

## Capítulo 25

# SEMIOLOGIA PEDIÁTRICA EM GENÉTICA CLÍNICA

LUAN NOGUEIRA DUARTE<sup>1</sup>  
ALINE MAGALHÃES DOS SANTOS<sup>1</sup>  
SARA SILVEIRA BRANDÃO<sup>1</sup>  
LOUISE PAMPLONA BEDÊ MEZZEDIMI<sup>1</sup>  
ANA LARISSA PEIXOTO SOARES<sup>1</sup>  
ZAARA DOS REIS FONTENELE DE VASCONCELOS<sup>1</sup>  
LARISSA MOREIRA DANTAS<sup>1</sup>  
DÉBORA PATRÍCIA FEITOSA MEDEIROS EUFRÁSIO<sup>1</sup>  
EMILE NYCOLLE DA SILVA SOUZA<sup>1</sup>  
MARIA CLARA DUARTE DE FIGUEIRÊDO<sup>1</sup>  
JOÃO PAULO FARIAS DA SILVEIRA<sup>1</sup>  
MARIA JULIANA GOUVEIA DE MOURA<sup>1</sup>  
LIA NOGUEIRA DUARTE<sup>2</sup>  
WALLACE WILLIAM DA SILVA MEIRELES<sup>3</sup>  
ERLANE MARQUES RIBEIRO<sup>3</sup>

1. Discente – Medicina do Centro Universitário Christus- Unichristus

2. Discente – Medicina da Universidade Federal do Vale do São Francisco- UNIVASF

3. Médico assistente- Hospital Infantil Albert Sabin- HIAS.

**Palavras Chave:** Semiologia; Anamnese; Exame físico.

## INTRODUÇÃO

A semiologia da genética médica tem inúmeras peculiaridades devido a grande variedade de anomalias que podem estar presentes nas síndromes genéticas. Dessa forma, a anamnese, a inspeção, o exame físico e todas as etapas da consulta médica no consultório do geneticista precisam ser ampliadas, contemplando atenciosamente a cada sistema humano e tendo em vista as diversas manifestações em cada síndrome, de modo a identificar descendências familiares e analisar a prevalência e preponderância entre as raças, sexos e regiões.

Por fim, ao final da consulta não é incomum o médico geneticista não chegar a uma conclusão definitiva, visto que há uma grande intercessão de características entre as síndromes, portanto, a anamnese exige paciência e uma análise minuciosa de detalhes.

O objetivo deste estudo foi, portanto, aprofundar e atualizar sobre a semiologia no atendimento da genética clínica, de modo a torná-la mais acessível e sistemática (RIBEIRO, 2003).

## MÉTODO

Trata-se de uma revisão integrativa realizada no período de setembro a novembro de 2023, por meio de pesquisas nas bases de dados: PubMed e Medline. Foram utilizados os descritores: Semiologia, Anamnese, Exame Físico, Genética Médica. Desta busca foram encontrados 70 artigos, posteriormente submetidos aos critérios de seleção.

Os critérios de inclusão foram: artigos nos idiomas português, inglês e espanhol; publicados no período de janeiro de 2000 a novembro de 2023 e que abordavam as temáticas propostas para esta pesquisa, estudos do tipo revisão, corte transversal, ensaio clínico e meta-análise,

disponibilizados na íntegra. Os critérios de exclusão foram: artigos duplicados, disponibilizados na forma de resumo, que não abordavam diretamente a proposta estudada e que não atendiam aos demais critérios de inclusão.

Após os critérios de seleção restaram 30 referências, que foram submetidos à leitura minuciosa para a coleta de dados. Os resultados foram apresentados em tabelas, gráficos, quadros ou, de forma descritiva, divididos em categorias temáticas abordando: principais tópicos de história clínica e topografia craniocaudal do exame físico genético, bem como seus principais achados e correlações patológicas, ou, com base na âncora teórica de livros, revistas e políticas nacionais do assunto.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

### Anamnese

A anamnese deve compreender o contato inicial de todo atendimento médico dentro da genética, sendo um método eficaz de coleta de informações e alinhamento de perspectivas e fator relevante para a construção de uma otimizada relação médico-paciente pautada na busca mútua pelo aprimoramento clínico continuado. A iniciar pela identificação do paciente, o nome é o primeiro passo na construção de uma relação empática e pessoal, já sexo, etnia, idade, naturalidade e procedência podem apresentar relevância pela concordância epidemiológica das doenças. Por conseguinte, a queixa atual que trouxe o paciente à consulta deve ser bem detalhada em todas as suas dimensões, de modo a tentar entender quais características se enquadram em eventual suspeita sindrômica, congênita e hereditária (RIBEIRO, 2003).

Acerca da história familiar, tem-se um dos mais valiosos tópicos no raciocínio clínico em genética médica, a fim de que seja declarada e investigada consanguinidade, estando esse ele-

mento diretamente associado com o aumento de incidência de doenças de herança autossômica recessiva pela seleção de alelos afetados. Ainda, outros quadros sindrômicos similares ou não à queixa do paciente dentro da família devem ser registrados, especialmente fazendo uso do heredograma, sendo esta uma ferramenta de fácil acesso e consulta para leitura especializada, possibilitando uma sumarização dinâmica desse ponto clínico em sua transcrição gráfica (COSTA *et al.*, 2012).

