



# ESTUDO DESCRITIVO DAS CAUSAS DE DEFICIÊNCIA INTELECTUAL NOS ALUNOS DE ZERO A CINCO ANOS DE IDADE DA APAE DE MARINGÁ-PR

Arthur Arenas Périco<sup>1</sup>; Ana Carolina Fogare Delamuta<sup>2</sup>; Marcela Funaki dos Reis<sup>3</sup>; Ana Maria Silveira Machado de Moraes<sup>4</sup>; Clarissa Torresan<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Acadêmico do Curso de Medicina, Centro Universitário de Maringá – UNICESUMAR, Maringá-PR. Bolsista PIBIC/UniCesumar.

<sup>2</sup>Acadêmica do Curso de Medicina, UNICESUMAR, Maringá-PR. Acadêmica Colaboradora.

<sup>3,4</sup>Co-orientadoras, Doutoradas, Departamento de Medicina, UNICESUMAR, Maringá-PR.

<sup>5</sup>Orientadora, Doutora, Departamento de Medicina, UNICESUMAR, Maringá-PR.

**RESUMO:** A deficiência intelectual (DI) caracteriza-se pelo prejuízo de habilidades mentais e adaptativas, resultando em funcionamento intelectual significativamente abaixo da média geral dos indivíduos normais, com limitações em áreas importantes para o convívio em sociedade, como a comunicação e o autocontrole. Uma das principais preocupações na atualidade é a identificação precoce da incapacidade e sua etiologia, de modo a iniciar o manejo precoce, a fim de promover melhora na qualidade de vida do paciente e de seus cuidadores, assegurando sua integração social e escolar. Portanto, o objetivo desse projeto foi investigar a proporção de casos de DI diagnosticados e não diagnosticados entre os alunos matriculados na APAE de Maringá, a fim de contribuir com dados epidemiológicos à cerca das causas de DI. Foi realizado um estudo transversal, descritivo, exploratório, desenvolvido na Associação de Pais e Amigos de Excepcionais (APAE) da cidade de Maringá/PR. A Síndrome de Down foi a única causa de DI estabelecida nesse estudo, embora a maioria dos pacientes não tenham recebido um diagnóstico etiológico certo. Metade dos pacientes eram filhos de mães com idade superior a 35 anos. Informações referentes aos períodos pré-natal, perinatal e neonatal foram escassas. Portanto, a incompletude dos prontuários dificultou a caracterização da população estudada e o estabelecimento de medidas preventivas. A análise detalhada das causas de DI dessa população não foi possível, o que impossibilita o entendimento delas e das dificuldades no diagnóstico. Cabe, portanto, identificar os motivos na falha de preenchimento dos prontuários e buscar meios de solução para os problemas levantados.

**PALAVRAS-CHAVE:** Diagnóstico Etiológico; Epidemiologia; Genética Médica.

## 1 INTRODUÇÃO

A deficiência intelectual (DI) caracteriza-se pelo prejuízo de habilidades mentais e adaptativas, resultando em funcionamento intelectual significativamente abaixo da média geral dos indivíduos normais, com limitações em áreas importantes para o convívio em sociedade, como a comunicação e o autocontrole (VIEIRA E GUIGLIANI, 2013).

Estima-se que de 2 a 3% da população em países industrializados seja acometida por algum grau de DI. No Brasil, estima-se algo em torno de 6,7 a cada 1000 (FÉLIX *et al.*, 1998). É conhecido seu predomínio no sexo masculino, em parte justificado pelos numerosos genes envolvidos com o funcionamento cerebral, localizados no cromossomo X. Embora a DI seja um achado comum, em um grande número de doenças genéticas e não genéticas, também pode se apresentar como uma entidade isolada, cuja causa nem sempre pode ser estabelecida (VASCONCELOS, 2004).

Diante dos fatos, essa pesquisa teve por objetivo investigar a proporção de casos diagnosticados e não diagnosticados entre os alunos de zero a cinco anos matriculados na APAE de Maringá, a fim de contribuir com dados epidemiológicos à cerca das causas de DI e das dificuldades para a condução da investigação e efetivação do diagnóstico. Portanto, pretende-se caracterizar a população de estudo quanto ao diagnóstico de DI, identificar o método de confirmação da etiologia, averiguar os fatores que podem ter contribuído para o não estabelecimento do diagnóstico e investigar a presença de comorbidades associadas com o quadro de DI.



## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

Foi realizado um estudo transversal, descritivo, exploratório, desenvolvido na Associação de Pais e Amigos de Excepcionais (APAE) da cidade de Maringá-PR. Foram incluídos todos os registros de alunos matriculados na instituição, com idade entre 0 e 5 anos.

Foram analisadas as variáveis maternas, biológicas, diagnósticas e clínicas.

Realizou-se uma análise descritiva com tabelas de frequências e cálculo de medidas de tendência central e de dispersão para variáveis quantitativas. Para variáveis categóricas realizou-se o cálculo percentual e para testar as hipóteses do estudo foram aplicados a análise de associação de *t student* e o teste do  $X^2$ .

