precisava de acompanhamento genético”.

Deparar-se com os desafios do cuidado ao recém-nascido com FO pode ser muito estressante para a família, especialmente para a mulher. Ao impacto visual da malformação facial, por vezes mais grave que a identificada pela ultrassonografia, soma-se a percepção das dificuldades para alimentar o bebê, da necessidade de várias intervenções clínico-cirúrgicas e do lapso de tempo entre o nascimento e a primeira cirurgia, condicionado pelo ganho de peso e complexidade do quadro, como nos casos de FO sindrômica (20, 32).

Portanto, o acolhimento, suporte e orientação aos pais, sobretudo se realizados ainda na gestação e proporcionados por profissionais capacitados, contribuem para minimizar a ansiedade e favorecem a integração criança-família. Neste sentido, vários autores enfatizam a importância da atenção coordenada entre o pré-natal, a maternidade e as equipes multidisciplinares dos serviços especializados (20, 22, 24).

Os benefícios desta coordenação e integração repercutem no cuidado específico à criança, visto que abreviam o tempo para a confirmação do diagnóstico (FO não sindrômica ou FO sindrômica), mapeamento das necessidades de saúde, planejamento terapêutico, avaliação do prognóstico e oferta do aconselhamento genético (33).

Para um gigante territorial e populacional como o Brasil, coordenação e integração do cuidado são desafios enormes. Contudo, algumas características próprias do SUS favorecem seu enfrentamento como, por exemplo, a existência de redes voltadas à saúde da mulher da criança e do tratamento de FO (1,3).

A problemática do diagnóstico e da atenção à mulher nas gestações com defeitos congênitos envolve ainda a falta de abordagem sistemática e de regulamentação oficial sobre as USGO. Estas podem ser arbitrariamente realizadas em qualquer serviço de saúde, clínica radiológica ou consultório obstétrico (33).

Esta situação estimula muitas mulheres a realizar o exame por conta própria, sem indicação formal e sem esclarecimento a respeito de limitações e resultados desfavoráveis. Soma-se a isto a cultura da comunicação do resultado no momento da realização do exame desacompanhada do suporte necessário, situação agravada pela ausência de referência e contrarreferência para a adequada condução da gestação a partir daquele momento (33).

Neste estudo, quase a totalidade das mulheres recebeu orientações sobre o diagnóstico da FO diretamente do ultrassonografista. Ao retornar para o pré-natal, a “*solução cirúrgica de um problema estético*” foi reiterada para 50% delas. Apenas três gestantes foram referenciadas a um serviço especializado em FO.

Estes resultados trazem à tona falhas e fragilidades na articulação entre as redes de existentes no SUS frente ao diagnóstico pré-natal de FO. Além disto, revelam que para a maioria das gestantes, o diagnóstico da FO não modificou o acompanhamento pré-natal que estava sendo oferecido e sugerem que as equipes da atenção pré-natal não têm procedimentos padronizados para lidar com esta situação.

De particular interesse foram os resultados sobre orientação da amamentação cuja frequência foi globalmente baixa (61,7%) em uma população composta por 9,4% de adolescentes e 42% de primigestas. Curiosamente, a amamentação foi tema significativamente mais frequente para mães do Grupo 2, no qual os enfermeiros foram os principais agentes das ações educativas. Apenas cinco gestantes do Grupo 1 receberam orientações sobre o aleitamento do bebê. Nestes casos, não houve participação dos enfermeiros. Estes dados também reforçam a necessidade de educação permanente dos profissionais da saúde.

Um dos aspectos de maior impacto e comprometimento antes da cirurgia primária da FO é a alimentação eficaz da criança. Sem nutrição e ganho de peso adequados, sobrevêm comorbidades, desnutrição, atraso na realização da cirurgia primária e atraso de crescimento e desenvolvimento (20).

Além das dificuldades que qualquer mulher pode enfrentar para conseguir êxito na amamentação ao seio, somam-se desafios psicológicos, anatomofuncionais relacionados à localização e extensão da FO e sua ocorrência isolada ou como parte de um quadro sindrômico. A despeito disto, está bem estabelecido que o aleitamento ao seio é possível em muitos casos, especialmente quando se trata de FL ou quando o comprometimento do palato é pequeno. Mesmo quando se impõe a utilização de outros recursos que não o seio, a alimentação com leite materno é altamente desejável (20). A atuação do enfermeiro com gestantes que tiveram diagnóstico de FO no pré-natal é importante para o enfrentamento destes desafios (34).

São responsabilidades do enfermeiro na equipe multiprofissional da APS, o desenvolvimento de ações educativas sobre amamentação e o acompanhamento do processo de aleitamento em atividades individuais ou em grupo (34).

A ausência dessas ações eleva a ansiedade materna e reduz as oportunidades de letramento sobre as possibilidades de lactação. Além disso, dificuldades inerentes à existência da FO poderiam ser minoradas, se houvesse acolhimento e acompanhamento sistemático do binômio mãe-bebê pelos profissionais da atenção pré-natal e sua articulação com a maternidade e serviço especializado em um fluxo claro de referência e contrarreferência.

Quanto aos impactos da atenção pré-natal sobre o nascimento, embora os resultados não mostrem diferenças entre os Grupos 1 e 2, a comparação com o estudo Nascer no Brasil <sup>(26)</sup> mostrou menor frequência de prematuridade, semelhante taxa de baixo peso ao nascer e maior frequência de partos cesareanos, o que corrobora o impacto da atenção pré-natal sobre os desfechos perinatais.

Devido às limitações do exame ultrassonográfico discutidas anteriormente (17-19), a discrepância entre a FO diagnosticada no pré-natal e a verificada na maternidade não foi um resultado surpreendente. Por esses motivos, a concordância entre o diagnóstico pré-natal e neonatal da FO não foi escolhida neste estudo como parâmetro de avaliação da qualidade da atenção oferecida.

Por outro lado, esperava-se que a primeira consulta da criança em um serviço multidisciplinar ocorresse mais precocemente no grupo de recém-nascidos que tiveram diagnóstico pré-natal da FO. Esta associação, contudo, não foi verificada.

Um dos aspectos mais sensíveis do tratamento de crianças com FO é a época da realização da cirurgia primária. Embora não exista consenso, admite-se que a labioplastia deva ocorrer até os 6 meses e a palatoplastia até os 12 meses de vida (35). A avaliação por equipe multiprofissional com mapeamento das necessidades de saúde relacionadas não só ao diagnóstico nosológico, mas às suas repercussões sobre o crescimento e desenvolvimento da criança, é pressuposto para o planejamento da reabilitação. O lapso temporal entre o nascimento, a definição do diagnóstico e o mapeamento dessas necessidades, tem importantes implicações sobre o início do tratamento e sobre o prognóstico (20,24).

Apoiando-se nestes parâmetros, esta pesquisa utilizou a idade da criança na primeira avaliação no serviço especializado como indicador de qualidade da atenção pré e neonatal. Assim, foi considerada adequada, a idade inferior a três meses, aceitável entre três e seis meses e inadequada, a idade superior a seis meses.

Verificou-se que a maioria das crianças chegou à avaliação especializada com idade adequada, contudo este desempenho não esteve associado com a existência do diagnóstico pré-natal da FO. Mais uma vez, este resultado sugere ausência de coordenação e integração entre as redes existentes no SUS.

Este estudo evidenciou lacunas na atenção pré-natal quanto ao reconhecimento e valorização de fatores que aumentam as chances de FO e defeitos congênitos em geral. Para as gestantes que tiveram diagnóstico pré-natal, a identificação da FO não resultou em modificações da atenção oferecida.

Portanto, observa-se a ausência de preparo dos profissionais da APS e maternidades, resultando em atrasos no encaminhamento a um serviço especializado. A partir de políticas públicas já existentes, os autores apresentam um perfil de competências para a APS (Quadro 1) e fluxogramas de cuidados (Figuras 1 e 2) como sugestão para facilitar a atenção a FO no SUS.

## Referências

1. OMS Organização Mundial da Saúde. Recomendações da OMS sobre atendimento pré-natal para uma experiência gestacional positiva: Resumo. Vol. 5. Maternal and Child Survival Program; 2018. p. 1–11
2. Brasil M da S. Portaria nº 1.459, de 24 de julho de 2011. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS- a Rede Cegonha. 2011. p. 1–10.
3. Leal MC, Gama SGN. Nascer no Brasil. Sumário Executivo Temático da Pesquisa. Vol. 1, Inquerito Nacional sobre Parto e Nascimento. Rio de Janeiro: Caderno de Saúde Pública; 2014. p. 1–8.
4. Einstein SBIBA. Nota técnica para organização da rede de atenção à saúde com foco na atenção primária à saúde e na atenção ambulatorial especializada. Saúde da mulher na gestação, parto e puerpério. 2019;56p.
5. Mossey PA, Little J, Munger RG, Dixon MJ, Shaw WC. Cleft lip and palate. Lancet. 2009 Nov;374(9703):1773–85.
6. Altoé SR. Influence of Parental Exposure to Risk Factors in the Occurrence of Oral Clefts. J Dent (Shiraz, Iran). 2020 Jun;21(2):119–26.