Por fim, o histórico fisiológico deve ser investigado com cautela e precisão, iniciando-se pelo histórico gestacional materno, tipo de parto, presença de quaisquer intercorrências durante a gestação ou alterações de pré-natal. Posteriormente, deve ser questionado realização dos métodos de triagem neonatal universal e seus resultados, além dos principais marcos pediátricos, detalhando se foram cumpridos e em quais momentos. Por fim, estendendo para a consulta hebiátrica e do adulto, também deve ser perguntado acerca do desenvolvimento sexual e marcos puberais de modo geral, além de histórico sexual e reprodutivo (NARDES & PASTURA, 2021).

### Genealogia

A genealogia é um ramo da história que estuda as relações familiares e ancestrais, através de informações genéticas, como o sequenciamento de DNA. A genealogia permite traçar linhagens familiares, entender a herança de características genéticas e descobrir informações sobre a origem étnica de uma pessoa.

O Heredograma é uma representação gráfica das relações de parentesco entre indivíduos

de uma mesma família e, cada indivíduo é representado por um símbolo, que indica as características particulares e sua relação de parentesco com os demais. A partir da análise de heredogramas é possível identificar o tipo de herança genética e a probabilidade de um indivíduo apresentar uma característica ou uma doença hereditária.

É importante entender questões de genética que envolvam a construção/análise de heredogramas, pois isso favorece o desenvolvimento da capacidade de percepção, observação, aproximando a pessoa da realidade, ao possibilitar a visualização numa mesma representação que auxilia no entendimento do conteúdo científico.

Como montar uma árvore genealógica?

1- No topo da árvore coloque a pessoa central (a que se quer investigar);

2- Pais - acima da pessoa central, coloque os pais da pessoa, fazendo as conexões;

3- Avós - a partir dos pais da pessoa central, desenhe linhas que façam conexões com os pais da pessoa;

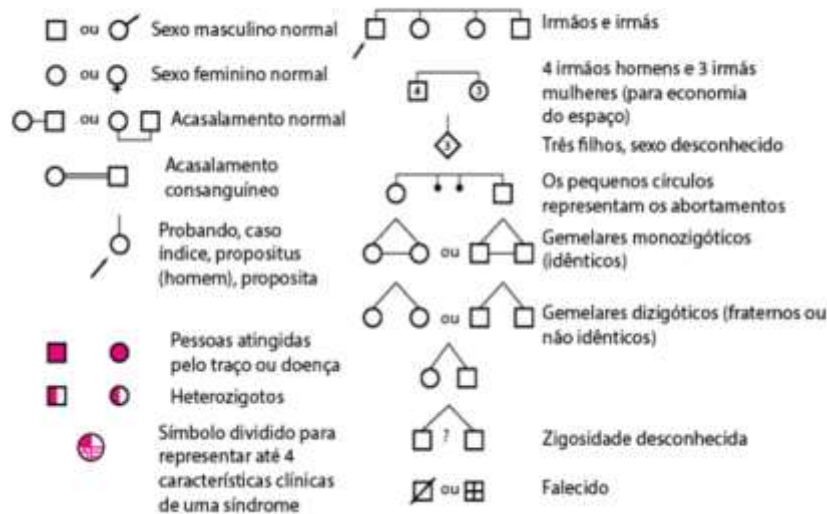
4- Bisavós - fazendo conexões, continuando a expansão da árvore;

5- Irmãos - se a pessoa tiver irmãos, colocá-los ao lado da pessoa central e conectá-los aos pais;

6- Cônjuges e filhos - se a pessoa central for casada e tiver filhos, incluir o cônjuge e filhos na árvore, conectando a pessoa central;

7- É imprescindível realizar anotações acerca das possíveis doenças, possíveis óbitos de alguém da família (citando a causa) e presença de alguma má formação ou distúrbio genético na família (**Figura 25.1**).

Figura 25.1 Simbologia utilizada na construção de heredogramas.



Fonte: TEIXEIRA, 2023

### Antropometria

A antropometria são medidas não invasivas no corpo utilizadas para avaliar o estado de saúde de maneira geral, o estado nutricional bem como o padrão de crescimento e desenvolvimento da criança, utilizando dados como: altura, peso, perímetro cefálico, índice de massa corporal (IMC), circunferências corporais para avaliar a adiposidade (cintura, quadril e membros) e espessura das dobras cutâneas. Essas medidas são plotadas nos gráficos e a partir desses resultados é realizado acompanhamento da criança e avaliado se ela, com o passar do tempo, tem ficado dentro dos parâmetros de desenvolvimento de acordo com a sua idade ou se existe algum risco de saúde, necessitando de maior monitoramento ou alguma intervenção, além de ser utilizado para detecção de alguma anomalia metabólica e eficácia ou não de algum tratamento (CASA DEI & KIEL, 2022).

### Exame dismórfico

Um exame dismórfológico, também conhecido como exame fenotípico, envolve a observação cuidadosa e sistemática das características físicas de uma criança, incluindo estruturas faciais, esqueléticas, cranianas e outras. O

objetivo é identificar anormalidades ou características distintivas que possam sugerir a presença de uma condição genética subjacente. Essas anormalidades são frequentemente chamadas de "disformidades" ou "dismorfismos."

