

# VIII JORNADA ACADÊMICA DO HUPAA

Saúde digital: novas tecnologias na formação  
e atuação do profissional de saúde.



## **DEFICIÊNCIA INTELECTUAL EM MACEIÓ-AL: UM RETRATO EPIDEMIOLÓGICO EM INSTITUIÇÕES DE REABILITAÇÃO INTELECTUAL** *INTELLECTUAL DISABILITY IN MACEIÓ-AL: AN EPIDEMIOLOGICAL OVERVIEW OF INTELLECTUAL REHABILITATION INSTITUTIONS*

**Mirele Raíssa Silva Santos**

Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL, Brasil

**Maria Carolina Malta**

Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL, Brasil

**Rafael Wanderley Persiano Malta**

Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL, Brasil

**Juliana Louise Dias Lima**

Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL, Brasil

**João Bosco Barros Carvalho Santos**

Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL, Brasil

**Thalita Figueiredo**

Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL, Brasil

**Resumo:** A deficiência intelectual é uma condição com prevalência de 1-3% na população mundial, diante disso, o objetivo deste trabalho foi descrever seu perfil epidemiológico nas instituições de reabilitação intelectual de Maceió-AL, através de um estudo transversal, descritivo e prospectivo com informações dos prontuários dos pacientes. Foi observado que há prevalência de indivíduos do sexo masculino, entre 5 e 16 anos; além disso, pouco se sabe sobre a consanguinidade parental; e informações como recorrência familiar, diagnóstico nosológico e etiologia, são descritas, em parte, nos prontuários, porém não devidamente especificadas, visto sua relevância diante o diagnóstico e prognóstico da deficiência intelectual.

**Palavras-chave:** deficiência intelectual; perfil epidemiológico; instituições de reabilitação intelectual.

**Abstract:** Intellectual disability is a condition with a prevalence of 1-3% in the world population, therefore, the objective of this study was to describe its epidemiological profile in intellectual rehabilitation institutions in Maceió-AL, through a cross-sectional, descriptive and prospective study with information of the patients' charts. It was observed that there is a prevalence of male individuals, between 5 and 16 years old; furthermore, little is known about parental consanguinity; and information such as familial recurrence, nosological diagnosis and etiology are described in the medical records, but not properly specified, given their relevance to the diagnosis and prognosis of intellectual disability.

**Keywords:** intellectual disability; epidemiological profile; intellectual rehabilitation institutions.



# VIII JORNADA ACADÊMICA DO HUPAA

Saúde digital: novas tecnologias na formação e atuação do profissional de saúde.



## 1 INTRODUÇÃO

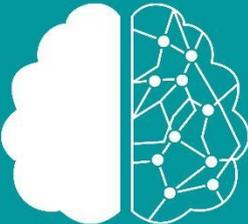
A deficiência intelectual (DI) é definida como uma série de limitações nos âmbitos intelectual e adaptativo de um indivíduo, e costuma dar indícios antes dos 18 anos de idade. Sua prevalência é de 1-3% na população mundial, enquanto no Brasil, a doença afeta cerca de 1,2% da população (TOPPER *et al*, 2011; INSTITUTO..., 2019). Consiste numa condição de etiologia heterogênea, com causas genéticas, ambientais ou multifatoriais descritas, o que contribui para a dificuldade em relação à compreensão e determinação de suas causas (PÉREZ *et al.*, 2017; CHIURAZZI; PIROZZI, 2016).

Dentre os fatores etiológicos relacionados à DI, a condição socioeconômica tem importante papel, pois há um aumento da sua prevalência em países com baixa renda, o que pode estar relacionado com a falta de acesso ao sistema de saúde pública e até mesmo serviço clínico de genética especializado (EMERSON, 2007; RIAZUDDIN *et al.*, 2017). Além das causas ambientais e multifatoriais, as causas genéticas se destacam, visto que estão relacionadas à diferentes formas da DI, associadas às formas mais graves e à recorrência familiar (HAN *et al.*, 2018).