7. WHO World Health Organization. Global strategies to reduce the health-care burden of craniofacial anomalies: report of WHO meetings on International Collaborative Research on Craniofacial Anomalies, Geneva, Switzerland, 5-8 November 2000; Park City, Utah, U.S.A., 24-26 May 2001. World Health. Geneva, Switzerland: Human Genetics Programme; 2002. p. 1–148.
8. Christianson A, Howson CP, Modell B. March of Dimes Global report on birth defects, the hidden toll of dying and disabled children. *J Ky Med Assoc.* 2008 Dec;106(12):1–60.
9. Theme-Filha MM et al. Factors associated with unintended pregnancy in Brazil: cross-sectional results from the Birth in Brazil National Survey, 2011/2012. *Reprod Health.* 2016 Oct 17;13(3):1–9.
10. Kadir A, Mossey PA, Orth M, Blencowe H, et al. Systematic Review and Meta-Analysis of the Birth Prevalence of Orofacial Clefts in Low- and Middle-Income Countries. *Cleft Palate-Craniofacial J.* 2017 Sep 1;54(5):571–81.
11. OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man [Internet]. Bioinformatics: Databases and Systems. 2020 [cited 2020 Nov 25]. Disponível em: <https://mirror.omim.org/#>
12. Mossey PA, Shaw WC, Munger RG, et al. Global Oral Health Inequalities. *Adv Dent Res.* 2011 May 13;23(2):247–58.
13. Gil da Silva Lopes VL, Tacla MA, Sgardiolli IC, Vieira TP, Monlleó IL. Brazil's Craniofacial Project: Different approaches on orofacial clefts and 22q11.2 deletion syndrome. *American Journal of medical genetics Seminars in Medical Genetics.* 2020 Dec 9;184(4):1–16.
14. Volpe-Aquino RM, Monlleó IL, Lustosa-Mendes E, et al. CranFlow : An Application for Record-Taking and Management Through the Brazilian Database on Craniofacial Anomalies. *Birth Defects Res.* 2018 Jan 15;110(1):72–80
15. Horovitz DDG, Llerena Jr. JC, Mattos RA de. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad Saude Publica.* 2005 Aug;21(4):1055–64.

16. Achiron R, Adamo L, Kassif E. From screening chromosomal anomalies to early diagnosis of fetal malformations. *Curr Opin Obstet Gynecol*. 2020;32(2):128–33.
17. Edwards L, Hui L. First and second trimester screening for fetal structural anomalies. *Semin Fetal Neonatal Med*. 2018 Apr;23(2):102–11.
18. Zheng W, Li B, Zou Y, Lou F. The prenatal diagnosis and classification of cleft palate: the role and value of magnetic resonance imaging. *Eur Radiol*. 2019 Oct 29;5600–06.
19. Kim DW, Chung S-W, Jung H-D, Jung Y-S. Prenatal ultrasonographic diagnosis of cleft lip with or without cleft palate; pitfalls and considerations. *Maxillofac Plast Reconstr Surg*. 2015 Dec 14;37(1):24.
20. Amstalden-Mendes LG, Xavier AC, Antunes DK, et al. Time of diagnosis of oral clefts: a multicenter study. *J Pediatric*. Rio de Janeiro, 2011. Apr 28;87(3):225–30.
21. Castro MC, Massuda A, Almeida G, Menezes-Filho NA, et al. Brazil's unified health system: the first 30 years and prospects for the future. *Lancet*. 2019 Jul;394(10195):345–56.
22. Han HH, Choi EJ, Kim JM, Shin JC, Rhie JW. The Importance of Multidisciplinary Management during Prenatal Care for Cleft Lip and Palate. *Arch Plast Surg*. 2016 Mar 15;43(2):153–59.
23. Heinke D, Nestoridi E, Hernandez-Diaz S, et al. Risk of Stillbirth for Fetuses With Specific Birth Defects. *Obstet Gynecol*. 2020 Jan;135(1):133–40.
24. Nicholls W, Jennings R, Yeung Y, Walters M, Hewitt B. Antenatal Ultrasound Detection of Cleft in Western Australia from 2003 to 2012: A Follow-Up Study. *Cleft Palate-Craniofacial J*. 2017 May 1;54(3):321–26.
25. Viellas EF, Domingues RMSM, Dias MAB, et al. Assistência pré-natal no Brasil. *Cad Saude Publica*. 2014 Aug;30(suppl 1):S85–S100.
26. Leal M do C, Esteves-Pereira AP, Viellas EF, et al. Prenatal care in the Brazilian public health services. *Rev Saude Publica*. 2020 Jan 21;54:8.

27. Brasil M da S. *Gestação de Alto Risco Manual Técnico, Série A. Normas e Manuais Técnicos*. 5ª. *Gestação de Alto Risco Manual Técnico*. Brasília: Editora MS; 2012. 1–302 p.
28. Anjos FS dos, Bueno BH, Lipinski-Figueiredo E, et al. Family care practitioners experience with individuals with orofacial clefts in Brazil. *Cad Saúde Coletiva*. 2013;21(3):237–44.
29. Genetic Alliance. The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. *Understanding Genetics: A New York, Mid-Atlantic Guide for Patients and Health Professionals*. Washington (DC); 2009, Jul 8.
30. Society TE, Genetics of H. Core competencies in genetics for health professionals in Europe. 2008.
31. Melo DG, Silva AA da, Husny AS El, Ferraz VE de F. Perfil de Competência em Genética para Médicos do Brasil: uma Proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. *Rev Bras Educ Med*. 2019;43(1 suppl 1):440–50.
32. Grollemund B, Dissaux C, Gavelle P, et al. The impact of having a baby with cleft lip and palate on parents and on parent-baby relationship: the first French prospective multicentre study. *BMC Pediatr*. 2020 Dec 18;20(1):1-11.
33. Bomfim OL, Coser O, Moreira MEL. Unexpected diagnosis of fetal malformations: therapeutic itineraries. *Physis Rev Saúde Coletiva*. 2014;24(2):607–22.
34. Santos R da S, Janini JP, Oliveira HM da S. The transition of breastfeeding children with cleft palate and lip among women. *Esc Anna Nery*. 2019 Nov 23;23(1):1–8.
35. Slator R, Perisanidou LI, Waylen A, Sandy J, Ness A, Wills AK. Range and timing of surgery, and surgical sequences used, in primary repair of complete unilateral cleft lip and palate: The Cleft Care UK study. *Orthod Craniofac Res*. 2020 May;23(2):166–73.

**Tabela 1.** Características sociodemográficas e da atenção pré-natal que facilitariam o diagnóstico das fendas orais. Grupo 1: gestantes com diagnóstico pré-natal da FO; Grupo 2: gestantes sem diagnóstico pré-natal da FO.

Variável	Grupo 1 (n=26)		Grupo 2 (n=60)		Valor de p	Intervalo de confiança
	N	%	N	%		
<b>Idade materna (em anos)</b>						
Min-Máx	17-41		16-45			
1º Quartil	25		22			
Mediana	30,5		29			
3º Quartil	34		45			
Moda	33		29			
Média (±DP)	30,1 (±6,7)		28,3 (±7,5)		-	-
<b>Faixa etária de risco</b>						
Sim (16-18 e 35-45)	7	26,9	21	35,0	0,317 <sup>a</sup>	(0,484-4,785)
Não (19-34)	19	73,1	39	65,0		
<b>Renda familiar*</b>						
≤ 2 salários mínimos	22	88,0	56	96,5	0,183 <sup>a</sup>	(0,591-5,816)
3-5 salários mínimos	3	12,0	2	3,5		
<b>Escolaridade materna**</b>						
≤ 9 anos de estudo	4	16,0	27	45,0	0,009 <sup>a</sup>	(1,219-19,002)
≥ 10 anos de estudo	21	84,0	33	55,0		
<b>Município de pré-natal</b>						
Capital	15	57,7	13	21,7	0,001 <sup>a</sup>	(0,067-0,610)
Outros Municípios	11	42,3	47	78,3		
<b>Número de consultas pré-natal</b>						
Min-Máx	5-16		3-20			
1º Quartil	7		6,5			
Mediana	9		8			
3º Quartil	10		9			
Moda	10		9			
Média (±DP)	9,1 (±2,7)		8,7 (±3,1)		-	-
<b>Primigesta</b>						
Sim	14	53,8	22	36,7	0,106 <sup>a</sup>	(0,175-1,398)
Não	12	46,2	38	63,3		
<b>Número de USGO realizadas</b>						
Min-Máx	2-13		1-20			
1º Quartil	3		2			
Mediana	4		3			
3º Quartil	6		4			
Moda	3		4			
Média (± DP)	4,9 (±2,3)		3,8 (±2,7)		-	-
<b>Tipo de serviço onde realizou a USGO</b>						
SUS	2	7,7	17	28,3	0,026 <sup>a</sup>	-
Privado	12	46,2	13	21,7		
SUS e Privado	12	46,1	30	50,0		
<b>Recorrência familiar de fenda oral</b>						
Sim	11	42,3	18	30,0	0,194 <sup>a</sup>	(0,584-4,899)
Não	15	57,7	42	70,0		
<b>Consanguinidade parental</b>						
Sim	2	7,7	4	6,7	0,591 <sup>a</sup>	(0,099-8,769)
Não	24	92,3	56	93,3		
<b>Exposição materna a fatores ambientais</b>						
Sim	3	11,5	14	23,3	0,167 <sup>a</sup>	(0,072-1,777)
Não	23	88,5	46	76,7		

\* informação não disponível em 1 caso do Grupo 1 e em 2 casos do Grupo 2. \*\* Informação não disponível em 1 caso do Grupo 1. <sup>a</sup> Teste exato de Fisher; <sup>b</sup> Teste Qui-quadrado.