Quando se trata de síndromes dismórficas, o exame físico ganha um papel ainda mais importante como parte da avaliação clínica. Isto significa que ele deverá ser baseado em um cuidadoso detalhamento da inspeção e da mensuração sistemática.

Diversas patologias genéticas não apenas afetam o crescimento, mas também podem resultar em assimetrias corporais. Nesse contexto, é imprescindível que profissionais adquiram conhecimento e habilidades de avaliação para compreender e interpretar adequadamente seus resultados. Cada variável, como peso, altura, tamanho da orelha, comprimento do dedo médio, entre outros, possui características específicas, pontos de referência e interpretações distintas.

Algumas das medidas analisadas são: a) Peso corporal; b) Estatura corporal: O termo 'estatura' engloba tanto o comprimento (medido com o indivíduo deitado) quanto a altura (medida com o indivíduo em pé). Ambos os métodos requerem técnicas específicas e rigor na

avaliação; c) Proporções corporais: As proporções entre o tronco e os membros inferiores mudam com a idade e são importantes no exame físico para identificar condições médicas que afetam o crescimento de diferentes segmentos do corpo. O segmento inferior é medido do solo à sínfise púbica, e o segmento superior é calculado subtraindo o segmento inferior da estatura total; d) Envergadura: A interpretação dos valores encontrados ganha maior relevância quando relacionada à estatura e comparada com as referências esperadas para a idade e o sexo. Esse tipo de análise é particularmente útil na identificação de síndromes que resultam em estaturas desproporcionalmente baixas ou altas.

### **Exame da cabeça**

Na cabeça, deve ser feita a inspeção, observando a presença de anormalidades, como lesões cutâneas e dismorfismos. Ademais, é imprescindível examinar as seguintes regiões: crânio, face, olhos, orelhas, nariz e boca, sendo assim, sempre de forma crânio-caudal (RAMOS *et al.*, 2018).

Dessa forma, quanto à avaliação do crânio, é necessário realizar a medição do perímetro cefálico (PC), com a finalidade de descartar microcefalia (PC <30cm) e macrocefalia (PC >40cm), pois essas alterações podem estar presentes em algumas infecções congênitas e doenças genéticas, a exemplo da toxoplasmose. Além de observar as características das suturas cranianas, caso tenham sido fechadas precocemente ou possuam alguma modificação estrutural e, por último, as fontanelas, as quais devem ser avaliadas quanto a abaulamentos, tensão e tamanho (ARAÚJO, 2013).

Quanto à avaliação das orelhas, deve ser feita uma análise cuidadosa, primeiramente, observar se há a presença ou ausência desse órgão. Após tal feito, é realizada a inspeção da orelha externa, devendo avaliar se essa estrutura está

protusa, assimétrica ou de baixa implantação; além disso, deve-se observar a hélice da orelha, para verificar a presença de criptotia, o lóbulo da orelha, o trago, o meato auditivo externo, a presença de apêndice, fossetas pré-auriculares ou fístulas, pois, apesar de ser uma característica menor, em relação às outras características de síndromes genéticas, ainda é de grande importância para o diagnóstico (RIBEIRO, 2003).

Quanto à avaliação do nariz e boca, deve realizar a inspeção, observando o tamanho, posição e presença de fissuras e anormalidades. Na inspeção nasal, é observado se há a ausência (arrinia) ou duplicação (polirrinia) dessa estrutura, ademais é necessária a caracterização da prega nasolabial (normal, ausente ou profunda), da raiz nasal (baixa ou alta), columela (normal, estreita ou larga) e da asa do nariz, podendo ser visto alterações nasais na Síndrome de Patau, Síndrome de Moebius, entre outras. Na inspeção oral, é feita a avaliação da espessura dos lábios, do tamanho da boca (macrostomia ou microstomia), do tamanho da língua (macroglóssia e microglóssia) e do frênulo labial (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2022).

Quanto à avaliação dos olhos e região periorcular, deve ser realizada a inspeção, observando as sobrancelhas, pálpebras, cílios, pupila, íris, epicanto e o formato dos olhos. Dessa forma, pode-se avaliar a presença de sobrancelhas finas e arqueadas, grossas e cheias, como é o caso das síndromes Cri-Du-Chat, mucopolissacaridose e Cornélia de Lange, respectivamente. Além disso, avaliar a distância intercantal e interpupilar e como estão as bordas palpebrais e sua posição (RIBEIRO, 2003)

### **Exame do tórax**

O exame físico do tórax é essencial para triar condições clínicas que demandem exames de imagem, de modo a otimizar recursos e reduzir exposição desnecessária à radiação pelos



pacientes pediátricos. Assim sendo, em pacientes com Fibrose Cística, por exemplo, deve ser feita uma inspeção de sua frequência respiratória e de sinais de dispneia, que se apresentam como sinais importantes de descompensação da doença de base em pneumonias. Além disso, a inspeção da protuberância do esterno (pectus carinatum) ou depressão da estrutura (pectus excavatum) pode ter relação com história familiar ou malformações congênitas de óptica sin-drômica (SAXENA, 2005).

