

**CENTRO UNIVERSITÁRIO DE LAVRAS  
CURSO DE GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM**

**Trabalho de Conclusão de Curso**

**AVALIAÇÃO DA FARMACOTERAPIA UTILIZADA EM CRIANÇAS COM  
NECESSIDADES ESPECIAIS DE SAÚDE, POSSÍVEIS EVENTOS ADVERSOS E  
SINERGISMO**

**DÉBORAH PEREIRA AZEVEDO DE OLIVEIRA**

**LAVRAS-MG**

**2024**

**DÉBORAH PEREIRA AZEVEDO DE OLIVEIRA**

**AVALIAÇÃO DA FARMACOTERAPIA UTILIZADA EM CRIANÇAS COM  
NECESSIDADES ESPECIAIS DE SAÚDE, POSSÍVEIS EVENTOS ADVERSOS E  
SINERGISMO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Centro Universitário de Lavras como parte das exigências da disciplina de Trabalho de Conclusão de Curso, curso de Graduação em Enfermagem.

**ORIENTADORA**

Prof<sup>a</sup>. Dra. Lidiane Orlandi.

**LAVRAS-MG**

**2024**

Ficha Catalográfica preparada pelo Setor de Processamento  
Técnico da Biblioteca Central do UNILAVRAS

O48a Oliveira, Déborah Pereira Azevedo de.  
Avaliação da farmacoterapia utilizada em crianças com necessidades especiais de saúde, possíveis eventos adversos e sinergismo / Déborah Pereira Azevedo de Oliveira. – Lavras: Unilavras, 2024.

65f.: il.

Monografia (Graduação em Enfermagem) – Unilavras, Lavras, 2024.

Orientador: Prof.<sup>a</sup> Lidiane Orlandi.

1. Tratamento farmacológico. 2. Criança excepcional. 3. Toxicidade de fármacos. I. Orlandi, Lidiane. (Orient.). II. Título.

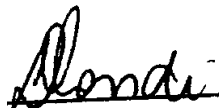
**DÉBORAH PEREIRA AZEVEDO DE OLIVEIRA**

**AVALIAÇÃO DA FARMACOTERAPIA UTILIZADA EM CRIANÇAS COM  
NECESSIDADES ESPECIAIS DE SAÚDE, POSSÍVEIS EVENTOS ADVERSOS E  
SINERGISMO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao  
Centro Universitário de Lavras como parte das  
exigências da disciplina de Trabalho de Conclusão  
de Curso, curso de Graduação em Enfermagem.

Aprovado em 13/11/2024

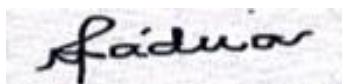
**MEMBROS DA BANCA**



---

Profª Drª Lidiane Orlandi

**ORIENTADORA**



---

Profª Maª Estefânia Aparecida de Carvalho Pádua

**PRESIDENTE DA BANCA**



---

Profª Maª Rosyan Carvalho Andrade

**CONVIDADA**

**LAVRAS-MG**

**2024**

Dedico este Trabalho de Conclusão de Curso ao Homem que me deu a capacidade de pensar, escrever e sonhar: Um Galileu que, há mais de dois mil anos, morreu por uma dívida que não era sua para que eu pudesse viver. Sem Ele, eu não existiria.

## AGRADECIMENTOS

Agradeço, primeiramente, a Deus, por me capacitar e orientar durante a graduação. Foi com Ele que compartilhei medos, inseguranças, frustrações, alegrias e vitórias. Em todos os momentos, nos mínimos detalhes, percebi Sua presença e Seu cuidado. De fato, como Moisés relatou em Números 23:19, Ele é fiel e cumpre todas as Suas promessas. Mesmo que em mim não houvesse merecimento, tudo foi devido às Suas misericórdias, que, conforme está escrito em Lamentações 3:23, se renovam a cada manhã.

Agradeço a Cristo, em primeiro lugar, por ter Se entregado à morte de cruz para a minha salvação. Consoante escreveu Paulo em Romanos 5:20, “onde o pecado abundou, superabundou a Graça”. Sem esse ato salvífico, nada faria sentido. Ele, segundo Colossenses 1:16, é a razão de toda a criação e, para Ele, todas as coisas foram criadas (Romanos 11:36).

Agradeço também ao Espírito Santo por ter sido Consolador nos momentos de angústia e por me ter ensinado todas as coisas (João 14:26). Agradeço por me guiar nas decisões, como prometido em João 16:13, e por operar em mim para que eu pudesse produzir o Fruto do Espírito, conforme narrado em Gálatas 5.