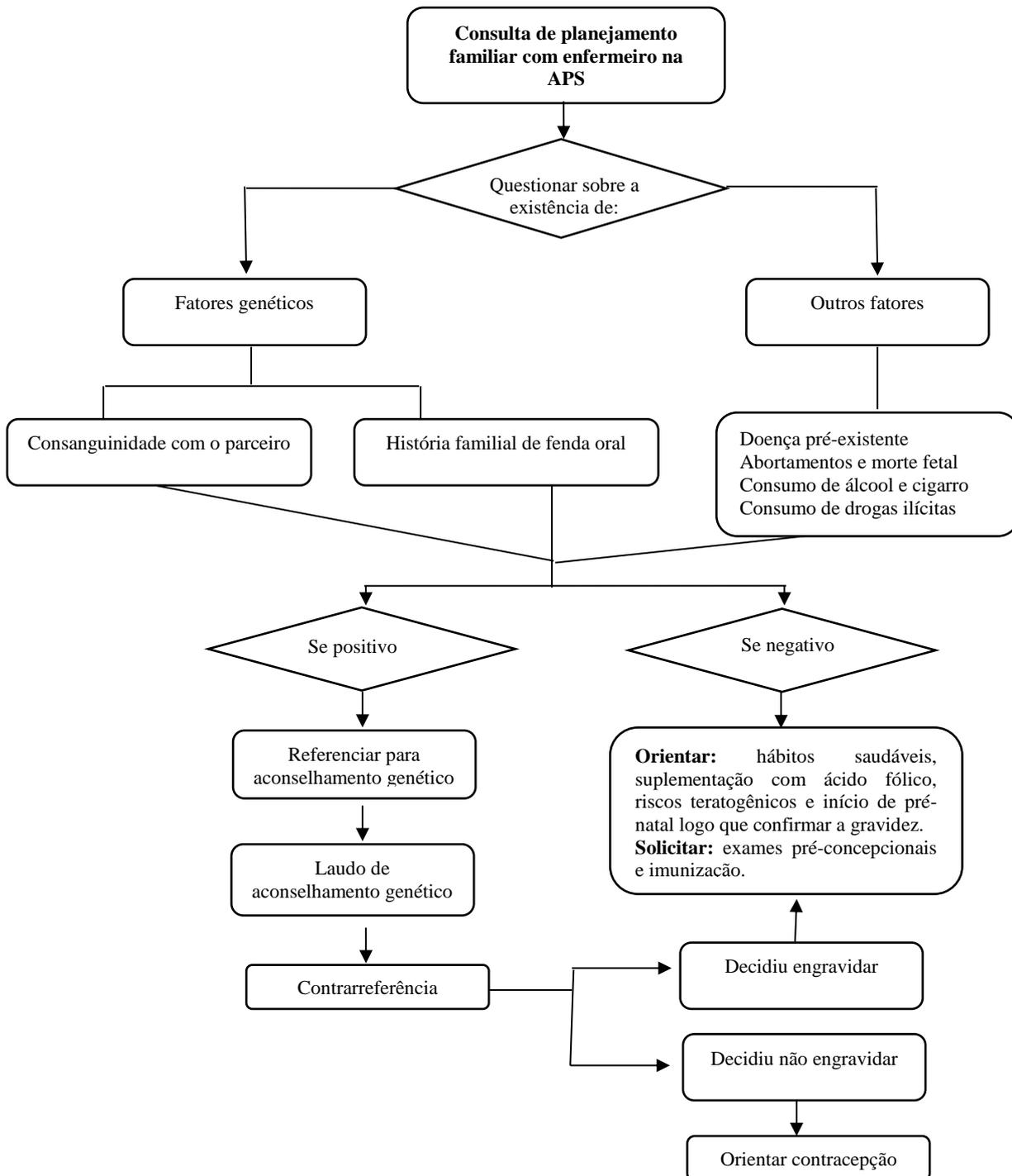
**Tabela 2.** Impactos da atenção pré-natal sobre a trajetória da díade mãe-bebê no Grupo 1 (com diagnóstico pré-natal da FO) e Grupo 2 (sem diagnóstico pré-natal da FO) até a chegada ao serviço especializado.

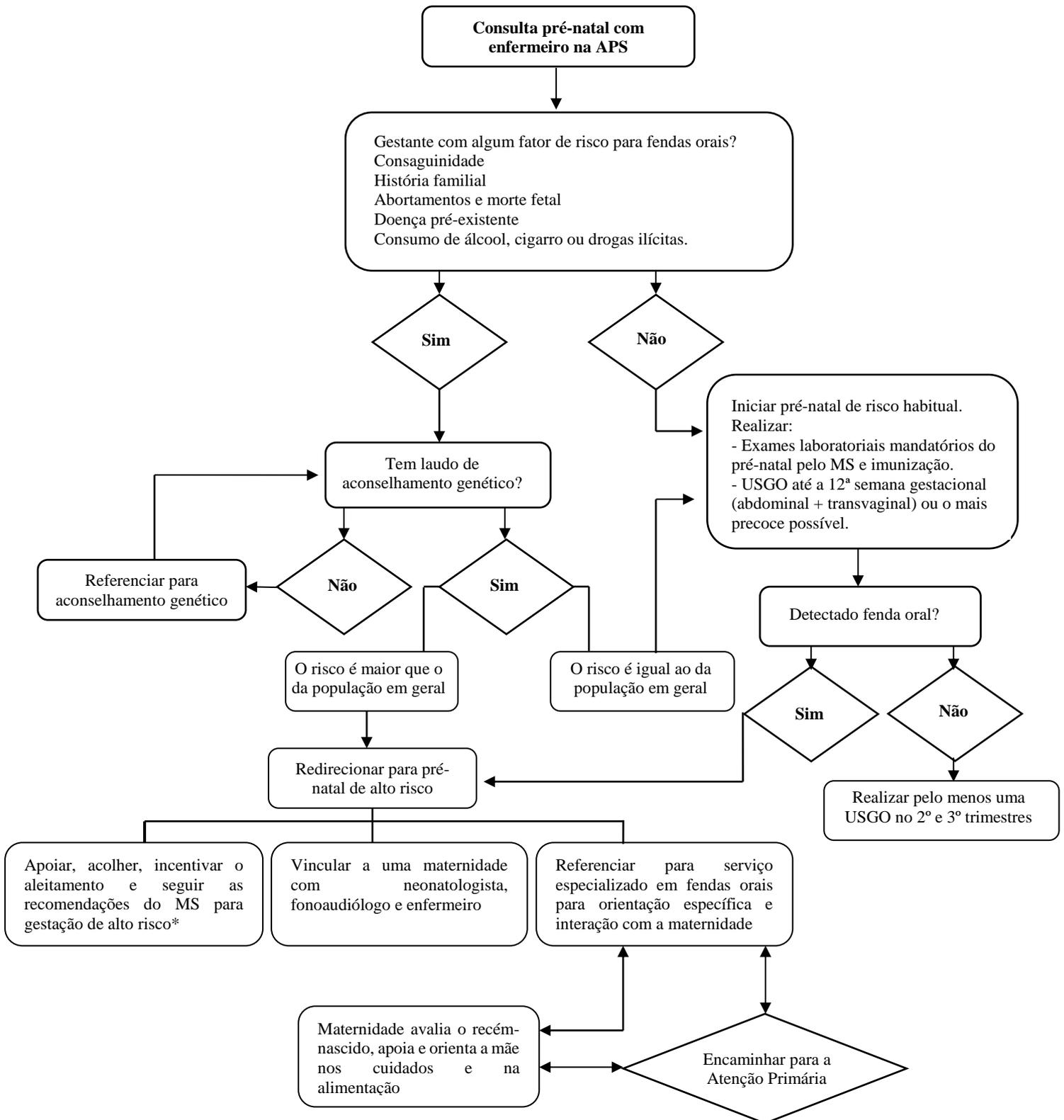
Variável	Grupo 1 (n=26)		Grupo 2 (n=60)		Valor de p	Intervalo de confiança
	N	%	N	%		
<b>Orientação sobre amamentação no pré-natal</b>						
Sim	9	34,6	37	61,7	0,019 <sup>a</sup>	(0,110-0,946)
Não	17	65,4	23	38,3		
<b>Provedor de informações sobre amamentação no pré-natal</b>						
Médico	5	62,5	3	13,0	0,013 <sup>a</sup>	(0,009-0,807)
Enfermeiro	3	37,5	20	87,0		
<b>Classificação de risco pré-natal</b>						
Habitual	12	46,2	40	66,7	0,061 <sup>a</sup>	(0,821-6,635)
Alto	14	53,8	20	33,3		
<b>Prematuridade*</b>						
Sim	-	-	4	6,7	0,240 <sup>a</sup>	(0,000-3,639)
Não	25	100,0	56	93,3		
<b>Tipo de Parto*</b>						
Cesárea	14	56,0	35	58,3	0,514 <sup>a</sup>	(0,381-3,112)
Vaginal	11	44,0	25	41,7		
<b>Peso ao nascer (em gramas)</b>						
Min-Máx	1930-4265		1820-4720			
1º Quartil	2930		2880			
Mediana	3140		3225			
3º Quartil	3458		3500			
Moda	3550		3100			
Média (±DP)	3157 (±492,0)		3214 (±599,7)		-	-
<b>Tipo de FO diagnosticada no pré-natal</b>						
Fenda labial	20	76,9	-	-		
Fenda labiopalatal	6	23,1	-	-		
Fenda palatal	-	-	-	-		
<b>Tipo de FO diagnosticada na maternidade**</b>						
Fenda labial	6	23,1	13	23,2		
Fenda labiopalatal	20	76,9	20	35,7		
Fenda palatal	-	-	23	41,1		
<b>Faixa etária da criança na 1ª consulta no serviço especializado (em dias de vida)</b>						
Adequada (1 a 90 dias de vida)	13	50,0	31	51,7	0,974 <sup>a</sup>	-
Aceitável (91 a 180 dias de vida)	5	19,2	12	20,0		
Inadequada (≥ 180 dias de vida)	8	30,8	17	28,3		

\* Informação não disponível em 1 caso do grupo 1. \*\* Quatro crianças tiveram alta sem diagnóstico da FO.