A formatação e padrão mamilar também é importante, com foco no seu hiperdesenvolvimento na síndrome de Klinefelter ou variantes em distúrbios de diferenciação sexual (SIQUEIRA & SILVA, 2021).

Alterações de ausculta, palpação e percussão pulmonar podem falar a favor de displasia broncopulmonar, hipoplasia pulmonar por hérnia diafragmática e descompensação respiratória por quadros infecciosos de repetição, típicos de erros inatos da imunidade, bem como a ausculta de sopros a fim de triar cardiopatias (CAMPOS, 2023).

### **Exame do abdome**

A avaliação deve ser feita inicialmente por meio da inspeção, observando forma, volume, alterações de pele, cicatrizes, abaulamentos, retrações e aspecto do umbigo. Alterações como abdome escafoide podem indicar hérnia diafragmática, abdome assimétrico sugere massa abdominal. Em alguns casos, o abdome pode se apresentar de forma enrugada, como uma ameixa seca, devido a fraqueza dos músculos da parede abdominal, caracterizando a Síndrome de Prune Belly. Caso haja presença de abdome dilatado e ausência de eliminação de mecônio, é necessária a exclusão de uma possível imperfuração ou atresia anal (RIBEIRO, 2003).

Além disso, deve-se avaliar a cicatriz umbilical, visto que, em alguns casos, pode haver a

presença de secreção aquosa, sendo sugestivo de persistência do úraco. Algumas crianças podem apresentar extrusão de vísceras abdominais sem comprometimento do umbigo e sem saco herniário, caracterizando o diagnóstico de gastrosquise. Quando há o comprometimento da região umbilical associado ao envolvimento de vísceras em um saco herniário, denomina-se onfalocele. Esta patologia é comumente associada a cromossomopatias, como a Síndrome de Edwards (RIBEIRO, 2003).

A ausculta é importante que seja realizada antes da palpação e percussão, pois estas podem estimular o peristaltismo e ocultar a hipoatividade intestinal. A ausculta fornece informações sobre a movimentação de líquidos e gases nos intestinos, importantes, por exemplo, diante da suspeita de íleo paralítico ou oclusão intestinal. Além disso, podem ser ouvidos mais raramente sopros sistólicos ou sistodiastólicos, indicando de um vaso (artérias renais ou aorta abdominal) ou existência de uma fístula arteriovenosa (FERREIRA *et al.*, 2019).

A palpação permite o diagnóstico de visceromegalias, como hepato ou esplenomegalia. Esta pode sugerir infecção congênita ou anemia hemolítica e aquela sugerir o diagnóstico de fibrose hepática congênita. Com a palpação profunda, podem-se palpar os rins que, quando aumentados de tamanho, podem indicar obstrução, tumor ou doença cística (PORTO, 2014).

### **Exame da coluna**

O exame físico da coluna é uma etapa importante dentro do processo de avaliação da criança, o qual complementa as informações obtidas durante a anamnese. Este exame deve ser realizado de acordo com cada faixa etária da criança, pois irá apresentar características singulares de acordo com o estágio do desenvolvimento. Diante disso, a coluna vertebral, vista pelo plano sagital, apresenta 4 curvaturas fisio-

lógicas, são elas: cervical, torácica, lombar e sacral. Já a coluna vertebral vista frontalmente deve apresentar-se retilínea. Assim, este exame é focado na inspeção, que pode ser dinâmica ou estática, e na palpação, a fim de avaliar a presença de achados normais e anormais da coluna.

### **Exame dos membros**

Para o exame de membros, é necessário que o paciente esteja com o membro despido e, de preferência, sentado ou em ortostase. Iniciaremos o exame pela inspeção tanto de membros superiores quanto inferiores, avaliando simetria, deformidades, cicatrizes, desvio de eixo, tumorações, coloração e presença de geno varo e geno valgo.

Após essa ampla análise, será feita a medida dos membros superiores, que inclui medida dos segmentos do membro, do dedo médio e da palma da mão, tendo o intuito de avaliar presença de braquidactilia (dedos pequenos), aracnodactilia (dedos longos), desproporção palmo-digital, mãos pequenas, acromelia (encurtamento do segmento distal do membro), mesomelia (encurtamento do segmento intermediário), rizomelia (encurtamento do segmento proximal) e dedos e membros longos. Para medida de membros inferiores, será necessário o comprimento da coxa, da perna e do pé e, após isso, podemos relacionar a medida do segmento superior e inferior, podendo inferir baixa estatura desproporcionada, como em displasias esqueléticas. É necessária a avaliação das mãos, no intuito de identificar:

- Ausência de dedos, como na Síndrome de Holt-Oram;
- Polidactilia (dedos extranumerários), como na Síndrome de Patau;
- Sindactilia (fusão de dedos), como na S. de Apert;

- Camptodactilia (flexão em interfalangeana proximal), como na S. de Turner;

- Prega palmar única, como na S. de Down.

Podemos investigar também o formato do dedo, no intuito de identificar dedos finos, dedos em tridente (como na Acondroplasia) e linfedema de mãos e pés (como na S de Turner).

