



ARTIGO ORIGINAL

Diagnostic implications of associated defects in patients with typical orofacial clefts^{☆,☆☆}



Isabella L. Monlleó^{a,*}, Amanda G.R. de Barros^b, Marshall I.B. Fontes^c,
Ana K.M. de Andrade^b, Gisele de M. Brito^b, Diogo L.L. do Nascimento^d
e Vera L. Gil-da-Silva-Lopes^e

^a Faculdade de Medicina, Serviço de Genética Clínica, Hospital Universitário Prof. Alberto Antunes, Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Maceió, AL, Brasil

^b Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Maceió, AL, Brasil

^c Núcleo de Saúde Materno-Infantil e do Adolescente, Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas (Uncisal), Maceió, AL, Brasil

^d Laboratório de Citogenética Humana (LCH), Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas (Uncisal), Maceió, AL, Brasil

^e Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas (FCM), Universidade Estadual de Campinas (Unicamp), Campinas, SP, Brasil

Recebido em 10 de outubro de 2014; aceito em 16 de dezembro de 2014

KEYWORDS

Cleft lip;
Cleft palate;
Congenital
abnormalities;
Phenotype

Abstract

Objectives: To describe prevalence of associated defects and clinical-genetic characteristics of patients with typical orofacial clefts (OFCs) seen at a reference genetic service.

Methods: Descriptive study conducted between September of 2009 and July of 2014. Two experienced dysmorphologists personally collected and coded clinical data using a validated, standard multicenter protocol. Syndromic cases were defined by the presence of four or more minor defects, one or more major defects, or recognition of a specific syndrome. Fisher's exact and Kruskal-Wallis tests were used for statistics.

Results: Among 141 subjects, associated defects were found in 133 (93%), and 84 (59.5%) were assigned as syndromic. Cleft palate was statistically associated with a greater number of minor defects ($p < 0.0012$) and syndromic assignment ($p < 0.001$). Syndromic group was associated with low birth weight ($p < 0.04$) and access to surgical treatment ($p < 0.002$). There was no statistical difference between syndromic and non-syndromic groups regarding gender ($p < 0.55$), maternal age of 35 years and above ($p < 0.50$), alcohol ($p < 0.50$) and tobacco consumption ($p < 0.11$), consanguinity ($p < 0.59$), recurrence ($p < 0.08$), average number of pregnancies ($p < 0.32$), and offspring ($p < 0.35$).

DOI se refere ao artigo:

<http://dx.doi.org/10.1016/j.jpmed.2014.12.001>

[☆] Como citar este artigo: Monlleó IL, de Barros AG, Fontes MI, de Andrade AK, Brito GM, do Nascimento DL, et al. Diagnostic implications of associated defects in patients with typical orofacial clefts. J Pediatr (Rio J). 2015;91:485–92.

^{☆☆} Trabalho vinculado à Faculdade de Medicina, Serviço de Genética Clínica, Hospital Universitário Prof. Alberto Antunes, Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Maceió, AL, Brasil.

* Autor para correspondência.

E-mail: isabella.monlleo@gmail.com (I.L. Monlleó).

PALAVRAS-CHAVE

Fenda de lábio;
Fenda de palato;
Anomalias
congenitas;
Fenótipo

Conclusions: There is a lack of information on syndromic clefts. The classification system for phenotype assignment adopted in this study has facilitated recognition of high prevalence of associated defects and syndromic cases. This system may be a useful strategy to gather homogeneous samples, to elect appropriate technologies for etiologic and genotype-phenotype approaches, and to assist with multi-professional care and genetic counseling

© 2015 Sociedade Brasileira de Pediatria. Published by Elsevier Editora Ltda. All rights reserved.

Implicações diagnósticas de defeitos associados em pacientes com fendas orofaciais típicas

Resumo

Objetivos: Descrever a prevalência de defeitos associados e as características genético-clínicas de pacientes com fendas orofaciais típicas (FOT) em um serviço de referência em genética.