<sup>a</sup> Teste exato de Fisher.

**Fluxograma 1.** Fluxograma do planejamento familiar para fendas orais na Atenção Primária à Saúde - APS



**Fluxograma 2.** Fluxograma do pré-natal para fenda oral na Atenção Primária à Saúde- APS\* Brasil. Ministério da Saúde. Gestação de alto risco: Manual técnico/Ministério da Saúde, 2012 <sup>27</sup>.

**Quadro 1-** Perfil de competências, conhecimentos, habilidades e atitudes necessárias aos profissionais da APS e maternidades na área de FO.

Competência	Aquisição e atualização de conhecimentos sobre:	Desenvolvimento de habilidades e atitudes para:
<p>I - Promoção da saúde e prevenção de fendas orais:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Promover educação em saúde para mulheres em idade fértil com ênfase em hábitos saudáveis, fatores de risco genético e potenciais teratógenos.</li> <li>• Identificar e anotar fatores de risco para defeitos congênitos no cadastro da atenção básica.</li> <li>• Considerar os fatores de risco nas consultas de planejamento familiar e pré-natal.</li> <li>• Reconhecer necessidades de suporte psicológico para mulheres com risco aumentado ou com gestação em curso de filhos com fenda oral</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aspectos nutricionais e hábitos de vida relacionados à promoção da saúde.</li> <li>• Uso correto do ácido fólico como medida de prevenção.</li> <li>• Impacto da consanguinidade e da história familiar de defeitos congênitos.</li> <li>• Teratógenos e suas consequências.</li> <li>• Objetivos e indicações de aconselhamento genético pré-concepcional e pré-natal.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Colher o heredograma.</li> <li>• Interpretar tipo e grau de consanguinidade.</li> <li>• Interpretar padrão de herança.</li> <li>• Buscar informação atualizada sobre teratógenos.</li> <li>• Orientar planejamento gestacional, métodos de contracepção e uso de ácido fólico pré-concepcional.</li> <li>• Referenciar para aconselhamento genético</li> <li>• Interpretar as informações do laudo de aconselhamento genético.</li> <li>• Realizar atividades de educação em saúde abrangendo desde prevenção até orientações sobre cuidados com as mamas ao seio e extração/armazenamento de leite materno.</li> <li>• Acolher e referenciar para acompanhamento psicológico sempre que necessário.</li> </ul>
<p>II - Atenção à saúde de crianças com FO.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Classificação, causas e consequências das fendas orais.</li> <li>• Cuidados básicos de saúde para crianças com fenda oral.</li> <li>• Recursos e vias para alimentar o recém-nascido com fendas orais antes da cirurgia primária;</li> <li>• Importância e monitoramento do ganho de peso do RN, crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor</li> <li>• Identificação de sinais de alerta para fenda oral síndrômica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Avaliar localização e extensão da fenda oral.</li> <li>• Rastrear sinais de alerta para fenda oral síndrômica.</li> <li>• Orientar e auxiliar na higiene da fenda oral.</li> <li>• Orientar, observar e auxiliar no posicionamento da recém-nascido para aleitamento ao seio ou com outros recursos.</li> <li>• Mensurar e interpretar parâmetros de crescimento e desenvolvimento.</li> <li>• Avaliar e adequar a ingestão de leite materno e/ou fórmula às necessidades da criança.</li> <li>• Referenciar para serviço especializado em fenda oral.</li> </ul>

## Arquivos suplementares

## ENTREVISTA GRUPO 1

## QUESTIONÁRIO COMPLEMENTAR– COM DIAGNÓSTICO DE FO NO PRÉ-NATAL

**Critérios de INCLUSÃO**

1. FO
2. Pré-natal
3. USGO
4. Diagnóstico pré-natal da FO

**Critérios de EXCLUSÃO**

5. Ausência de pré-Natal
6. Criança >1 ano
7. Fendas frustras do lábio
8. Fenda submucosa e úvula bífida.
9. Filho adotivo
10. Condições maternas mentais ou psiquiátricas que comprometam a confiabilidade das respostas, percebidas ou informadas por terceiros.

Nome do paciente:

DN: / /

Tipo de fenda/ diagnóstico:

Nome do responsável (Mãe):

Fone:

Data C1: / /

Atendimento:

**PARTE I: O PRÉ-NATAL**

1. Você realizou pré-natal? ( ) NÃO ( ) SIM.

2. Se SIM. Qual município? \_\_\_\_\_

3. Que tipo de pré-natal realizou? ( ) risco habitual ( ) alto risco

4. Se alto risco. Por quê? \_\_\_\_\_

5. Quantas consultas realizou? \_\_\_\_\_

6. Fez uso de ácido fólico? NÃO( ) SIM( ). Se Sim, qual a dose e período de uso? \_\_\_\_\_

7. Recebeu estímulo e orientações para o aleitamento materno? ( ) NÃO ( ) SIM

8. Se SIM. Qual Profissional? \_\_\_\_\_

**PARTE II: AS ULTRASSONOGRÁFIAS OBSTÉTRICAS**

9. Número de USGO realizadas? \_\_\_\_\_

10. Idade gestacional indicada em cada USG?

1º TRIM ( ) SUS ( ) PRIVADO ( )

2º TRIM ( ) SUS ( ) PRIVADO ( )

3º TRIM ( ) SUS ( ) PRIVADO ( )

11. Foi constatada alguma malformação fetal na USG? ( ) NÃO ( ) SIM.

12. Se SIM. QUAL? \_\_\_\_\_

**PARTE III: O DIAGNÓSTICO DE FO NO PRÉ-NATAL**

13. Em qual IG a FO foi detectada? \_\_\_\_\_

14. Qual foi o diagnóstico de FO pré-natal (FL, FLP ou FP)? \_\_\_\_\_

15. Você recebeu alguma orientação/explicação do **médico ultrassonografista** em relação à FO?

( ) NÃO ( ) SIM. QUAL? \_\_\_\_\_

16. Você recebeu alguma orientação/ explicação sobre a FO **no período pré-natal** (exceto médico ultrassonografista)?

( ) NÃO ( ) SIM. QUAIS?

( ) causa ( ) amamentação ( ) tratamento cirúrgico ( ) tratamento clínico (otorrino fonoaudiologia, dentista)

( ) acompanhamento genético ( )acompanhamento do ganho de peso ( ) acompanhamento com pediatra

( ) Outras: \_\_\_\_\_

17. Ainda no pré-natal, foi encaminhada para um serviço especializado?

( ) NÃO ( ) SIM. QUAIS?

( ) Psicologia ( ) Genética ( ) Cirurgia ( ) Fonoaudiologia ( ) Odontologia

( ) Outros: \_\_\_\_\_

18. Após o diagnóstico, foi referenciado para pré-natal de alto risco?

( ) NÃO ( ) SIM

**QUESTIONÁRIO COMPLEMENTAR– COM DIAGNÓSTICO DE FO NO PRÉ-NATAL (continuação)**

**PARTE IV: PARTO E PERÍODO NEONATAL**

19. Em qual maternidade/município seu RN nasceu? \_\_\_\_\_

20. Quais as estratégias de alimentação do RN? **(COLOCAR ORDEM CRONOLÓGICA)**

- ( ) Amamentação ao seio - ( ) na maternidade ( ) em casa  
 ( ) Sonda (SNG, SOG, etc) - ( ) na maternidade ( ) em casa  
 ( ) Seringa - ( ) na maternidade ( ) em casa  
 ( ) Copinho/colherzinha - ( ) na maternidade ( ) em casa  
 ( ) Mamadeira - ( ) na maternidade ( ) em casa

Outras informações: \_\_\_\_\_

21. Qual o tipo de leite ingerido até o 6º mês de vida?

- ( ) Leite Materno exclusivo de \_\_\_\_\_ até \_\_\_\_\_ dias de vida  
 ( ) Leite artificial exclusivo de \_\_\_\_\_ até \_\_\_\_\_ dias de vida  
 ( ) Aleitamento misto de \_\_\_\_\_ até \_\_\_\_\_ dias de vida

22. Recebeu orientações para o aleitamento materno na maternidade? ( ) NÃO ( ) SIM

Se SIM. Qual Profissional? \_\_\_\_\_

23. Qual foi o diagnóstico de FO (FL, FP, FLP, malformações múltiplas)? \_\_\_\_\_

24. Após o nascimento, você foi referenciada para algum serviço especializado em FO?

( ) NÃO ( ) SIM. Qual? \_\_\_\_\_

25. Como você chegou ao serviço especializado em FO? \_\_\_\_\_

Preenchido por: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

## ENTREVISTA GRUPO 2

## QUESTIONÁRIO COMPLEMENTAR- SEM DIAGNÓSTICO DE FO NO PRÉ-NATAL

**Critérios de INCLUSÃO**

1. Ter fenda oral sem diagnóstico pré-natal
2. Pré-natal
3. USGO sem diagnóstico no pré-natal

**Critérios de EXCLUSÃO**

4. Ausência de pré-Natal
5. Criança >1 ano
6. Fendas frustras do lábio
7. Fenda submucosa e úvula bífida.
8. Filho adotivo
9. Condições maternas mentais ou psiquiátricas que comprometam a confiabilidade das respostas, percebidas ou informadas por terceiros.