Além disso, é fundamental a avaliação dos pés, examinando a presença de pés tortos, como pé equinovaro e equinovalgo e tamanho pequeno do pé (como na Síndrome de Prader Willi).

É importante também a realização de algumas manobras, como a manobra de Ortolani, que consiste na realização da rotação interna e externa do quadril em recém-nascidos, sendo utilizada para verificar estabilidade e existência de luxação de quadril.

### **Exame genital e anal**

O recém-nascido, logo após o parto, passa por um exame físico geral que busca detectar se há alguma alteração mais evidente, que possa demandar uma intervenção precoce para garantir um bom desenvolvimento do neonato. Outras condições, no entanto, só serão descobertas em outro momento, no qual realiza-se um exame físico mais detalhado e em um ambiente fora da sala de parto, o que possibilita mais atenção a aspectos que podem ter passado despercebidos ou não estavam evidentes na avaliação inicial. Nesse sentido, a avaliação da criança recém-nascida merece um foco de importância, pois muitas vezes é possível reconhecer alterações de cunho genético que afetam a região anal e a região genital, cujo manejo dependerá se há ou não características sindrômicas associadas. Os principais achados de malformações ao exame físico relacionados às regiões anal e genital estão dispostos no **Quadro 25.1**.

**Quadro 25.1** Principais malformações identificadas no exame físico da região anal e genital

Ânus imperfurado	Genitália ambígua
Epispádia e hipospádia	Fimose
Criptorquidia	Hidrocele congênita

### Genitália ambígua

Há várias formas de apresentações clínicas relacionadas à genitália ambígua. Dentre os

achados possíveis há a discrepância entre o esperado cromossômico e a aparência da genitália no pós-natal, micropênis, aumento do clitoris com ou sem canal urogenital comum, hipospádia com testículos não palpáveis e fusão labial posterior (STAMBOUGH *et al.*, 2019). Nesse contexto, a escala Prader é um instrumento que auxilia a graduar a virilização da genitália externa, em níveis de I a V, conforme ilustrado na **Figura 25.2**.

**Figura 25.2** Escala Prader para genitália ambígua

Escala PRADER	
Prader (grau)	Características
I	Clitoromegalia isolada, com virilização ocorrida provavelmente após as 20 semanas de vida intrauterina.
II	Clitoromegalia + introito vaginal em forma de funil. É possível perceber que as aberturas uretrais e vaginais são distintas, com virilização iniciada provavelmente com 19 semanas de vida intrauterina.
III	Clitoromegalia + introito profundo + uretra desembocando na vagina + graus variáveis de fusão lábio-escrotal. Cogita-se que a virilização tenha ocorrido por volta das 14-15 semanas de vida intrauterina.
IV	Clitóris com aparência fálica + abertura urogenital em forma de fenda. A virilização se deu durante as 12-13 semanas de vida intrauterina.
V	Presença de fusão lábio-escrotal completa + uretra peniana. Nesse caso, a virilização aconteceu durante as 11 semanas de vida intrauterina.

**Fonte:** Imagem elaborada pelos autores, a partir de DAMIANI *et al.*, 2001.

### Fimose

É um achado fisiológico na maioria dos neonatos, como um mecanismo de proteção. Caracteriza-se por adesão da pele peniana à glândula, cuja exposição é prejudicada pela impossibilidade de retração da pele ao redor. Estima-se que em 90% das crianças é possível que a glândula se torne novamente exposta aos 3 anos de idade, mas caso isso não ocorra, é recomendada a abordagem cirúrgica, para evitar que a criança evolua com balanites recorrentes (MACLELLAN & DIAMOND, 2006).

### Epispádia e hipospádia

A maior parte dos recém-nascidos com epispádia podem receber esse diagnóstico no momento pós-natal pelo pediatra ou neonatologista, e ocorre em cerca de 1:10.000 a 1:50.000 nascimentos (ANAND & LOTFOLLAHZADEH, 2023). É um achado raro e pode afetar ambos os sexos, mesmo que seja mais comum no sexo masculino. A diferença entre os achados no sexo masculino e no sexo feminino estão no **Quadro 25.2**.



**Quadro 25.2** Características clínicas da epispádia

Sexo	Achados
Feminino	Clitóris bífido
	Orifício vaginal anteriorizado
	Monte púbico ausente
Masculino	Abertura da uretra na porção superior do pênis, que se encontra curvado em direção vertical
	Prepúcio com capuz ventral
	Encurtamento dos corpos cavernosos
	Canal uretral curto

**Fonte:** Quadro elaborado pelos autores, a partir de ANAND & LOTFOLLAHZADEH, 2023.

Já a hipospádia é exatamente o oposto da epispádia. Nesse caso, o meato uretral é localizado na superfície ventral do pênis, o capuz do prepúcio é dorsal e o pênis é curvado em direção anterior (ANAND & LOTFOLLAHZADEH, 2023). Alguns estudos apontam que algumas crianças com hipospádia apresentam alterações cromossômicas.