Diante da necessidade de compreender as informações acerca da etiologia da deficiência intelectual no estado de Alagoas e identificar fatores de risco, o presente trabalho tem como objetivo descrever o perfil epidemiológico da DI nas instituições de reabilitação intelectual da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) e Associação Pestalozzi. Tendo como objetivos específicos coletar informações dos prontuários dos pacientes a fim de levantar a influência de certos parâmetros relacionados com a heterogeneidade da doença; identificar a etiologia dos casos atendidos nas instituições e identificar as dificuldades para a obtenção de dados importantes para a determinação da etiologia da DI como consanguinidade, recorrência familiar, diagnóstico nosológico e intercorrências gestacionais.

## 2 METODOLOGIA





# VIII JORNADA ACADÊMICA DO HUPAA

Saúde digital: novas tecnologias na formação  
e atuação do profissional de saúde.



O estudo foi realizado com aprovação do comitê de ética (CAAE: 39674220.1.1001.5013) e consiste numa pesquisa de característica transversal, descritiva e prospectiva com análise de dados secundários contidos em prontuários de pacientes com DI atendidos nas instituições de apoio à pessoa com deficiência APAE e Pestalozzi, localizadas em Maceió. Ao total, foram analisados 745 prontuários de pacientes ativos nas instituições entre os meses de julho e novembro de 2021. Para a análise dos dados e construção dos gráficos foi utilizado o Software Microsoft Excel®.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Após coleta e tabulação, foram analisados os dados de 745 pacientes atendidos na reabilitação intelectual das instituições avaliadas, sendo 536 prontuários provenientes da APAE e 209 da Pestalozzi; foi observada uma prevalência de pacientes do sexo masculino com um total de 500 indivíduos, representando 67,1%, enquanto o sexo feminino com um total de 245, representam 32,9%. A alta prevalência de casos de DI em indivíduos do sexo masculino encontrada neste estudo condiz com a literatura, tal qual em revisão sistemática que abrangeu artigos de 2010 a 2015. Esse achado também evidenciou o estimado de que condições genéticas com herança ligada ao cromossomo X são responsáveis por mais da metade dos casos de DI (MCKENZIE *et al.*, 2022; ROPERS, 2006). A faixa etária dos pacientes variou entre 1 e 57 anos, com prevalência de pacientes entre 5 e 16 anos; esse fato corrobora com as informações acerca da faixa etária de diagnóstico de DI, e características associadas, como TEA e atraso Global do desenvolvimento, a partir dos 5 anos de idade (PÉREZ *et al.*, 2017).

### 3.1 Consanguinidade e recorrência familiar

Com relação à consanguinidade parental, notou-se uma carência da obtenção dessa informação; dos 745 prontuários analisados, 628 (84,3%) dos casos não há informação registrada, enquanto em 101 (13,6%) não há história de consanguinidade e em 16 (2,1%) dos casos há relatos de consanguinidade, porém sem grau de parentesco especificado. Não há um espaço específico para tal informação nos prontuários, sendo encontrado em diferentes espaços. Esse dado é essencial, pois representa um importante fator de risco para a ocorrência de doenças genéticas de herança



# VIII JORNADA ACADÊMICA DO HUPAA

Saúde digital: novas tecnologias na formação e atuação do profissional de saúde.



autossômica recessiva (HU *et al.*, 2019). Com relação à recorrência familiar, a maior parte dos casos apresentou informação nos prontuários, sendo 302 (40,5%) com recorrência familiar de condições descritas como “transtornos psiquiátricos” ou “doenças mentais”, no total de 80 (45,2%), deficiência intelectual com 62 (35%), transtorno do espectro autista com 23 (13%) e síndrome de Down com 12 (6,8%) dos casos; enquanto 187 (25,1%) casos não apresentam recorrência; há falta da informação em 256 (34,4%) dos prontuários.