Nome do paciente:

DN: / /

Tipo de fenda/ diagnóstico:

Nome do responsável (Mãe):

Fone:

Data C1: / /

Atendimento:

**PARTE I: O PRÉ-NATAL**

1. Você realizou pré-natal? ( ) NÃO ( ) SIM. OBS.: \_\_\_\_\_
2. Se SIM. Qual município? \_\_\_\_\_
3. Que tipo de pré-natal realizou? ( ) risco habitual ( ) alto risco
4. Se alto risco. Por quê? \_\_\_\_\_
5. Quantas consultas realizou? \_\_\_\_\_
6. Fez uso de ácido fólico? ( ) NÃO ( ) SIM. Se Sim, qual a dose e período de uso? \_\_\_\_\_
7. Recebeu estímulo e orientações para o aleitamento materno? ( ) NÃO ( ) SIM
8. Se SIM. Qual Profissional? \_\_\_\_\_

**PARTE II: AS ULTRASSONOGRÁFIAS OBSTÉTRICAS**

9. Número de USGO realizadas? \_\_\_\_\_.OBS.: \_\_\_\_\_
10. Quantos USGO realizou por trimestre?
 

1º TRIM ( ) SUS ( ) PRIVADO ( )
2º TRIM ( ) SUS ( ) PRIVADO ( )
3º TRIM ( ) SUS ( ) PRIVADO ( )
11. Foi constatada alguma malformação fetal na USG ?  
( ) NÃO ( ) SIM
12. Se SIM. QUAL? \_\_\_\_\_

**PARTE III: O PARTO E PERÍODO NEONATAL**

13. Em qual maternidade/município seu RN nasceu? \_\_\_\_\_
14. Quais as estratégias de alimentação do RN? (**COLOCAR ORDEM CRONOLÓGICA**)
 

( ) Amamentação ao seio	-	( ) na maternidade	( ) em casa
( ) Sonda (SNG, SOG, etc)	-	( ) na maternidade	( ) em casa
( ) Seringa	-	( ) na maternidade	( ) em casa
( ) Copinho/colherzinha	-	( ) na maternidade	( ) em casa
( ) Mamadeira	-	( ) na maternidade	( ) em casa

 Outras informações: \_\_\_\_\_
15. Qual o tipo de leite ingerido até o 6º mês de vida?
 

( ) Leite Materno exclusivo	de _____ até _____ dias de vida
( ) Leite artificial exclusivo	de _____ até _____ dias de vida
( ) Aleitamento misto	de _____ até _____ dias de vida
16. Recebeu orientações para o aleitamento materno na maternidade?  
( ) NÃO ( ) SIM. Se SIM. Qual Profissional? \_\_\_\_\_
17. Qual foi o diagnóstico de FO (FL, FP, FLP, malformações múltiplas)? \_\_\_\_\_
18. Após o nascimento, você foi referenciada para algum serviço especializado em FO?  
( ) NÃO ( ) SIM. Se Sim. Qual? \_\_\_\_\_  
( ) Encaminhamento Verbal ( ) Encaminhamento por escrito
19. Como você chegou ao serviço especializado FO? \_\_\_\_\_

Preenchido por: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

#### 4. CONCLUSÕES

Os resultados revelaram lacunas na atenção pré-natal para identificação de fatores de risco para FO e defeitos congênitos em geral. A identificação da FO durante a gestação ocorreu em 30% dos casos, contudo não resultou em modificações da conduta pré-natal oferecida.

Globalmente, os resultados demonstraram ausência de preparo das equipes de saúde para lidar com o diagnóstico da fenda oral, acolher a gestante e conduzir a nova situação. Estas falhas retardaram a referência e vinculação da mãe e da criança a um serviço especializado em fenda oral, o que impacta o tratamento e o prognóstico.

Com base no reconhecimento dos pontos frágeis da atenção pré-natal foram apresentadas sugestões que entremeiam ações de saúde e de educação permanente para os profissionais considerando os resultados do artigo sobre atenção pré-natal.

## 5. LIMITAÇÕES E PERSPECTIVAS

Algumas situações impactaram o desenvolvimento desta pesquisa e resultaram em limitações:

1. Entre os 10 serviços especializados integrantes do Projeto Crânio-face Brasil, cinco tinham licença para uso da plataforma Cranflow em janeiro de 2019, momento do início da coleta de dados. Esta situação restringiu a abrangência geográfica da pesquisa.
2. A representação amostral dos cinco serviços aptos a participar foi heterogênea devido a discrepâncias de número semanal de atendimentos e de idade dos pacientes na 1ª consulta. Enquanto nos dois serviços do Nordeste o volume de atendimentos de crianças até 1 ano de idade (critério de inclusão nesta pesquisa) foi maior, nos serviços do sudeste e sul ocorreu o inverso. Esta situação enviesou a representatividade regional da amostra.
3. As frequentes substituições de telefone das famílias resultaram na perda de 28 casos qualificados para compor a amostra que não puderam ser localizados.
4. A pandemia de COVID-19 interrompeu o registro de casos na BBAC em todos os serviços participantes o que reduziu o tamanho da amostra.

Com o retorno aos atendimentos e o cumprimento dos requisitos legais por todos os serviços participantes da BBAC, será possível estender a pesquisa com a finalidade de aumentar a representatividade das regiões sudeste e sul do Brasil.

Entre os objetivos iniciais desta pesquisa estavam a descrever as características da alimentação de neonatos e lactentes com fenda oral quanto aos recursos empregados para aleitamento e o tipo de leite ingerido. Os resultados do estudo piloto realizado no HUPAA-UFAL foram apresentados no XXXI Congresso Brasileiro de Genética Médica em 2019. (ANEXO E). Embora os dados estejam colhidos, não foi possível completar sua análise dentro do cronograma permitido. Espera-se concluir esta análise em breve e torná-la disponível para comunidade científica.

## 6. REFERÊNCIAS

ACHIRON R., ADAMO L. and KASSIF E. From screening chromosomal anomalies to early diagnosis of fetal malformations. **Review**, vol. 32, Number 2, April [c2020].

**A LIÇÃO da borboleta**. Disponível em: <https://www.refletirpararefletir.com.br/textos/a-licao-da-borboleta>. Acesso em: 25/05/2021.

ALTOÉ R. S, BORGES Á.H., NEVES A.T.S.C., ARANHA A.M.F, BORBA A.M., ESPINOSA M.M., et al. Influence of Parental Exposure to Risk Factors in the Occurrence of Oral Clefts. **J Dent (Shiraz, Iran)** [Internet]. 2020;21(2):119–26. Disponível em: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32582827%0Ahttp://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=PMC7280550>. Acesso em: 20/05/2020.

AMORIM M.M.R., MELO A.S.O. Avaliação dos exames de rotina no pré-natal - parte 2. **Rev Bras Ginecol e Obstet**. 2009;31(7):367–74.

AMSTALDEN-MENDES, L. G., GIL-DA-SILVA-LOPES, V. et al. Estudo multicêntrico da época do diagnóstico de fendas orais. **Jornal de Pediatria**, Campinas, 2011.

AMSTALDEN-MENDES L.G. Aspectos da atenção à saúde a indivíduos com fenda de lábio e (ou) palato no Brasil e propostas para seu incremento no SUS [Teses]. Campinas (SP): Universidade Estadual de Campinas; 2011.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Atenção ao pré-natal de baixo risco. **Cadernos de Atenção Básica**, n° 32. Editora do Ministério da Saúde, Brasília, 2012. 318 p.: il. – (Série A. Normas e Manuais Técnicos).

BRASIL. **Portaria n° 570, de junho de 2000**. Estabelece o Programa de Humanização no Pré-natal e Nascimento. Disponível em: [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2000/prt0570\\_01\\_06\\_2000.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2000/prt0570_01_06_2000.html). Acesso em: 03/01/2019.

\_\_\_\_\_. **Portaria N° 1.459, DE 24 DE JUNHO DE 2011**. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde -SUS- a Rede Cegonha. Disponível em: [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2011/prt1459\\_24\\_06\\_2011.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2011/prt1459_24_06_2011.html). Acesso em 03/01/2019

\_\_\_\_\_. **Portaria n° 1.412, de 10 de julho de 2013-** Institui o Sistema de Informação em Saúde para a Atenção Básica (SISAB).

\_\_\_\_\_. **Portaria n° 1.727, de 11 julho de 2017**. Aprova o Plano de Assistência à criança com Cardiopatia Congênita.

\_\_\_\_\_. **Portaria n.º 141/2018** . Ministério da Saúde [Internet]. Vol. I, Diário da República, 1.ª série, n.º 96 de 18 de maio de 2018. 2211–2212 p. Disponível em: <https://data.dre.pt/eli/port/141/2018/05/18/p/dre/pt/html>. Acesso em: 03/01/2019.

BRASIL, Política Nacional de atenção à Saúde da mulher: princípios e diretrizes. Brasília, 2011. Disponível em: [http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica\\_nacional\\_mulher\\_principios\\_diretrizes.pdf](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_mulher_principios_diretrizes.pdf). Acesso em: 05/02/2019

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Saúde da criança: crescimento e desenvolvimento. **Cadernos de Atenção Básica**, nº 33). [Internet]. 2012. 271p.: il. Available at: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude\\_crianca\\_crescimento\\_desenvolvimento.pdf](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_crianca_crescimento_desenvolvimento.pdf). Acesso em: 05/02/2019

\_\_\_\_\_. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Gestação de alto risco: manual técnico**. 5ª Ed. – Brasília: **Editora do Ministério da Saúde**, 2012.

\_\_\_\_\_. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Área Técnica de Saúde da Mulher. Pré-natal e puerpério: atenção qualificada e humanizada - **manual técnico**. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2006. (Série direitos sexuais e direitos reprodutivos, 5).

\_\_\_\_\_. Secretaria de Atenção a Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Área de Saúde da Mulher. Pré-Natal e Puerpério: atenção qualificada e humanizada. **Manual técnico**. Brasília, 2005. 27p-158p

\_\_\_\_\_. Secretaria de Vigilância em Saúde. **Boletim epidemiológico. Informações e análises epidemiológicas**. Brasília, v.52, n .06, Fev. 2021. Disponível em: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/boletim-epidemiologico-SVS-06-2021.pdf>. Acesso em: 20/06/21.