### Criptorquidia

É denominada criptorquidia a situação em que o testículo não se encontra na sua posição fisiológica, no saco escrotal, ao nascimento do

neonato. Os fatores de risco envolvidos são demonstrados no **Quadro 25.3**. Alterações cromossômicas podem ser encontradas em cerca de 1,84% dos casos em que há criptorquidia como achado isolado, e em 6,67% dos casos em que a criptorquidia é associada com alterações de genitália. O testículo pode descer ao saco escrotal de forma espontânea, mas há a recomendação de manejo cirúrgico nos primeiros 2 anos de vida caso essa opção não se concretize, a fim de preservar a fertilidade futura da criança (MACLELLAN & DIAMOND, 2006).

**Quadro 25.3** Fatores de risco associados à criptorquidia

Condições que aumentam o risco para criptorquidia	
Idade materna: menos de 20 anos e mais de 35 anos	Síndrome de Down
Exposição materna a pesticidas	Parto pré-termo

**Fonte:** Quadro elaborado pelos autores, a partir MACLELLAN & DIAMOND, 2006.

### Exame neurológico

A avaliação neurológica no paciente pediátrico deve ser minuciosa, levando em consideração aspectos como duração dos sintomas, se ocorrem em episódios ou são constantes, se são estáticos, progressivos ou em resolução, se ge-

ram comprometimento nas atividades da vida da criança, podem também um padrão, tornando possível pensar em algumas causas, descritas na tabela **Quadro 25.4** (MCMILLAN *et al.*, 2023).

**Quadro 25.4** Alterações cerebrais e seus padrões clínicos

Alterações no córtex cerebral	Disfunção cognitiva e/ou convulsões
Alterações no tronco cerebral	Presença de diplopia, tontura, vertigem, disfagia, rouquidão ou equilíbrio prejudicado.
Distúrbios cerebelares	Alterações no equilíbrio e na coordenação do tronco ou das extremidades.
Distúrbios da medula espinhal	Alteração da função motora e sensorial em determinadas regiões corporais, de acordo com o comprometimento nervoso da região medular.
Distúrbios motores	Existência de fraqueza nas atividades de andar, permanecer sentado ou em postura ortostática, agarrar ou elevar os braços ou pernas.

**Fonte:** Quadro elaborado pelos autores, a partir de (KOTAGAL & MORSE, 2020; CRAWFORD, 2022).

É importante questionar se o infante já possui outros diagnósticos, se realiza ou realizou algum tratamento, com ou sem resposta, se faz uso de suplementos ou de fitoterápicos. Com isso, investiga-se o estado de saúde dos parentes de primeiro grau, a história familiar de condições neurológicas, os distúrbios sistêmicos ou consanguíneos, e quando houver a presença de alterações neurológicas em parentes deve-se

realizar uma genealogia, para mapear a presença da alteração na família. (CRAWFORD, 2022).

Ademais, é imprescindível analisar os fatores relacionados a gravidez, o perinatal e o neonatal evidenciadas no **Quadro 25.5**, que exhibe fatores significativos para investigar as origens de disfunções neurológicas.

**Quadro 25.5** Fatores a serem investigados no período pré-natal e neonatal

Pré-Natal	Idade materna na gestação
	Histórico materno (abortos, partos, outras gestações)
	Revisão dos exames e testes laboratoriais, incluindo teste genético se tiver sido realizado, e de imagem.
	exposição durante a gestação de drogas ilícitas, álcool, radiação, infecções, doenças sistêmicas e a idade gestacional do feto no período da exposição.
	Quantidade de peso adquirido na gestação
	Movimentos fetais durante a gestação, se foram reduzidos ou exagerados
Trabalho de parto e parto	Idade gestacional no início do trabalho de parto, se foi espontâneo induzido ou cesáreo e se teve indicação de induzir ou realizar cesárea
	Qual era a apresentação no trabalho de parto, se foi necessário o uso de extração a vácuo ou com fórceps.
	Peso, comprimento, perímetro cefálico e APGAR em 1, 5 e 10 minutos ao nascer.
	Se teve necessidade de reanimação, cuidados intensivos neonatais e por quanto tempo, se teve outras complicações.

Período Neonatal	Precisou de cuidados intensivos no período neonatal com uso de suporte ventilatório, oxigenoterapia, terapia vasopressora, reanimação, transfusão sanguínea ou oxigenação por membrana extracorpórea.
	Sinais de dificuldade na alimentação, na sucção, na deglutição.
	Presença de convulsões ou dificuldades no sono-vigília no primeiro mês.

**Fonte:** Quadro elaborado pelos autores, a partir (KOTAGAL & MORSE, 2020; SHARMA *et al.*, 2022)

No exame físico, a inspeção é a primeira etapa fundamental na análise, de modo que pode-se averiguar a ação espontânea da criança, nos braços de seus responsáveis ou em brincadeiras, que permitem avaliar a atenção, a coordenação motora grossa e fina, a capacidade de resolução de problemas, permitindo assim encontrar alterações como atrasos no desenvolvimento que associados a anamnese, fomentaria um possível diagnóstico (CRAWFORD, 2022). É fundamental avaliar os marcos do desenvolvimento infantil, como o sorriso social, o controle adequado da cabeça, ser capaz de sen-

tar, andar e balbuciar as primeiras palavras e frases de acordo com a idade da criança. O exame dos nervos cranianos ocorre por testes sensoriais ou motores específicos, como descritos no **Quadro 25.6**, que podem indicar quais variações neurológicas estão presentes (KOTAGAL & MORSE, 2020).