Agradeço ao meu esposo Samuel, que sempre me incentivou e fez o possível, muitas vezes sacrificando suas vontades, para que eu estivesse bem e pudesse concluir este curso. Obrigada por investir e acreditar em mim, por cuidar da nossa casa e por ser esse homem sábio. Você participou de todo o processo e merece compartilhar essa vitória. Como está escrito em Eclesiastes 4:9, “é melhor ter companhia do que estar sozinho”, você foi a melhor companhia que Deus poderia me dar.

Sou imensamente grata à minha mãe, Maria Carmen, por me apoiar e sempre ter um conselho que acalmou meu coração ansioso, principalmente nessa reta final. Agradeço por todas as orações, cuidado e carinho. Essa vitória também é sua; sem o seu apoio, tudo se tornaria mais difícil. A mulher que me tornei será sempre grata pela forma como você me criou e por todo o sacrifício que fez e faz por mim. É uma honra poder chamá-la de mãe.

Agradeço também ao meu pai, João, que me auxiliou durante essa caminhada. Sou grata por todos os momentos em que precisei me ausentar do

trabalho para estagiar e você permitiu. Agradeço por facilitar meu estudo durante as horas de trabalho e por me apoiar nesta jornada. Essa vitória também é sua.

A todos os meus familiares que torceram e confiaram em mim, em especial à minha tia Andreia, ao meu Tio Luís e ao meu primo Wiliam. Vocês foram ferramentas nas mãos de Deus durante todo esse processo.

A amizade é um presente de Deus, e quem encontra um amigo encontra um tesouro (Eclesiastes 6:14). Eu não poderia deixar de agradecer aos meus tesouros, em especial às minhas companheiras e irmãs na fé: Keroly, Thuane e Thaine, que sempre intercederam em oração para que eu concluísse essa faculdade. Obrigada por serem meu apoio, por darem conselhos, correções e por torcerem por mim. Vocês são luz na minha vida e participantes dessa vitória; é só o começo de uma longa trajetória.

Agradeço também à minha orientadora, Dra. Lidiane Orlandi, que desde o começo, em 2021, apoio e abraçou todas as minhas ideias. Obrigada pela paciência, pelo carinho e por sempre confiar no meu potencial. Os recados carinhosos de motivação nas correções das longas páginas digitadas foram fundamentais e aqueceram o meu coração.

Também agradeço à minha querida professora, Ma. Rosyan Carvalho. Você foi uma peça fundamental nesse processo e não imagina o quanto sou grata por tudo. Obrigada por me acalmar após as aulas, em meio a tanto desespero com os prazos do TCC, e pelos conselhos sobre a vida após faculdade. Realmente, como você disse, Deus cuida de tudo e encaminha todas as coisas no Seu tempo.

Por fim, agradeço às amigas que a faculdade me apresentou: Mariana e Amanda. Juntas, rimos e choramos, reclamamos e agradecemos e, finalmente, vencemos. Obrigada por todo o apoio e pelo companheirismo. Tenho certeza de que vocês terão uma carreira brilhante.

“Porque dEle, e por meio dEle, e para Ele são todas as coisas” (Bíblia de Estudo NAA, 2017, Rm. 11:36, p. 2064).



## RESUMO

**Introdução:** A patologia genética se baseia no estudo das modificações fisiológicas ou anatômicas relacionadas ao gene, sendo os distúrbios organizadas em monogênicos, cromossômicos e multifatoriais. Grande parte das crianças que apresentam alterações genéticas faz uso de algum fármaco, seja devido à patologia herdada ou às doenças associadas. **Objetivo:** Neste cenário, este trabalho tem como escopo avaliar as farmacoterapias utilizadas pelas crianças que são acompanhadas pela Clínica de Fisioterapia da Unilavras e/ou pelo Projeto Mundo Valentina, além de observar os possíveis efeitos adversos e analisar os casos em que há resposta sinérgica. **Metodologia:** Trata-se de um estudo descritivo, com análise qualitativa dos dados. Participaram 7 crianças, cuja coletadas informações foi realizada de forma remota, por meio de entrevistas pré-estruturadas e individuais, além de presencialmente na Clínica de Fisioterapia da Unilavras. O estudo foi aprovado sob o Protocolo CAAE 60206122.1.0000.5116, sendo cumpridas todas as exigências éticas. **Resultados:** Foram identificados 4 distúrbios genéticos, a saber, as síndromes de Down, West e Joubert além da Doença Congênita de Glisolição Tipo I. Os resultados apontam que, na amostra, há uma prevalência de síndromes no sexo feminino, na etnia branca e na faixa etária acima dos 10 anos de idade. Além disso, 28,6% das gestações foram planejadas, e a gravidez foi descoberta entre a 3ª e a 10ª semana. Dos partos, 71,4% foram cesarianas. Das crianças, 71,4% são assistidas pelo Mundo Valentina e 28,5% pela Unilavras. Todas fazem uso de algum medicamento, sendo que 28,6% são para a condição herdada e 71,4% para doenças associadas. Não houve relato de efeitos adversos, e foram observados três casos de sinergismo. **Conclusão:** A avaliação da farmacoterapia é fundamental para observar se os resultados esperados estão sendo alcançados de forma efetiva, sem acarretar uma cascata de reações adversas e sobrecargas no organismo.