BRASIL. Organização Mundial de Saúde. Mulheres grávidas devem ter acesso aos cuidados adequados no momento certo. Brasília, 2016. Disponível em URL: <https://www.paho.org/br>. Acesso em: 05/02/2019

CARLSON L., HATCHER K.W., VANDER BURG R. Elevated infant mortality rates among oral cleft and isolated oral cleft cases: a meta-analysis of studies from 1943 to 2010. **Cleft Palate Craniofac J**. 2013 Jan;50(1):2-12. DOI: 10.1597/11-087. Acesso em: 20/06/21.

CASTRO M.C., MASSUDA A., ALMEIDA G., MENEZES-FILHO N.A., Andrade MV, de Souza Noronha KVM, et al. Brazil's unified health system: the first 30 years and prospects for the future. **Lancet**. 2019;394(10195):345–56.

DIXON, M.J. et al. Cleft lip and palate: synthesizing genetic and environmental influences. **Nat Rev Genet**. 2011 March; 12(3): 167–178. doi:10.1038/nrg2933

FAN K.L., BLACK C.K., MANTILLA-RIVAS E., BULAS D.I., RUBIO E., BLASK A.R., et al. Coordination of the Fetal Medicine Institute and the Cleft and Craniofacial Center. **J Craniofac Surg**. 2019 Oct;30(7):2061–64.

FRANÇA, A. A. P. et al, Defeitos congênitos e Diagnóstico pré-natal. **In Revista Científica FAGOC Saúde - Volume I – 2016**.

GIL-DA-SILVA-LOPES. V. L., MONLLEÓ, I. L. Risk factors and the prevention of oral clefts. **Braz Oral Res.**, São Paulo, 2014.

GRAZIOSI, M.A.O.C., et. al. Investigação epidemiológica em indivíduos portadores de fendas labiais e/ou palatinas. **Rev Fac Odontol São José dos Campos.** 2000; 3(1): 81-7

HAN H.H., CHOI E.J., KIM J.M., SHIN J.C., RHIE J.W. The Importance of Multidisciplinary Management during Prenatal Care for Cleft Lip and Palate. **Arch Plast Surg.** 2016 Mar 15;43(2):153–59

HEINKE D., NESTORIDI E., HERNANDEZ-DIAZ S., et al. **Risk** of Stillbirth for Fetuses With Specific Birth Defects. **Obstet Gynecol.** 2020 Jan;135(1):133–40.

HOROVITZ D. D. G, LERENA J. C. J., MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, 21(4):1055-64, jul-ago, 2005.

KIM, D. W., et.al. Maxilofacial Plastic and Reconstructive Surgery. Prenatal Ultrasonographic diagnosis of cleft lip with or without cleft palate; pitfalls and considerations. **Springer Open Journal**, Republic of Korea, 2015.

JORGE. H. M. F., et.al. Assistência pré-natal e políticas públicas de Saúde da mulher: revisão integrativa. **Rev. Bras. Promoção à saúde.** Fortaleza, 28(1):140-148, jan./mar.,2015.

KADIR, A., et al. Systematic Review and Meta-Analysis of the Birth Prevalence of Orofacial Clefts in Low- and Middle-Income Countries. **The Cleft Palate–Craniofacial Journal** 54(5). September 2017 pp. 571–581.

LEAL M.C., GAMA S.G.N. **Nascer no Brasil**.pdf [Internet]. Vol. 1. 2017. p. 1–8. Available at: <http://www.ensp.fiocruz.br/portal-ensp/informe/site/arquivos/anexos/nascerweb.pdf>.

LEAL M.C., ESTEVES-PEREIRA A.P., VIELLAS E.F., DOMINGUES R.M.S.M., GAMA S.G.N. Assistência pré-natal na rede pública do Brasil. **Rev Saude Publica** [Internet]. 2020; 54:08. Available at: <https://www.revistas.usp.br/rsp/article/view/165868>

LESLIE. E.J., MARAZITA, M. L. Genetics of Cleft Lip and Cleft Palate. **National Institute of Health (NIH) Public Access.** Novembro, 2013.

LIU J.D., HUANG Y.H., HUNG T.H., et al. Prenatal diagnostic rates and postnatal outcomes of fetal orofacial clefts in a Taiwanese population. **Int J Gynecol Obstet.** 2011 Jun;113(3):211–14.

LOFREDO L.C, et.al. Prevalência das fissuras orais de 1975 a 1994. **Rev Saude Publica.** 2001;35:571-5.

LOOZEN, C.S. et. al. **The** accuracy of prenatal ultrasound in determining the type of orofacial cleft. **EUA**, 2012.

MAARSE W., BOONACKER C.W.B., SWANENBURG DE VEYE H.F.N., et al. Parental Attitude Toward the Prenatal Diagnosis of Oral Cleft. **Cleft Palate-Craniofacial J.** 2018 Sep 21;55(8):1158–65

MARAZITA M.L., et al. Current concepts in the embryology and genetics of cleft lip and cleft palate. **In Clin Plast Surg.** 2004 Apr;31(2):125-40. Disponível em URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15145658>. Acesso em 07/07/2018

MARAZITA M.L., et al. A qualitative description of receiving a diagnosis of clefting in the prenatal or postnatal period. **J Genet Counsel**, 2008 17:336–350 DOI 10.1007/s10897-008-9152-5. Acesso em: 06/04/2020.

MARAZITA, M.L. The evolution of human genetic studies of cleft lip and cleft palate. **Annu Rev Genomics Hum Genet.** 13:263-83, 2012

MONLLEO, I. L. **Anomalias** craniofaciais, genética e saúde pública: contribuições para o reconhecimento da situação atual da assistência no Sistema Único de Saúde – **Dissertação de Mestrado**, Campinas, 2004

MONLLEO, I. L., et.al. Fendas Orais no Sistema Único de Saúde – Alagoas: Definição de modelo para referência e contrarreferência em genética. Programa de Pesquisas para o SUS FAPEAL/SESAU-AL/CNPq/MS (processo 60030-000707/2013). **Revista de Com. Ciências Saúde.** 2017; 28(1):23-30

MONLLEO, I. L., GIL-DA-SILVA-LOPES, V. L. Anomalias craniofaciais: descrição e avaliação das características gerais da atenção no sistema único de Saúde. **Cad Saúde Pública**, 2006; 22:913-22.

MONTAGNOLI, L.C. Crescimento de crianças portadoras de fissuras lábio-palatais, de 0 a 2 anos. Ribeirão Preto, 1992. **Dissertação** (Mestrado em Puericultura e Pediatria) - Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, USP.

MOORE, K.L. & PERSUAD, T.U.N. Embriologia Clínica. pp. 172-208. 10ª ed. **Elsevier**. Rio de Janeiro, 2016.

MOSSEY P.A., Little J., MUNGER R.G., DIXON M.J., SHAW W.C. Cleft lip and palate. **Lancet.** 2009 Nov;374(9703):1773-85.

MOSSEY P.A., SHAW W.C., MUNGER R.G., MURRAY J.C., MURTHY J., LITTLE J. Global oral health inequalities: challenges in the prevention and management of orofacial clefts and potential solutions. **Adv Dent Res.** 2011 May;23(2):247-58.

NUSBAUM R., GRUBS R.E., LOSEE J.E., WEIDMAN C., FORD M.D., MARAZITA M.L. A Qualitative Description of Receiving a Diagnosis of Clefting in the Prenatal or Postnatal Period. **J Genet Couns.** 2008 Aug 15;17(4):336–50

OMIM. Online Mendelian Inheritance in Man. **An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders.** Updated 2020. Disponível em: <http://omim.org/>. Acesso em: 25/11/ 2020

OMS. Departamento de Saúde Materna, Neonatal, Infantil e do Adolescente da OMS. Recomendações da OMS sobre atendimento pré-natal para uma experiência gestacional positiva: Resumo destaques e mensagens principais da recomendação global para atendimento pré-natal de rotina de 2016 da Organização Mundial da Saúde. Disponível em URL: [http://www.who.int/maternal\\_child\\_adolescent](http://www.who.int/maternal_child_adolescent). Acesso em: 19/03/20.

PEREIRA, E.S. Avaliação do pré-natal na atenção primária no Nordeste do Brasil: fatores associados à sua adequação. **Rev. Saúde Pública**. Epub, vol.53, São Paulo, 2019.

ROWICKA G, et. al. Nutritional standard for children with orofacial clefts postępowanie. **Developmental Period Medicine**. 2014;XVIII:1.

SALEEM K., ZAIB T., SUN W., FU S. Assessment of candidate genes and genetic heterogeneity in human non syndromic orofacial clefts specifically non syndromic cleft lip with or without palate. **Heliyon**. 2019 Dec 13;5(12). DOI: 10.1016/j.heliyon.2019.e03019.

VASCONCELOS B.C.E., SILVA E.D.O., PORTO G.G., PIMENTEL F.C., MELO P.H.N.B. Incidências de malformações congênitas labiopalatais. **Rev Cir Traumatol Buco-Maxilo-Fac**. 2002;2(2):41-6.

VOLPE-AQUINO, et al. CranFlow: An Application for Record-Taking and Management Through the Brazilian Database on Craniofacial Anomalies. *Birth Defects Research In: Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com)*. Doi: 10.1002/bdr2.1123, 2017.

WEHBY G., CASSELL. The impact of orofacial clefts on quality of life and health care use and costs. **National Institute of Health (NIH) Public Access**. January, 2010.