### 3.2 Diagnóstico nosológico

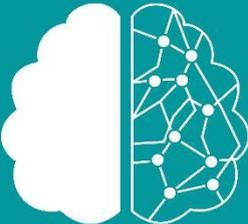
Dentre diversos diagnósticos nosológicos descritos, alguns se destacam por sua prevalência, sendo estes: Distúrbios da Atividade e da Atenção (DAA) com 227 (30,5%) dos casos; Transtorno Específico Misto do Desenvolvimento (TEMD) com 111 (14,9%); Síndrome de Down (SD) com 81 (10,9%); Transtorno do Espectro Autista (TEA) com 65 (8,7%); Paralisia Cerebral com 60 (8,1%); Retardo Mental leve (RM LEVE) com 40 (5,4%); Transtorno Global do Desenvolvimento (TGD) com 36 (4,8%) e outras alterações com 124 (16,7%) casos.

### 3.3 Casos com etiologia genética definida

Compreender a etiologia de condições genéticas é essencial para seu diagnóstico, pois a partir disso é possível compreender o prognóstico e estimar a recorrência familiar da condição (TOPPER *et al.*, 2011). Dentre os casos reconhecidamente de etiologia genética, 83 (88,3%) consistem de alterações cromossômicas, sendo 81 (86,2%) de SD, 1 (1,1%) de Síndrome de Angelman e 1 (1,1%) de Síndrome de Williams; enquanto 11 (13,8%) tem origem monogênica, dos quais 7 (7,4%) são de Síndrome do X-frágil, 2 (2,1%) de Síndrome de Rett, e 1 (1,1%) de Síndrome de Marshall-Smith e 1 (1,1%) de Síndrome de Rubinstein-Taybi. Destes casos, apenas 19 (20,2%) possuem diagnóstico confirmado com cariótipo e 4 (4,3%) com teste molecular, sendo este de síndrome do X-frágil, realizados por meio desta pesquisa no Laboratório de Genética Molecular Humana, no Hospital Universitário Professor Alberto Antunes (LGMH/HUPAA).

### 3.4 Intercorrências gestacionais





# VIII JORNADA ACADÊMICA DO HUPAA

Saúde digital: novas tecnologias na formação  
e atuação do profissional de saúde.



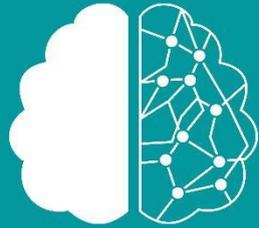
As intercorrências durante a gestação ou parto foi outro parâmetro analisado, pois representam um importante fator de risco ou sinal de alerta para a saúde do feto em desenvolvimento ou futuras gestações, e segundo a literatura, situações como o sofrimento fetal podem ocasionar em quadros relacionados com a DI, representando um fator importante de DI por causas ambientais, bem como, influenciar na etiologia multifatorial (BILDER *et al.*, 2013). Dentre estes, 81 (10,9%) não apresentam informação de intercorrência, 248 (28,8%) são descritos como sem intercorrências durante a gestação ou parto e 448 (60,3%) tem intercorrências relatadas, sendo as mais frequentes: asfixia perinatal, com 100 casos (22,32%); aborto prévio, com 70 casos (15,62%); prematuridade, com 68 casos (15,20%); sangramento, com 58 casos (12,94%); e em 157 (35%) foram relatadas outras intercorrências.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com relação ao perfil epidemiológico dos casos de DI atendidos nas instituições APAE e Pestalozzi, observou-se uma prevalência de pacientes do sexo masculino, e com faixa etária variando de 5 até 16 anos. Além disso, os dados sobre consanguinidade são pouco explorados, com necessidade de mudança na abordagem a fim de garantir a obtenção dessa informação; já com relação à recorrência familiar, a maioria dos prontuários possuem a informação, contudo há limitações em relação a qualidade do tipo de condição recorrente. Ademais, relacionados ao diagnóstico nosológico, houve uma prevalência de prontuários com diagnóstico de Distúrbios da Atividade e da Atenção (DAA), Transtorno Específico Misto do Desenvolvimento (TEMD) e Síndrome de Down e outras condições que estão atreladas à DI. Sobre os casos com etiologia genética definida, houve prevalência de casos cromossômicos (síndrome de Down) em detrimento de casos monogênicos; sendo 23 com exame genético (seja cariótipo ou molecular). As intercorrências gestacionais são fatores de risco ou sinais de alerta para a DI, e nos prontuários há a discriminação dessa informação na maioria dos prontuários, e nos casos positivos, com prevalência de casos de asfixia perinatal e aborto prévio. Sendo o aborto de recorrência um importante sinal de alerta para alterações cromossômicas.