**Palavras-chave:** Tratamento farmacológico; Criança excepcional; Toxicidade de fármacos.

## ABSTRACT

**Introduction:** Genetic pathology is based on the study of physiological or anatomical changes related to genes, with disorders classified as monogenic, chromosomal, and multifactorial. Most children with genetic alterations use some form of medication, either due to inherited pathology or associated diseases. **Objective:** In this context, this study aims to evaluate the pharmacotherapies used by children who are followed at the Unilavras Physiotherapy Clinic and/or the Valentina World Project, as well as to observe possible adverse effects and analyzing cases in which a synergistic response occurs. **Methodology:** This is a descriptive study with qualitative data analysis. Seven children participated, and their information was collected remotely through pre-structured individual interviews and in person at the Unilavras Physiotherapy Clinic. The study was approved under Protocol CAAE 60206122.1.0000.5116, with all ethical requirements met. **Results:** Four genetic disorders were identified namely Down syndrome, West syndrome, Joubert syndrome, and Congenital Glycosylation Disease Type I. The results indicate a prevalence of syndromes in the sample among females, of white ethnicity, and in the age group over 10 years. Additionally, 28.6% of pregnancies were planned, and the pregnancy was discovered between the 3rd and 10th week. 71.4% of deliveries were by cesarean section. 71.4% of the children are assisted by Mundo Valentina and 28.5% by Unilavras. All children use some form of medication, with 28,6% for the inherited condition and 71.4% for associated diseases. There were no reports of adverse effects, and three cases of synergism were observed. **Conclusion:** The evaluation of pharmacotherapy is essential to determine whether the expected results are being achieved effectively, without causing a cascade of adverse reactions and overloads in the body.

**Keywords:** Pharmacological treatment; Exceptional child; Drug toxicity.

## LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Amostra da pesquisa.....	28
Tabela 2 - Patologias herdadas pelas CRIANES .....	28
Tabela 3 - Fármacos e suplementos utilizados por CRIANES .....	33

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

<b>ACTH</b>	Hormônio Adrenocorticotrófico
<b>CAAE</b>	Certificado de apresentação para apreciação ética
<b>CDG</b>	Doenças congênitas da glicosilação
<b>CRIANES</b>	Criança com necessidades especiais de saúde
<b>DNA</b>	Ácido desoxirribonucleico
<b>GABA</b>	Ácido Gama-aminobutírico
<b>ISRS</b>	Inibidores Seletivos de Recaptação de Serotonina
<b>ONG</b>	Organização não governamental
<b>TCLE</b>	Termo de consentimento livre e esclarecido
<b>TDAH</b>	Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade
<b>UNILAVRAS</b>	Centro Universitário de Lavras

## SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO .....	14
2 OBJETIVOS .....	15
2.1 Objetivo geral.....	15
2.2 Objetivos específicos.....	15
3 JUSTIFICATIVA .....	16
4 REFERENCIAL TEÓRICO.....	17
4.1.1 Definição.....	17
4.1.2 Classificações.....	17
4.1.2.1 Classificação quanto ao tipo de distúrbio.....	17
4.1.2.1.1 Distúrbio monogênico .....	17
4.1.2.1.2 Distúrbio cromossômico.....	19
4.1.2.1.3 Distúrbios multifatoriais.....	20
4.1.3 Importância do profissional enfermeiro no cuidado das CRIANES.....	22
5 MATERIAIS E MÉTODOS.....	24
5.1 Aspectos éticos.....	24
5.2 Local de coleta e amostra.....	24
5.3 Critérios de inclusão e exclusão dos participantes da pesquisa .....	25
5.4 Coleta dos dados.....	25
5.5 Análise dos dados .....	26
5.6 Análise crítica de riscos e benefícios.....	26
5.7 Privacidade e confidencialidade dos dados.....	26
5.8 Critérios para suspender ou encerrar a pesquisa .....	27
6 RESULTADOS.....	28
7 DISCUSSÃO .....	34
8 CONCLUSÃO.....	46
REFERÊNCIAS.....	47
APÊNDICE A - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO .....	58
APÊNDICE B- QUESTIONÁRIO .....	61
ANEXO A – TERMO DE AUTORIZAÇÃO PARA REALIZAÇÃO DE PESQUISA .....	65
ANEXO B – TERMO DE AUTORIZAÇÃO PARA REALIZAÇÃO DE PESQUISA .....	66