ZHENG W., LI B., ZOU Y, LOU F. The prenatal diagnosis and classification of cleft palate: the role and value of magnetic resonance imaging. **Eur Radiol**. 2019;29(10):5600–6.

## ANEXO

## ANEXO A – Parecer consubstanciado da Comissão de Ética e Pesquisa - CEP-UFAL

UNIVERSIDADE FEDERAL DE  
ALAGOAS



**PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP**

Elaborado pela Instituição Coparticipante

**DADOS DO PROJETO DE PESQUISA**

**Título da Pesquisa:** Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais

**Pesquisador:** Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

**Área Temática:** Genética Humana:

(Trata-se de pesquisa envolvendo Genética Humana que não necessita de análise ética por parte da CONEP;);

**Versão:** 4

**CAAE:** 85020018.8.3015.5013

**Instituição Proponente:** Universidade Federal de Alagoas

**Patrocinador Principal:** MINISTERIO DA CIENCIA, TECNOLOGIA E INOVACAO  
FUNDACAO DE AMPARO A PESQUISA DO ESTADO DE ALAGOAS  
FUNDACAO DE AMPARO A PESQUISA DO ESTADO DE SAO PAULO  
Universidade Estadual de Campinas - UNICAMP

**DADOS DO PARECER**

**Número do Parecer:** 3.099.363

**Apresentação do Projeto:**

A Este projeto visa reconhecer características da população brasileira com anomalias craniofaciais (ACF) por meio da coleta padronizada de informações sociodemográficas, clínicas e genéticas de indivíduos com ACF. Este será desenvolvido por meio de entrevista com pais (ou responsáveis) ou o próprio indivíduo com ACF (pessoalmente ou por telefone), realização de exames subsidiários e testes genéticos para esclarecimento diagnóstico individual, comparação entre resultados de exames anônimos para definição de características etiológicas populacionais, registro do seguimento clínico padronizado, armazenamento de fotos, gravações de áudio e vídeos para o reconhecimento da história natural das diferentes condições clínicas com ACF. O instrumento de coleta de dados on line (CranFlow) foi desenvolvido e implantado anteriormente por este grupo de pesquisa; as informações são armazenadas em ambiente digital seguro. Haverá armazenamento de amostras em biorrepositório regulamentado já existente. Como benefício individual, este projeto poderá realizar testes genéticos ainda não disponíveis no serviço em que o paciente é atendido, esclarecer o diagnóstico e permitir aconselhamento genético. Como benefício coletivo, a caracterização de fatores de risco populacionais para ACF específicas, o reconhecimento

**Endereço:** Av. Lourival Melo Mota, s/n - Campus A - C. Simões,

**Bairro:** Cidade Universitária

**CEP:** 57.072-900

**UF:** AL

**Município:** MACEIO

**Telefone:** (82)3214-1041

**E-mail:** comitedeeticaufal@gmail.com

## ANEXO B – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido


**EBSERH**

 Ministério da  
Educação


MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO  
 EMPRESA BRASILEIRA DE SERVIÇOS HOSPITALARES  
 UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS  
 HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROF. ALBERTO ANTUNES

**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**

**Projeto:** Base de Dados Brasileira de Anomalias Craniofaciais

**Coordenadora:** Profa. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

**Local de execução:** Serviço de Genética Clínica, Hospital Universitário Prof. Alberto Antunes, Universidade Federal de Alagoas (SGC-HUPAA/UFAL)

**Responsável Local:** Profa. Dra. Isabella Lopes Monlleó

**Número CAAE:** 85020018.8.3015.5013

**Nome do participante:** \_\_\_\_\_

Você (ou a pessoa pela qual é responsável) está sendo convidado a participar como voluntário de uma pesquisa. Este documento, chamado Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, visa assegurar seus direitos como participante e é elaborado em duas vias, uma que deverá ficar com você e outra com o pesquisador.

Por favor, leia com atenção e calma, aproveitando para esclarecer suas dúvidas. Se houver perguntas antes ou mesmo depois de assiná-lo, você poderá esclarecê-las com o pesquisador. Se preferir, pode levar este Termo para casa e consultar seus familiares ou outras pessoas antes de decidir participar. Não haverá nenhum tipo de penalização ou prejuízo se você não aceitar participar ou retirar sua autorização em qualquer momento.

**Justificativa e objetivos:**

As anomalias craniofaciais são alterações na cabeça (crânio) ou no rosto (face) que já nascem com a pessoa (congênitas). Elas são de vários tipos e podem aparecer sozinhas ou junto com outras anomalias congênitas, também na mesma região ou em outras partes do corpo. Sabe-se que genética e ambiente influenciam no aparecimento das anomalias craniofaciais, mas não se conhecem todas as causas e maneiras como isso acontece. O motivo de realizar esta pesquisa é aumentar o conhecimento sobre essas causas para contribuir com a melhoria dos cuidados de saúde e com a prevenção de novos casos nas famílias e na população. Para tanto, é necessário reunir informações médicas e realizar testes genéticos nas pessoas que apresentam anomalias craniofaciais e em seus familiares. Os objetivos desta pesquisa são: registrar informações socioeconômicas, médicas, familiares e genéticas de pessoas afetadas, na Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais, buscar causas e desenvolver propostas de educação para cuidados de saúde e prevenção de anomalias craniofaciais.

**Procedimentos:** Faz parte desta pesquisa: (1) Coleta de informações socioeconômicas, médicas e familiares em consultas realizadas no ambulatório de genética craniofacial do Serviço de Genética Clínica do Hospital Universitário Prof. Alberto Antunes da Universidade Federal de Alagoas (SGC/HUPAA/UFAL). Estas poderão ser complementadas, caso necessário, por entrevista telefônica e fotografias que serão guardadas na Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais (BBAC) em ambiente digital seguro. (2) Gravação de áudio e (ou) vídeo, quando necessário, que ficarão guardados com o pesquisador no local onde o atendimento foi realizado. Estas são realizadas rotineiramente para acompanhamento de tratamento de anomalias craniofaciais e são parte de prontuário médico, não sendo descartadas. De acordo com cada caso, é possível que esta documentação (ou parte dela) venha a ser anexado à BBAC, com o objetivo de registrar características específicas da história natural do quadro clínico. (3) Coleta de material biológico sendo sangue – de 04 a 08

Av. Eurivaldo Melo Mota, SN  
 Cidade Universitária  
 CEP: 57072-900 | Maceió-AL  
 Telefone: (82) 3202-1800

Rubricas:

Página 1 de 4

**MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO  
EMPRESA BRASILEIRA DE SERVIÇOS HOSPITALARES  
UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS  
HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROF. ALBERTO ANTUNES**

ml. saliva, urina e tecido (pele, mucosa, músculos), este último resultante de cirurgia do participante e outros membros da família (pai, mãe e – quando for o caso – outros familiares com problemas semelhantes ao do participante). Essas amostras poderão ser utilizadas em diversos exames genéticos. Cada procedimento será realizado de acordo com a necessidade de cada participante.

**Desconfortos e riscos:**

A participação nesse estudo pode gerar os seguintes desconfortos: (1) cansaço devido à duração da consulta para preenchimento da Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais que é de 40 a 50 minutos e (2) timidez, vergonha ou estranheza para fornecer informações e realizar fotografias gravar áudio e (ou) vídeo. Para minimizar estes desconfortos, serão tomadas medidas para que os procedimentos sejam realizados da maneira mais ágil possível, em ambiente reservado. (3) Dor durante a coleta de sangue periférico e formação de manchas roxas na região onde foi introduzida a agulha. Será garantida coleta por profissional habilitado. (4) A obtenção de outros tecidos será vinculada ao procedimento cirúrgico de acordo com o plano de tratamento do participante estabelecido pelo cirurgião assistente. Os desconfortos e riscos são relacionados ao tratamento cirúrgico e independem da utilização desse pedaço de pele em pesquisa. Não há risco previsível adicional relacionado ao procedimento cirúrgico. Não há outros riscos previsíveis.

**Benefícios:**

O benefício direto para o participante e sua família poderá incluir a realização de testes que ainda não estão disponíveis no SGC/HUPAA/UFAL e que podem esclarecer o diagnóstico, a oportunidade de um planejamento do tratamento baseado no diagnóstico e, também, aconselhamento genético, quando for o desejo da família.

**Acompanhamento de saúde e aconselhamento genético:**

A Dra Isabella Lopes Monlleó e o Dr Marshall Italo Barros Fontes, ambos médicos geneticistas do SGC/HUPAA/UFAL, realizarão o acompanhamento do participante e sua família, informarão os resultados dos exames genéticos e realizarão o aconselhamento genético, quando pertinente e de forma gratuita. Os dados genéticos são confidenciais e não serão repassados a terceiros como seguradoras, empregadores, supervisores hierárquicos, entre outros. Os mecanismos de proteção dos dados genéticos incluem: 1) BBAC com sistema fechado ao público; 2) Acesso dos responsáveis pelo participante da pesquisa por meio de senha; 3) Registro na BBAC com mecanismo eletrônico padrão de não identificação dos dados inseridos, inclusive fotos e gravações; 4) amostras biológicas registradas em laboratório por meio de número não diretamente relacionado ao nome do participante (apenas os responsáveis pelo participante terão acesso à identificação). O participante da pesquisa ou seus responsáveis têm o direito de retirar dados de qualquer natureza a qualquer momento, tanto da BBAC quanto amostras biológicas armazenadas. Entretanto, nesta situação, os médicos geneticistas Dra Isabella Lopes Monlleó e Dr Marshall Italo Barros Fontes poderão não ter condições de concluir o diagnóstico ou realizar o aconselhamento genético.