Além disso, há achados de comprometimento neurológico no exame físico de outros sistemas, de modo a indicar a necessidade de um exame físico detalhado para melhor diagnosticar o infante.

**Quadro 25.6** Teste dos pares cranianos e possíveis achados para diagnóstico

I (olfatório)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Avaliar a presença de detectar o álcool ou hortelã -pimenta quando a criança é exposta aos aromas, que pode passar a detectar traumatismo cranioencefálico fechado, arrinencefalia ou holoprosencefalia em infantes.</li> </ul>
II (óptica)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Teste de acuidade visual</li> <li>• Campo visual</li> <li>• Resposta pupilar à luz</li> <li>• Pode detectar a síndrome de Horner ipsilateral, como resultado da deservação simpática da pupila.</li> <li>• Fundoscopia</li> <li>• Opacidade pupilar deve-se investigar catarata de origem hereditária, infecções, intra-uterinas congênitas ou distúrbios metabólicos.</li> <li>• Palidez no disco óptico pode indicar atrofia</li> <li>• Hipoplasia do disco óptico pode acompanhar a displasia septo-óptica, que pode associar-se a insuficiência hipotalâmica e ao hipopituitarismo.</li> <li>• Mancha macular “vermelho cereja” está presente em distúrbios de depósito de lisossomos como a doença de Tay-sachs e a doença de Niemann-Pick.</li> <li>• coriorretinite que pode estar associada a infecções congênitas como citomegalovírus.</li> <li>• Hemorragias retinianas em forma de chama podem indicar Traumatismo cranioencefálico abusivo.</li> <li>• Degeneração Retiniana pode associar-se a distúrbios mitocondriais, como a síndrome da fraqueza muscular neurológica, ataxia e retinite pigmentosa.</li> </ul>
III (oculomotor), IV (troclear) e VI (abducente)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• São importantes para a movimentação extraocular nos sentidos horizontais, verticais e oblíquos.</li> <li>• Podem ser testados a partir de uma fonte brilhante que a criança rastreia pelo olhar, podendo também ser um brinquedo colorido.</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Alguns achados e seus possíveis diagnósticos</li> <li>• Desvio para baixo e para fora - Paralisia do músculo oblíquo inferior (NC III).</li> <li>• Desvio lateral – Paralisia do reto medial (NC III)</li> <li>• Desvio para cima – Paralisia do reto inferior (NC III)</li> <li>• Desvio para baixo e para dentro – Paralisia do reto superior (NC III)</li> <li>• Desvio para cima e para fora - Paralisia do oblíquo superior (NC IV)</li> </ul>
V (trigêmeo)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Testa-se pelo toque leve em face e pela sensação na córnea e na conjuntiva, de modo a avaliar a força do músculo masseter.</li> </ul>
VII (facial)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• A função do NC VII pode ser avaliada observando a simetria dos sulcos nasolabiais, avaliando a força dos músculos das pálpebras e avaliando a capacidade de franzir a testa simetricamente.</li> <li>• Pode-se identificar lesões nucleares e infranucleares.</li> </ul>
VIII (vestibuloclear)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• A partir da emissão de sons suaves perto do ouvido do bebê, avalia-se a sua percepção do estímulo.</li> <li>• instabilidade postural, ataxia em marcha, vômitos e náuseas, mau controle da cabeça e nistagmo horizontal podem indicar disfunção do sistema vestibular.</li> </ul>
IX (glossofaríngeo) e X (vago)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Avaliam a função da deglutição e do movimento do palato mole pela estimulação ao vômito.</li> <li>• Situação com salivação excessiva ou acúmulo, sugerem disfunção.</li> <li>• A rouquidão pode indicar distúrbio do nervo vago.</li> </ul>
XI (acessório espinal)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Avalia-se a função motora do trapézio ou esternomastoide, pelo teste que qualifica a elevação dos ombros e giro do pescoço contra resistência.</li> <li>• Alterações no padrão de fraqueza depende da localização da lesão, que pode ser periférica ou central.</li> </ul>
XII (hipoglosso)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Solicita ao paciente que coloque a língua para fora, que em situações normais deve permanecer na linha média.</li> <li>• Indivíduos com lesões periféricas, a língua é rechaçada para o lado parético.</li> <li>• Pode-se observar fasciculações na língua e apraxia oromotora.</li> </ul>

**Fonte:** Quadro elaborado pelos autores, a partir de (KOTAGAL & MORSE, 2020; MCMILLAN *et al.*, 2023; CRAWFORD, 2022).

## CONCLUSÃO

Logo, percebe-se através desse estudo o papel imprescindível da semiologia em Genética Clínica a fim de estabelecer uma linha de reforço diagnóstico e de captação precoce de alterações que levem a suspeitas sindrômicas diversas, de modo a otimizar a integralidade, efetividade e sustentabilidade de recursos da Rede de Atenção. Evidencia-se, portanto, a necessidade de disseminar esse conhecimento entre