## 1 INTRODUÇÃO

A patologia genética engloba o estudo de todas as alterações, toleráveis ou não à vida, que ocorrem nos genes das células, dando um papel importante à hereditariedade e às características celulares, sejam elas estruturais ou funcionais. Por meio da patologia molecular, é possível descobrir em qual gene ou local do gene está o distúrbio genético e, em conjunto com as características manifestadas no paciente, associadas ao julgamento clínico do médico geneticista, elaborar o diagnóstico (Mansour; Trevisan; Dagnino, 2020; Riverbark; Coleman, 2015).

Os distúrbios genéticos são divididos mediante sua causa, podendo ser monogênicos, cromossômicos ou multifatoriais. De acordo com a etimologia, a palavra “mono” deriva do grego “monós”, que significa único; logo, as doenças monogênicas acometerão apenas um gene do ácido desoxirribonucleico (DNA) do portador. Nos distúrbios cromossômicos, as alterações estão na estrutura ou na quantidade, podendo ter adição ou deleção total de um cromossomo. Já nos distúrbios multifatoriais, a origem vem de uma ação conjunta do meio, do modo de vida e das alterações genéticas que ocorrem no portador (Griffiths *et al.*, 2022; Mono, 2024; Osório; Robinson, 2013).

A farmacoterapia estuda o tratamento de determinadas doenças por meio de fármacos. É uma área de suma importância para que se analise a eficácia do medicamento e se ele está ou não desempenhando o efeito terapêutico desejado. Por meio disso, este trabalho tem o objetivo de avaliar as farmacoterapias utilizadas em crianças com necessidades especiais de saúde (CRIANES) amparadas pela Clínica de Fisioterapia do Centro Universitário de Lavras (UNILAVRAS) e/ou pelo Projeto Mundo Valentina, observando possíveis efeitos adversos, respostas sinérgicas e seus perfis (Costa; Oliveira, 2022; Serenik; Vital, 2008).

Partindo desse pressuposto, o trabalho possui como questão norteadora: “O que será encontrado ao avaliar o uso dos diversos tipos de farmacoterapias em CRIANES assistidas pela organização não governamental (ONG) Mundo Valentina e/ou pela Clínica de fisioterapia da UNILAVRAS?”

## **2 OBJETIVOS**

### **2.1 Objetivo geral**

Avaliar o perfil sociodemográfico, assim como as patologias e a farmacoterapia de crianças com necessidades especiais assistidas por uma ONG e em uma clínica-escola de fisioterapia.

### **2.2 Objetivos específicos**

- ✓ Avaliar o perfil sociodemográfico das crianças com necessidades especiais assistidas pela ONG Mundo Valentina e/ou atendidas na clínica-escola de fisioterapia do UNILAVRAS;
- ✓ Constatar as patologias das crianças com necessidades especiais assistidas pela ONG Mundo Valentina e/ou atendidas na clínica-escola de fisioterapia do UNILAVRAS;
- ✓ Avaliar a farmacoterapia de crianças com necessidades especiais assistidas pela ONG Mundo Valentina e/ou atendidas na clínica-escola de fisioterapia do UNILAVRAS, assim como o conhecimento que os pais ou cuidadores têm sobre o tratamento;
- ✓ Identificar os tratamentos de doenças associadas às condições genéticas das crianças com necessidades especiais;
- ✓ Verificar possíveis eventos adversos e sinergismos decorrentes do uso de fármacos em crianças com necessidades especiais.

### 3JUSTIFICATIVA

As Crianças com Necessidades Especiais de Saúde são aquelas que necessitam de assistência contínua e de longaduração, tanto dos setores da saúde quanto da educação e do social. Essa constante assistência se deve ao fato de essas crianças apresentarem condições de saúde complexas, em decorrência de complicações como prematuridade, malformações congênitas, doenças crônicas, traumas ou patologias hereditárias, que são o foco deste estudo (Sulino *et al.*, 2021).