Métodos: Estudo descritivo feito entre setembro/2009 e julho/2014. Os dados foram colhidos e codificados por dois observadores clínicos com experiência em dismorfologia, com protocolo validado em estudo multicêntrico. Presença de quatro ou mais defeitos *minor*, um ou mais defeitos *major* e diagnóstico de síndrome reconhecida foram critérios usados para classificar o caso como *sindrômico*. Usou-se teste exato de Fisher para análise de variáveis categóricas e o de Kruskal-Wallis para igualdade de médias.

Resultados: Entre 141 sujeitos, 133 (93%) apresentavam ao menos um defeito *minor* ou *major* associado, 84 (59,5%) classificados como *sindrômicos*. As fendas de palato estiveram associadas com maior número de defeitos *minor* ($p < 0,0012$) e com a classificação *sindrômica* ($p < 0,01$). O grupo *sindrômico* apresentou maior taxa de baixo peso ($p < 0,04$) e menor acesso a tratamento cirúrgico ($p < 0,02$). Não houve diferenças entre os grupos quanto ao gênero ($p < 0,55$), idade materna ≥ 35 anos ($p < 0,50$), ingestão de álcool ($p < 0,50$) e tabagismo ($p < 0,11$), consanguinidade ($p < 0,59$), recorrência familiar ($p < 0,08$) e média de gestações ($p < 0,32$) e de filhos nascidos vivos ($p < 0,35$).

Conclusões: Existe escassez de informações sobre fendas *sindrômicas*. O método de classificação fenotípica usado possibilitou a identificação de alta prevalência de defeitos associados e de casos *sindrômicos*. Esse método seria uma opção para homogeneizar amostras, determinar tecnologias com vistas à investigação etiológica e estudos de correlação genótipo-fenótipo, além de colaborar para intervenção multiprofissional e aconselhamento genético.

© 2015 Sociedade Brasileira de Pediatria. Publicado por Elsevier Editora Ltda. Todos os direitos reservados.

Introdução

O interesse científico sobre as fendas orofaciais típicas (FOT), representadas por fendas paramedianas que envolvem o lábio, o palato ou ambos, remonta a meados do século XVIII.^{1,2} O desenvolvimento de ferramentas tecnológicas na era genômica tem possibilitado a ampliação do conhecimento sobre a etiologia, a história natural e os fatores de risco. Todavia, a compreensão das imbricadas relações gene-gene e gene-ambiente e suas repercussões sobre o fenótipo permanece como um importante desafio. Esse conhecimento forma a base teórica sobre a qual devem ser construídas propostas de tratamento e prevenção custo-efetivas.¹⁻⁴

FOT são malformações congênitas com grande impacto epidemiológico, social, psicológico e econômico. A prevalência varia de um caso a cada 500-2.500 nascimentos. Essa variação reflete a interferência de fatores genéticos e ambientais relacionados ao *background* étnico, à região geográfica e às condições nutricionais e de saúde da população.²⁻⁵

No Brasil, existem problemas no registro epidemiológico de defeitos congênitos. A despeito disto, uma estimativa recentemente publicada previu o nascimento de 2.900 a 4.000 crianças com FOT no país em 2011.⁶ Admitindo-se a manutenção da taxa de natalidade no país e considerando-se que o tratamento de uma pessoa com FOT se estende até a idade adulta, essa estimativa de casos novos/ano tem um importante impacto econômico sobre o sistema de saúde.

O reparo cirúrgico da fenda costuma ser percebido pela família como único tratamento necessário. Contudo, uma pessoa com FOT requer suporte continuado de fonoaudiologia, odontologia, otorrinolaringologia e psicologia até a idade adulta e, geralmente, necessita mais de uma intervenção cirúrgica.¹⁻⁴

Estudos longitudinais têm revelado outros aspectos importantes de saúde, entre os quais se destacam uma maior taxa de mortalidade em qualquer idade, maior prevalência de distúrbios psiquiátricos e risco aumentado para câncer de mama, cérebro e cólon no indivíduo e em seus parentes. Nos Estados Unidos da América, estima-se um gasto de 200 mil dólares *per capita* em cuidados de pessoas com FOT ao

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4154326>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4154326>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)