**Sigilo e privacidade:**

O participante tem a garantia de que sua identidade será mantida em sigilo e nenhuma informação será dada a pessoas que não façam parte da equipe de pesquisadores. Poderá ser necessário usar fotografias, áudios e vídeos do participante em reuniões e (ou) publicações científicas. O nome do participante ou qualquer dado de identificação (filiação, local de atendimento, ou outras informações que permitam a identificação) não serão citados na divulgação dos resultados da pesquisa. Entretanto, tratando-se de anomalia craniofacial rara, pode existir a necessidade de divulgação da descrição ou exibição de foto sem cobertura da face. Isto ocorrerá

**MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO  
EMPRESA BRASILEIRA DE SERVIÇOS HOSPITALARES  
UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS  
HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROF. ALBERTO ANTUNES**

com o objetivo de esclarecer a comunidade científica sobre determinado aspecto da anomalia craniofacial, facilitando o diagnóstico, acompanhamento clínico e tratamento de casos semelhantes.

**Ressarcimento e Indenização:**

Esta pesquisa não prevê ressarcimento de despesas, pois todos os procedimentos serão realizados no mesmo dia, período e local de consultas do SGC/HUPAA/UFAL. Quando ocorrer a necessidade de comparecimento fora da rotina, relacionado exclusivamente a este projeto e por solicitação do responsável pelo projeto, as despesas de transporte e alimentação serão ressarcidas. O participante terá direito à indenização em caso de danos decorrentes do estudo.

**Utilização do material biológico colhido:**

As amostras terão os seguintes destinos conforme necessidade diagnóstica do indivíduo e sua família: (1) Laboratório de Citogenética Humana da Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas para realização de exame de cariótipo, (2) Laboratório de Genética Molecular Humana do SGC/HUPAA/UFAL para realização de testes diagnósticos por meio de técnicas de biologia molecular, (3) Laboratório de Citogenética Humana e Citogenômica do Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP, instituição coordenadora desta pesquisa, para realização de testes diagnósticos com técnicas de citogenética molecular e citogenômica não disponíveis na UFAL e (4) para outros laboratórios no Brasil para realização de exames diagnósticos relacionados aos objetivos desta pesquisa, não disponíveis na UFAL e na UNICAMP. É possível que, em benefício do participante desta pesquisa, havendo oportunidade de investigação laboratorial diagnóstica de doença rara em outro país, uma amostra biológica seja enviada com este fim. Não há como prever quem ou que exames serão necessários, por isso quando surgir e se surgir essa necessidade, os responsáveis pela pesquisa solicitarão apreciação ética e apenas remeterão a amostra após autorização. O resultado do exame será informado ao participante e (ou) seus responsáveis.

**Contato:**

Em caso de dúvidas sobre o estudo, você poderá entrar em contato com Profª. Dra. Isabella Lopes Monlleó pelo telefone (82) 3202-3896 ou dirigir-se ao HUPAA/UFAL, localizado na Avenida Lourival Melo Mota, S/N, Tabuleiro do Martins, Maceió-AL. Em caso de denúncias ou reclamações sobre sua participação e sobre questões éticas do estudo, você poderá entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa da UFAL, pelo telefone: 3214-1041, e-mail: [comitedeeticaufal@gmail.com](mailto:comitedeeticaufal@gmail.com) ou pessoalmente no endereço Avenida Lourival Melo Mota, prédio da Reitoria, Maceió-AL.

**Consentimento livre e esclarecido:**

Após ter recebido esclarecimentos sobre a natureza da pesquisa, seus objetivos, métodos, benefícios previstos, potenciais riscos e o incômodo que esta possa acarretar, aceito participar. Estou ciente de que devo manter meu endereço e telefones de contato sempre atualizados junto ao responsável pela pesquisa e declaro ter recebido uma via original deste documento assinada pelo pesquisador e por mim, tendo todas as folhas por nós rubricadas.

Nome: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_.

\_\_\_\_\_ (Assinatura do participante ou do seu responsável legal)

**MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO**  
**EMPRESA BRASILEIRA DE SERVIÇOS HOSPITALARES**  
**UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS**  
**HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROF. ALBERTO ANTUNES**

**Guarda e utilização do material biológico em novas pesquisas:**

Existe a possibilidade de guardar parte não utilizada das amostras biológicas em biorrepositório criado para este fim localizado no Laboratório de Citogenética Humana e Citogenômica do Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP. Estas amostras poderão ser utilizadas em outras pesquisas tanto no Brasil como no exterior. Nestes casos, novos projetos de pesquisa deverão ter a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), e, quando for o caso, da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP). Em relação a este item, eu:

**AUTORIZO** o armazenamento do material biológico SENDO NECESSÁRIO meu consentimento a cada nova pesquisa, que deverá ser aprovada pelo CEP institucional e, se for o caso, pela CONEP.

**NÃO AUTORIZO** o armazenamento do material biológico, DEVENDO o mesmo SER DESCARTADO ao final desta pesquisa.

Você pode retirar o consentimento da guarda e utilização do material biológico a qualquer tempo e sem quaisquer ônus ou prejuízos.

Em caso de falecimento ou condição incapacitante, os direitos sobre o material armazenado deverão ser dados a: \_\_\_\_\_.

**Disponibilização de informações em bases de dados científicas nacionais e (ou) mundiais:** Como a maioria das anomalias craniofaciais são doenças raras, é importante comparar as características clínicas e genéticas de pessoas no Brasil e em outros países. Para isso, é necessário inserir informações médicas e resultados de testes genéticos em bases de dados públicas nacionais e (ou) mundiais. No compartilhamento dos dados é sempre assegurado que **NÃO haverá qualquer identificação dos participantes**, ou seja, não aparecerão informações como nome, sobrenome, filiação, endereço, número de registro hospitalar, cartão nacional de saúde ou qualquer outra que permita reconhecer o participante. Em relação a este item, eu:

**AUTORIZO** a disponibilização das informações médicas e resultados de testes genéticos em bases de dados públicas.

**NÃO AUTORIZO** a disponibilização das informações médicas e resultados de testes genéticos em bases de dados públicas.

**Responsabilidade do Pesquisador:** Asseguro ter cumprido as exigências da resolução 466/2012 CNS/MS e complementares na elaboração do protocolo e na obtenção deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Asseguro, também, ter explicado e fornecido uma via deste documento ao participante. Informo que o estudo foi aprovado pelo CEP perante o qual o projeto foi apresentado e pela CONEP, quando pertinente. Comprometo-me a utilizar o material e os dados obtidos nesta pesquisa exclusivamente para as finalidades previstas neste documento ou conforme o consentimento dado pelo participante.

\_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_.

**Isabella Moníleo**  
Médica Geneticista  
CRM-AL 3514

## ANEXO C- Anais do Congresso Brasileiro de Genética Médica em 2019.



**CBGM2019**  
 XXXI Congresso Brasileiro  
 de GENÉTICA MÉDICA  
 DO SINGULAR AO PLURAL  
 Hotel Deville Prime | SALVADOR - BAHIA  
 01 a 05 de julho de 2019



## ANAIS CBGM 2019

### P-150 - ESTUDO-PILOTO SOBRE RECURSOS ALIMENTARES EM NEONATOS E LACTENTES COM FENDA ORAL

*Autores: JÉSSICA LIMA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS), CHRYSTENISE VALÉRIA FERREIRA PAES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS), ALEX SANDRO GUILHERMINO DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS), ISABELLA LOPES MONLEÓ (UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS)*

**Introdução:** O Serviço de Genética Clínica (SGC) do HUPAA-UFAL implantou em 2013 uma estratégia de referência-contrarreferência de pacientes com fendas orais (FO). Neste modelo, 7 municípios de Alagoas realizam cuidados iniciais e continuados de saúde e nutrição da criança e a referenciam ao SGC para iniciar o acompanhamento especializado. **Objetivos:** Descrever os recursos utilizados nos municípios para alimentar crianças com FO desde o nascimento até a 1ª consulta no SGC-HUPAA-UFAL. **Métodos:** estudo prospectivo-descritivo, com informações colhidas por questionário. **Resultados:** Entre agosto/2018 e abril/2019, 30 lactentes foram referidos, 27 (90) nasceram nos municípios participantes. Fenda labial (FL) ocorreu em 2, fenda labiopalatal (FLP) em 12 e fenda palatal (FP) em 16 casos, sendo 21 não-sindrômicos. A ingestão de leite materno variou de 2-123 dias, com média de 24 ( $\pm 27$ ), tendo predominado aleitamento misto 12/30 (40). Seio materno foi o 1º recurso para alimentação em 15, seguido por sonda oro/nasogástrica (SONG) em 13 crianças. Entre os lactentes que iniciaram alimentação ao seio, o tempo médio de ingestão de leite materno foi 30 ( $\pm 37$ ) dias. Aleitamento materno exclusivo foi mantido em 4 destas crianças, sendo 34 e 45 dias (dois casos de FL), 123 dias (um caso de FL/úvula bífida) e 6 dias (um caso de FP). Para os 13 neonatos que iniciaram com SONG, apenas 1 (FLP) consumiu leite materno exclusivo por 34 dias. A média de consumo de leite materno neste grupo foi 17 ( $\pm 12$ ) dias. **Conclusões:** A utilização de SONG como 1º recurso alimentar entre recém-nascidos com FO continua elevada. A quantidade de dias de ingestão de leite materno é baixa e não diferiu entre crianças que iniciaram alimentação ao seio ou por SONG ( $p=0,62$ ). Pretende-se replicar este estudo em outras regiões para conhecer o estado atual do aleitamento de crianças com FO no Brasil.

**Palavras Chave:** FENDAS ORAIS, RECURSOS ALIMENTARES, ALEITAMENTO.

**Agradecimentos:** CAPES, CNPQ, FAPEAL