Seja no ambiente domiciliar ou hospitalar, os cuidados necessários às CRIANES podem ser temporários ou definitivos. Com isso, os profissionais de saúde habilitados e preparados para prestar a assistência técnica adequada tornam-se indispensáveis. Nesse sentido, o enfermeiro deve ser capaz de realizar uma assistência pautada no cuidado integral ao paciente e à família (Chaves *et al.*, 2022).

A importância da assistência de enfermagem na melhoria do cuidado com as CRIANES torna-se necessária também diante dos tratamentos farmacológicos, visto que os medicamentos desempenham um papel crucial no desenvolvimento e na melhoria da qualidade de vida da criança. Muitas vezes, os pais e/ou cuidadores desconhecem a ação dos fármacos, possíveis eventos adversos e interações medicamentosas que possam ocorrer (Silveira *et al.*, 2021).

Sendo assim, avaliar o uso dos diversos tipos de farmacoterapia em CRIANES assistidas por uma ONG e em uma clínica-escola de fisioterapia tornou-se necessário, assim como analisar o conhecimento dos pais, mães ou cuidadores em relação a essa farmacoterapia.



## **4 REFERENCIAL TEÓRICO**

### **4.1.1 Definição**

De acordo com o dicionário Dicio (2024), a palavra “patologia” corresponde a “quaisquer alterações fisiológicas ou anatômicas que podem configurar alguma doença”, enquanto “genética” se enquadra como a “ciência que se dedica ao estudo da hereditariedade, dos genes e da transmissão, de pais a filhos, dos caracteres anatômicos, citológicos e funcionais”. Com isso, ao unirem esses dois conceitos, encontra-se para patologia genética a definição de estudo das modificações fisiológicas ou anatômicas relacionadas ao gene, considerando a hereditariedade e as características estruturais, celulares e funcionais.

### **4.1.2 Classificações**

Possuindo um papel auxiliador no descobrimento da origem do problema genético, a patologia molecular tem se mostrado importante para “caracterizar as bases genéticas de várias doenças humanas” (Riverbark; Coleman, 2015, p. 1) e, por meio disso, servir como ferramenta para localizar o gene transtornado. Nos últimos anos, muitos estudos a respeito do DNA humano e da sua relação com as doenças genéticas vêm sendo realizados (Mansour; Trevisan; Dagnino, 2020).

Por intermédio de diversas investigações, a ciência tem buscado compreender como uma falha no momento da divisão celular pode ser responsável por alterar a característica do gene e, conseqüentemente, gerar distúrbios e danos celulares irreversíveis ao ser humano (Sadava *et al.*, 2020). Esses distúrbios são organizados em três grupos, que são denominados monogênicos, cromossômicos e multifatoriais.

#### **4.1.2.1 Classificação quanto ao tipo de distúrbio**

##### **4.1.2.1.1 Distúrbio monogênico**

Os distúrbios monogênicos ou mendelianos são originados devido a mutações que acometem apenas um gene do DNA. Conforme Osório e Robinson

(2013), se o gene acometido estiver inserido em cromossomo autossômico, a herança será chamada autossômica; se o gene se localizar nos cromossomos correspondentes ao sexo, a herança será denominada relacionada ao sexo (Pinto; Faria; Botta, 2021). Além disso, a herança pode ser dominante, em heterozigoto ou homozigoto, ou recessiva, sendo somente em homozigoto.

Consoante Kaisermann (2019), os distúrbios monogênicos não podem ser confirmados por microscópio ou por meio de teste laboratorial, visto que as mutações no gene são de tamanho desproporcional para serem observadas por tais recursos. Além disso, para se utilizar o microscópio, é necessário saber qual gene estaria mutado para marcá-lo, e em muitos momentos não há essa possibilidade. Por isso, para esses casos, utilizam-se testes por meio da patologia molecular.

De acordo com Freitas *et al.* (2024), a Anemia falciforme, uma das doenças mendelianas recessivas, modifica o gene da hemoglobina S, tornando a forma dos glóbulos vermelhos semelhante à de uma foice. Conforme Andrade *et al.* (2024), é a doença hereditária de maior predomínio em território Brasileiro. Durante o processo de transcrição, há uma mudança na base nitrogenada Timina que participa da produção de hemoglobina. Essa é trocada por Adenina; logo, ao transcrever o códon onde essa base se insere terá Uracila e não Adenina.

