

## PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DE ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS NO TERRITÓRIO BRASILEIRO

Congresso Nacional de Genética, 1ª edição, de 04/10/2021 a 06/10/2021  
ISBN dos Anais: 978-65-89908-95-1

**LUCIO; Márcio Jamerson Pinheiro<sup>1</sup>, LEOPOLDINO; Osvaldo Carlos Silva Leopoldino<sup>2</sup>, LACERDA; Vinicius Ruas<sup>3</sup>, FONSECA; Gabriela de Queiroz<sup>4</sup>**

### RESUMO

**Introdução:** A contagem numérica de cromossomos humanos tem como expressão, em números modais de 46 cromossomos (22 pares de cromossomos somáticos e 1 par de cromossomos sexuais). Podemos definir anomalias cromossômicas, alterações numéricas destes valores cromossômicos, referindo-se quando o indivíduo possui um número cromossômico anormal, aneuploidias. Estes distúrbios cromossômicos, podem causar significativa deficiência mental, déficit ponderal e estrutural, dismorfismos faciais e malformações. Ademais, as aneuploidias estão entre as anomalias congênitas mais comuns na prática clínica, sendo os diagnósticos rotineiros as trissomias, como a trissomia do cromossomo 13 (Síndrome de Patau), Trissomia do 18 (síndrome de Edwards) e trissomia do 21 (síndrome de down) (4). Além destas alterações, destaca-se a aneuploidia de cromossomos sexuais (Síndrome de Turner, Klinefelter, XXX e XYY). Mesmo com avanço das técnicas diagnósticas genéticas em pré-natais, ainda se faz necessário reportar estas doenças, por aspectos epidemiológicos. O presente estudo, elucida um panorama dimensional dos diagnósticos destas enfermidades.

**Objetivo:** Descrever o perfil epidemiológico de anomalias cromossômicas no território nacional nos últimos 5 anos. **Métodos:** Trata-se de estudo ecológico, retrospectivo e descritivo que baseou-se em Dados Secundários do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS), entre os anos de 2016 - 2021. Para cálculo prevalência, utilizou-se valores de estimativa demográfica da Projeção da População das Unidades da Federação por sexo e grupos de idade: 2000-2030. Os critérios de elegibilidade foram: regiões e unidades federativas do território nacional, faixa etária menor de 1 ano e 15-19 anos, do sexo masculino, feminino e ignorado, raça branca, preto, pardo e amarelo. Considerou-se na Classificação Internacional de Doenças (CID-10) as Anomalias cromossômicas NCOP. O Microsoft Office Excel 2019 foi utilizado para cálculo dos dados estatísticos. **Resultados:** Nos anos de 2016-2021, foram notificados 1874 (prevalência de 0,878 por 1000 hab). A região Sudeste destaca-se em notificação dos casos com 979 relatos (prevalência de 52.24%), seguido a região Norte com menores valores de relatos com 28 casos (prevalência de 1.49%). Os anos com maior morbidade foram 2019 com 362 (prevalência de 19,31%) e 2017 com 345 notificações (prevalência de 18.40%). Quando consideramos a faixa etária de menor de 1 ano com 1326 (70.75%) e com menor incidência a idade de 15-19 anos com 102 casos (prevalência de 5.44%). No quesito sexo e raça, o sexo feminino com 1030 casos (prevalencia de 54.96%) e

<sup>1</sup> Universidade Salvador - UNIFACS, jamespinheirodf@gmail.com

<sup>2</sup> Universidade Salvador - UNIFACS, 165181022@unifacs.edu

<sup>3</sup> Universidade Salvador - UNIFACS, viniciusruaslacerta@gmail.com

<sup>4</sup> Universidade Salvador - UNIFACS, gabiqfonseca@gmail.com

masculino com 844 (prevalencia de 45.03%), na raça vemos predominio de brancos com 953 (prevalencia de 50.85%) e pardos com 877 (prevalencia de 46.7%). **Conclusão:** Ao determinar alterações cromossômicas é bem natural encontrarmos abortamentos e malformações congênitas, por vezes estas anomalias estão relacionadas ao posicionamento, localização e número de gene no indivíduo. Os resultados elucidaram este reflexo, demonstrando que a maior parte das notificações são realizadas em indivíduos menores de um ano de idade, elucidando possível acompanhamento pré natal correto. A apresentação dos dados segue como forma de corroborar ações que priorizem a assistencialidade das famílias, estimulando-as o acompanhamento precoce, para que desta forma medidas possam viabilizar políticas públicas, para uma boa assistência dos pacientes que apresentem tais alterações.

**PALAVRAS-CHAVE:** Deficiência Mental, Malformações, Trissomia

<sup>1</sup> Universidade Salvador - UNIFACS, jamespinheirodf@gmail.com

<sup>2</sup> Universidade Salvador - UNIFACS, 165181022@unifacs.edu

<sup>3</sup> Universidade Salvador - UNIFACS, viniusruaslacerda@gmail.com

<sup>4</sup> Universidade Salvador - UNIFACS, gabiqfonseca@gmail.com