profissionais multidisciplinares da área da saúde, não somente restringindo à genética, a fim de avaliar o impacto a longo prazo dessas medidas no aprimoramento da qualidade diagnóstica desses pacientes, o que também abre demanda para novos estudos, agora sob óptica retrospectiva, relatarem os impactos positivos a longo prazo das medidas de educação continuada em genética dentro da abordagem pediátrica.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ANAND, S. & LOTFOLLAHZADEH, S. Epispadias. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2023.
- ARAÚJO, J. Exame do recém-nascido: Semiologia Clínica. Revista de Medicina da Universidade de São Paulo, v. 37, n. 207, p. 161, 2013. <https://doi.org/10.11606/issn.1679-9836.v37i207p161-172>.
- CAMPOS, D.A. Fatores genéticos: prevalência de mortalidade neonatal e anomalias congênitas. BIOFARM - Journal of Biology & Pharmacy and Agricultural Management, v. 13, n. 2, p. 1, 2023.
- CASADEI, K. & KIEL, J. Anthropometric Measurement. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2023.
- COSTA, N.F. *et al.* O serviço de aconselhamento genético como uma prática possível do analista do comportamento na saúde. In: Psicologia Comportamental Aplicada. Editora Universidade Estadual de Londrina, 2012.
- CRAWFORD, D. Biological basis of child health 4: an overview of the central nervous system and principles of neurological assessment. Nursing Children and Young People, v. 34, n. 5, 2022. <https://doi.org/10.7748/ncyp.2020.e1249>.
- DAMIANI, D. *et al.* Genitália ambígua: diagnóstico diferencial e conduta. Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia, v. 45, n. 1, p. 37, 2001. <https://doi.org/10.1590/S0004-27302001000100007>.
- FERREIRA, M.M.M. *et al.* Caracterização do perfil das gestantes e seus recém-nascidos com defeitos congênitos da parede abdominal. Dissertação apresentada à Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo para obtenção do título de Mestre em Ciências, Programa de Pediatria, USP – São Paulo, 2019.
- KOTAGAL, S. & MORSE, A.M. Detailed neurologic assessment of infants and children. In: UpToDate, Post, TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA, 2020.
- MACLELLAN, D.L. & DIAMOND, D.A. Recent advances in external genitalia. Pediatric Clinics of North America, v. 53, n. 3, p. 449, 2006. <https://doi.org/10.1016/j.pcl.2006.02.001>.
- MCMILLAN, K. *et al.* Neurological observations in infants, children and young people: part two. Nursing children and young people, v. 35, n. 4, 2023. <https://doi.org/10.7748/ncyp.2023.e1472>.
- MINISTÉRIO DA SAÚDE. Caderneta do Raro. 1ª edição. 2022. Disponível em: [https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sstes/educacao-em-doencas-raras/caderneta-do-raro/arquivos/caderneta-doencas-raras\\_24-02-2022-2.pdf](https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sstes/educacao-em-doencas-raras/caderneta-do-raro/arquivos/caderneta-doencas-raras_24-02-2022-2.pdf). Acesso em: 15/09/2023.
- NARDES, F. & PASTURA, G.M.C. Anamnese pediátrica: revisão de um tópico consagrado. Residência Pediátrica, v. 11, n. 1, p. 1, 2021. DOI: 10.25060/residpediatr-2021.v11n1-113.
- NUNES, E.D. Saúde coletiva: uma história recente de um passado remoto. In: CAMPOS, G.W.S. *et al.* (Orgs.). Tratado da saúde coletiva. São Paulo: Hucitec, p. 19, 2006.
- PORTO, C. Semiologia da infância, da adolescência e do idoso: Semiologia da infância. In: PORTO, C. Semiologia Médica. 7. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan LTDA., cap. 10, p. 130, 2014.
- RAMOS, J.H.F. *et al.* Exame físico na pediatria. Revista Saúde em Foco, edição 10, p. 1039, 2018.
- RIBEIRO, E.M. Semiologia em Genética Clínica. Fortaleza. Realce, v. 1, p. 92, 2003.
- SAXENA, A. Pectus excavatum, pectus carinatum and other forms of thoracic deformities. Journal of Indian Association of Pediatric Surgeons, v. 10, n. 3, p. 147, 2005. DOI: 10.4103/0971-9261.16964.
- SHARMA, S. *et al.* Aetiological Profile and Short-Term Neurological Outcome of Haemorrhagic Stroke in Children. Journal of Tropical Pediatrics, v. 68, n. 4, p. fmac040, 2022. <https://doi.org/10.1093/tropej/fmac040>.
- SIQUEIRA, L.A.S. & SILVA, E.P.Q. Diálogos entre intersexualidade e o ensino de biologia. Diversidade e Educação, v. 9, n. Especial, p. 576, 2021. DOI: 10.14295/de.v9iEspecial.12837.
- STAMBOUGH, K. *et al.* Evaluation of ambiguous genitalia. Current Opinion in Obstetrics & Gynecology, v. 31, n. 5, p. 303, 2019. <https://doi.org/10.1097/GCO.0000000000000565>.
- TEIXEIRA, M.V. Conceitos de genética no ensino médio: Construção e análise de heredogramas da própria família por estudantes. In: KOCHHANN, A. *et al.* (Orgs.). Ensino e Educação: Práticas, desafios e tendências. Campina Grande: Licuri, p. 56, 2023.