Essa alteração causará anemia, cansaço, problemas renais, icterícia e diversos problemas. Como foi citada, a anemia falciforme apresenta caráter homozigótico; portanto, se o indivíduo receber apenas um gene mutado, a doença não se manifestará, mas ele será portador do traço falciforme. Com isso, há uma possibilidade de 25% de que dois indivíduos que possuem o traço gerem um filho com anemia falciforme (Pigozzi *et al.*, 2023).

Como segundo exemplo, tem-se a Fenilcetonúria, doença monogênica autossômica recessiva que atinge o cromossomo 12. Nessa condição, o problema ocorre devido à falta da enzima Fenilalanina Hidroxilase, que gera como consequência um excesso de Fenilalanina na corrente sanguínea. Esse excesso causa um grande atraso no desenvolvimento, odor corpóreo característico, microcefalia e retardo mental (Rodríguez *et al.*, 2023).

É importante salientar que a Fenilcetonúria é dividida em grupos mediante a atividade da enzima Fenilalanina Hidroxilase e que ela, juntamente com a anemia falciforme, é diagnosticada por meio do Teste de Guthrie, conhecido popularmente como Teste do pezinho (Arimura *et al.*, 2024).

A síndrome de Joubert também se enquadra nesse grupo, sendo considerada como autossômica recessiva. Há uma má-formação no tronco encefálico, além de uma redução de uma estrutura cerebral que desempenha funções relacionadas à deambulação e postura, denominada Vermis Cerebelar. As manifestações clínicas mais comuns envolvem atraso no desenvolvimento, distúrbios respiratórios, redução do tônus muscular e diversos problemas oftálmicos. O diagnóstico é feito clinicamente e através de uma ressonância magnética cerebral, onde se percebe a redução já citada do Vermis. Como é uma doença incurável, também se trata as manifestações clínicas e as doenças associadas (Cintora *et al.* 2021).

Outro distúrbio genético que, em sua maioria, faz parte das doenças autossômicas recessivas são as doenças congênitas de glicosilação, conhecidas pela sigla CDG e, atualmente, denominadas defeitos congênitos da glicosilação, um processo no qual o açúcar se liga a glicoproteínas e glicolipídios. Existem cerca de 45 subtipos de CDG. Os distúrbios desse grupo se manifestam sobre a produção de glicoproteínas, além de estarem relacionados à redução de enzimas, como a Fosfomanomutase. Seus sinais dependem do subtipo do portador; porém, em sua maioria, envolvem, principalmente, hipotonia, atraso no desenvolvimento, anormalidades na pele, má distribuição lipídica e mamilos invertidos (Magalhães *et al.*, 2020).

O diagnóstico pode ser feito através de exame sanguíneo, onde se analisa ação anormal das enzimas responsáveis pela glicosilação, as chamadas Glicosiltransferases. Durante o pré-natal, é possível diagnosticar precocemente a presença ou não da síndrome. Também se utiliza o exame genético. Ademais, seu tratamento é feito com base nos sintomas manifestos e varia conforme indivíduo e o subtipo (Magalhães *et al.*, 2020).

#### **4.1.2.1.2 Distúrbio cromossômico**

Já os distúrbios cromossômicos são mutações na estrutura do cromossomo, ocorrendo quando o cromossomo se parte ou é reorganizado de forma não convencional. Isso pode resultar em partes estruturais excluídas, duplicadas ou translocadas, por exemplo, além de apresentar aneuploidia. De acordo com Henriques (2024), aneuploidia refere-se à adição (trissomia, como é o caso da síndrome de Down) ou à deleção total (monossomia) de um cromossomo.

As células humanas possuem 46 cromossomos; qualquer alteração nessa quantidade pode gerar um distúrbio genético que pode suscitar em alguma síndrome. Cerca de 95% dos relatos de síndrome de Down ocorrem devido a uma trissomia localizada no cromossomo 21, originada em mais de 90% dos casos no óvulo. Ela também pode ser ocasionada por translocação, um fato raro em que parte do cromossomo copiado está ligado a outro cromossomo, como o 14, o que resulta em um cromossomo anormal (Coutinho *et al.*, 2021).

Consoante Sánchez, Andrés e Muñoz (2020), isso acarreta deficiência intelectual, problemas respiratórios e cardiológicos, como falhas no septo ventricular, além de características físicas comuns aos portadores desse distúrbio, como cabelo liso, pavilhão auricular com baixa implantação, hipodontia, hipotonia e falta de crescimento, por exemplo. Alguns estudos indicam que a gravidez em mulheres com mais de 35 anos e histórico anterior de aborto influenciam a manifestação da doença.