Diante do exposto, pode-se inferir que há uma carência com relação a obtenção de dados essenciais para a caracterização das etiologias das doenças relacionadas à deficiência intelectual nas instituições de apoio à pessoa com deficiência de Maceió, APAE e Pestalozzi. Essa problemática





# VIII JORNADA ACADÊMICA DO HUPAA

Saúde digital: novas tecnologias na formação  
e atuação do profissional de saúde.



compromete a qualidade da informação sobre o paciente, tanto do ponto de vista individual quanto populacional. A definição da etiologia poderá auxiliar na compreensão do prognóstico e estimar o risco da recorrência familiar (ROPERS, 2010; TOPPER *et al*, 2011). Por outro lado, conhecer a prevalência das condições de natureza ambiental é essencial para a implantação de políticas públicas para a prevenção de enfermidades como a Síndrome Alcólica Fetal, evitável diante da não ingestão de álcool durante a gestação.

## REFERÊNCIAS

BILDER, D. A. *et al*. Prenatal and perinatal factors associated with intellectual disability. **American Journal Intellectual and Developmental Disabilities**, [S. l.], v. 118, n. 2, p. 156–176, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.1352/1944-7558-118.2.156>.

CHIURAZZI, P.; PIROZZI, F. Advances in understanding – genetic basis of intellectual disability. **F1000 Research**, v. 5, 2016. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27127621/>. DOI: 10.12688/f1000research.7134.1. Acesso em: 21 out. 2022.

EMERSON, E. Poverty and people with intellectual disabilities. **Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews**, v. 13, n. 2, p. 107-113, 2007. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17563898/>. Acesso em: 21 out. 2022.

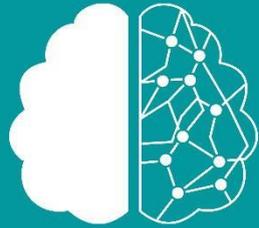
HU, H. *et al*. Genetics of intellectual disability in consanguineous families. **Molecular Psychiatry**, v. 24, n. 7, p. 1027-1039, 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29302074/>. Acesso em: 21 out. 2022.

MCKENZIE, K. *et al*. Systematic review of the prevalence and incidence of intellectual disabilities: current trends and issues. **Current Developmental Disorders Reports**, v. 3, n. 2, p. 104-115, 2016. Disponível em: <https://rdcu.be/cYuYt>. Acesso em: 27 out. 2022.

PÉREZ, V. C. *et al*. Phenotype in patients with intellectual disability and pathological results in array CGH. **Neurología**, v. 32, n. 9, p. 568-578, 2017. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27157524/>. Acesso em: 21 out. 2022.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (Brasil). **Pesquisa Nacional de Saúde (PNS) 2019**: Pessoas com Deficiência e as Desigualdades Sociais no Brasil. Rio de Janeiro: IBGE, 2022.





# VIII JORNADA ACADÊMICA DO HUPAA

Saúde digital: novas tecnologias na formação  
e atuação do profissional de saúde.



RIAZUDDIN, S. *et al.* Exome sequencing of Pakistani consanguineous families identifies 30 novel candidate genes for recessive intellectual disability. **Molecular Psychiatry**, v. 22, n. 11, p. 1604-1614, 2016. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27457812/>. Acesso em: 21 out. 2022.

ROPERS, H. H. Genetics of early onset cognitive impairment. **Annual Review of Genomics and Human Genetics**, v. 11, p. 161-187, 2010. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20822471/>. Acesso em: 21 out. 2022.

TOPPER, S.; OBER, C.; DAS, S. Exome sequencing and the genetics of intellectual disability. **Clinical Genetics**, v. 80, n. 2, p. 117-26, 2011. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21627642/>. Acesso em: 21 out. 2022.