## 3 RESULTADOS

Os dados dessa pesquisa foram obtidos através da análise de prontuários dos alunos atendidos na APAE de Maringá, uma instituição filantrópica destinada para o cuidado integral de pessoas portadoras de deficiência intelectual.

Dentro da faixa etária proposta para análise (0 a 5 anos de idade), um total de 37 prontuários médicos foram avaliados.

Apenas 23% dos pacientes possuíam um diagnóstico etiológico estabelecido para a DI, sendo que o restante não tinha (58%) ou não apresentava dados a respeito do diagnóstico no prontuário (17%).

A Síndrome de Down foi a etiologia de todos os diagnósticos estabelecidos, porém em apenas 2% dos casos foi solicitado exame específico para confirmar tal etiologia. No prontuário dos demais pacientes, foram registrados apenas diagnósticos sindrômicos inespecíficos e, muitas das vezes, sem relação com a deficiência intelectual.

A incompletude de dados nos prontuários é um fato curioso, pois embora todos os pacientes tenham sido avaliados por especialistas, detectou-se ausência de informações fundamentais para avaliação de uma pessoa portadora de DI.

Com relação aos fatores de risco maternos para DI, a escolaridade não foi mencionada em nenhum prontuário e 50% das mães apresentavam idade superior a 35 anos.

Com relação aos fatores pré-natais, 91% das mães realizaram pré-natal, sendo que destes apenas 19% apresentaram complicação. Sobre a realização de USG morfológico, apenas 15% dos prontuários relatavam a realização.

Dos fatores de risco neonatais, o peso ao nascer foi descrito em todos os prontuários, sendo que 32% dos pacientes nasceram com baixo peso para a idade gestacional.

## 4 DISCUSSÃO

Existem diversas causas de DI, estando divididas entre causas genéticas e não genéticas (congenita, ambiental e sociocultural).

Com relação às causas genéticas, a grande maioria dos casos deve-se à Síndrome de Down e, menos frequente, à Síndrome do X-frágil, Síndrome de Prader-Willi, galactosemia, fenilcetonúria e outras (KATZ E LAZCANO-PONCE, 2008).

As causas não genéticas podem ser divididas em pré-natais, perinatais e neonatais. Nesse grupo enquadram-se as infecções, toxemias, complicações gestacionais (desnutrição, diabetes, prolapso de cordão, hemorragias), traumas e encefalopatias (KATZ E LAZCANO-PONCE, 2008).

Em uma metanálise, os fatores fortemente associados com o risco de DI foram idade materna avançada (>35 anos), mulheres negras, baixa escolaridade materna, alta paridade, alcoolismo, epilepsia materna, prematuridade, sexo masculino e baixo peso ao nascer. Em contrapartida à idade materna



avançada, não foram encontradas associações significantes entre idade materna jovem (abaixo de 20 anos) e risco de DI (HUANG et al., 2016).

Sabe-se que o diagnóstico precoce e a intervenção na DI garantem o correto manejo do paciente e contribuem para a saúde pública de maneira geral. Portanto, a identificação desses pacientes através de busca ativa em triagens clínicas ou mesmo em análises de prontuários permite o remanejamento adequado, garante um melhor prognóstico e adaptação do indivíduo (HUANG et al., 2016).

## 5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Down foi a única causa de DI nos pacientes diagnosticados, estando de acordo com a literatura por ser a etiologia mais frequente.

Devido à incompletude dos prontuários médicos, dados relacionados à investigação clínica e sobre os fatores de risco para DI não puderam ser efetivamente avaliados no sentido de traçar um perfil epidemiológico e contribuir para a elaboração de medidas preventivas. Não se pode afirmar que estas informações não foram questionadas, mas sim que elas não foram registradas.

Cabe, portanto, medidas institucionais que possam corrigir as falhas no preenchimento de prontuários médicos, a fim de garantir um correto manejo dos pacientes.

## REFERÊNCIAS

FÉLIX, T.M. et al. A genetic diagnostic survey in a population of 202 mentally retarded institutionalized patients in the South of Brazil. **Clin Genet**, v. 54, n.3, p. 219-23, 1998.

HUANG, J. et al. Prenatal, Perinatal and Neonatal Risk Factors for Intellectual Disability: A Systemic Review and Meta-Analysis. **Plos One**, v. 11, n. 4, 2016.

KATZ, G.; LAZCANO-PONCE, E. Intellectual disability: definition, etiological factors, classification, diagnosis, treatment and prognosis. **Salud Pública de México**, v. 50, p. 132-41, 2008.

VASCONCELOS, M. Retardo Mental. **Jornal de Pediatria**, v. 80, n. 2, p. 1-9, 2004.

VIEIRA, T.; GUIGLIANE, R. (Org.). Manual de genética médica para atenção primária à saúde. Porto Alegre: **Artmed**, 2013.