Durante a gestação, é possível suspeitar a presença da síndrome através do ultrassom morfológico, que identifica, por exemplo, a translucência nucal, onde se mede a quantidade de líquido presente na nuca do feto. O exame sanguíneo da mãe pode detectar quantidades de hormônios e proteínas fora da normalidade, aumentando a suspeita. Pode-se, também, observar a amostra das vilosidades coriônicas. O diagnóstico se confirma através do exame do cariótipo, que mostra a trissomia no cromossomo 21. Como é sabido, a síndrome é incurável, e geralmente tratam-se as condições associadas (Coutinho *et al.*, 2021).

Como segundo exemplo de distúrbios cromossômicos causados por alterações estruturais, encontra-se a síndrome de Cri Du Chat, comumente conhecida como síndrome do miado do gato. Nessa condição, o problema ocorre na quebra de parte do braço do cromossomo 5, podendo ser parcial ou total (Machado *et al.*, 2019, p. 1).

De acordo Freitas, Rendeiro e Costa (2023), basicamente 100% dos indivíduos que apresentam tal condição manifestam o choro característico, semelhante ao miado do gato, decorrente de um defeito na laringe. Além disso, deficiência mental, baixo peso no nascimento, microcefalia e hipertelorismo ocular são outras manifestações comuns dessa síndrome (Santana *et al.*, 2023).

#### **4.1.2.1.3 Distúrbios multifatoriais**

Os distúrbios multifatoriais referem-se aos distúrbios genéticos causados por uma junção de questões do meio em que o indivíduo está inserido, seus hábitos e mutações que ocorrem em seu interior, abrangendo diversos genes. Em concordância com Kaisermann (2019), a manifestação desses distúrbios é muito mais alta entre parentes próximos de primeiro grau do que entre os mais distantes.

O modo de vida do indivíduo e seus hábitos influenciam diretamente a manifestação ou não de um distúrbio multifatorial. A ingestão de álcool, drogas, comidas extremamente calóricas e o sedentarismo são fatores de grande peso ao se tratar dessas doenças (Souza *et al.*, 2024).

Bossoni e Oliveira (2009) afirmam que há uma complexidade em determinar e explicar o modo em que acontece a interatividade dos genes com o meio e, entre esses dois fatores extremamente influenciáveis, qual apresentaria maior peso no desencadeamento de uma das inúmeras doenças multifatoriais (Rivera *et al.*, 2024).

Um dos distúrbios multifatoriais mais conhecidos pela sociedade é o Alzheimer, doença neurodegenerativa incurável cujas consequências são irreversíveis. Sabe-se que os fármacos administrados buscam amenizar os sintomas e, de acordo com Forlenza (2005) e Levada *et al.* (2024), esse processo se dá por meio da inibição da enzima Acetilcolinesterase, o que eleva a atividade colinérgica. No entanto, é importante salientar que é impossível reverter à morte neuronal e a perda sináptica já ocorridas.

Como característica da doença, observa-se uma perda da memória mais nova, que evolui para dificuldades de raciocínio, como a realização de problemas matemáticos, e progride para grandes dificuldades em utilizar objetos habituais da rotina (Rivera *et al.*, 2024).

Além do Alzheimer, a doença de Parkinson também é um dos distúrbios multifatoriais mais reconhecidos pela população. Ela envolve a perda da função monoaminérgica múltipla (Lebre, 2022; Teive, 2006), que afeta os receptores da serotonina, noradrenalina, acetilcolina e dopamina. Nos pacientes, isso se manifesta por um caráter depressivo, associado a problemas no sono e cognitivos, tremores involuntários, movimentos mais lentos e perda da expressão facial (Brito *et al.*, 2024).

A síndrome de West foi retratada pela primeira vez no ano de 1841, pelo médico William James West. Ela é descrita como uma encefalopatia epilética, que apresenta como manifestações clínicas contrações musculares em extensão, flexão

ou ambas, além de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. O eletroencefalograma apresenta um padrão de hipsarritmia (Trento, 2019).

Consoante Trento (2019), o prognóstico para essa síndrome normalmente não é bom. Costuma-se observar constante paralisação ou até mesmo piora do aprimoramento neuropsicomotor, acompanhada de desenvolvimento cognitivo deficiente. Tais manifestações ocorrem mesmo tendo o domínio das crises convulsivas.

Há uma classificação que diferencia a síndrome em três classes: sintomática, quando se conhece a causa; criptogênica, quando há suspeita de uma causa orgânica; e idiopática, quando não se determina uma doença de base (Santos *et al.*, 2023).

A maior parte dos casos se manifesta antes da criança completar um ano. Essa síndrome é caracterizada por frequentes episódios de convulsões, denominadas mioclonias. Além dos típicos espasmos que envolvem flexão, extensão, adução ou abdução dos membros, é comum a queda da cabeça. Além de tratar as condições associadas, faz-se o uso de antiepiléticos para controlar as crises convulsivas (Santos *et al.*, 2023).

#### **4.1.3 Importância do profissional enfermeiro no cuidado das CRIANES**

Sabe-se que as crianças e adolescentes que apresentam distúrbios genéticos necessitam de acompanhamentos integrais e contínuos em várias áreas da vida de modo mais constante do que as crianças que não apresentam distúrbios no gene. Devido a algumas limitações e complicações na saúde, esse público possui uma frequência de internações ou de cuidados domiciliares maior do que a habitual, exigindo do cuidador responsável um conhecimento, no mínimo, básico sobre como proceder com o cuidado (Sulino *et al.*, 2021).

Faz-se importante ressaltar que os trabalhos desenvolvidos e o suporte oferecido pelos serviços de atenção à saúde da rede primária, como o oferecido pelas estratégias de saúde da família, são fundamentais para a qualidade e continuidade da atenção prestada a essa clientela. É comprovado que a atenção básica tem aporte para resolver até 80% dos problemas de saúde da comunidade, de acordo com a complexidade envolvida. Dessa forma, nota-se que a atenção primária tem papel fundamental na resolutividade dos problemas de saúde

apresentados, além de ser a porta de entrada dos serviços oferecidos pelo Sistema Único de Saúde (Rodrigues *et al.*, 2024).

Com isso, afirma-se que os profissionais enfermeiros possuem grande influência nesse tratamento, visto que são uns dos responsáveis pelo atendimento nesses locais; portanto, mostram-se capacitados para agir em prol da melhora ou do alívio dos quadros dos pacientes através de intervenções de enfermagem ou até mesmo por meio de ações educativas realizadas com o objetivo de instruir os responsáveis pelos cuidados das crianças sobre mecanismos de ação, modo de administração, possíveis eventos adversos e outras questões relacionadas a farmacoterapia utilizada (Chaves *et al.*, 2022).

## **5 MATERIAIS E MÉTODOS**

### **5.1 Aspectos éticos**

Em concordância com as Diretrizes Éticas da Pesquisa Envolvendo Seres Humanos, nos termos estabelecidos na Resolução CNS Nº466/2012, o trabalho foi submetido para apreciação ao Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos, vinculado à Pró-Reitoria de Pesquisa e Extensão do Centro Universitário de Lavras, com o intuito de resguardar aspectos éticos das pesquisadoras e dos entrevistados envolvidos na pesquisa.

Os dados foram coletados por meio do questionário online (APÊNDICE B), no qual, inicialmente, os voluntários tiveram acesso ao Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), e, após a leitura, puderam optar por participar ou não da pesquisa, assinalando sua opção antes do início da coleta de dados. Além disso, a coleta poderia ter sido realizada pela pesquisadora de maneira presencial, após a permissão das mães ou cuidadores principais de CRIANES, mediante termo de consentimento assinado (APÊNDICE A).

### **5.2 Local de coleta e amostra**

O trabalho contemplou mães ou cuidadores principais de crianças e adolescentes com necessidades especiais de saúde cadastrados no “Mundo Valentina”, um projeto social de cunho filantrópico que oferece apoio a essas crianças no município de Lavras. Optou-se por desenvolver uma pesquisa de estudo descritivo simples, com avaliação quantitativa dos dados, onde os primeiros entrevistados foram escolhidos por conveniência. Posteriormente, novos participantes puderam ser selecionados mediante o recurso de amostragem em bola de neve, em que os primeiros entrevistados recomendaram outros conhecidos que também se enquadram aos critérios de inclusão pré-definidos (Polit; Beck, 2019).

As mães ou cuidadores puderam responder o formulário emitido pela plataforma Google Forms, que fora elaborado em prol da pesquisa, ou puderam participar por meio de agendamentos na clínica de Fisioterapia do UNILAVRAS, onde as crianças cadastradas no projeto são atendidas. Após o consentimento dos



participantes e seu ingresso na pesquisa, a coleta dos dados pôde ser realizada por qualquer um desses meios, sendo pessoalmente ou via Whatsapp.

### **5.3 Critérios de inclusão e exclusão dos participantes da pesquisa**

Este trabalho foi realizado com os cuidadores principais das crianças e adolescentes cadastrados no Projeto “Mundo Valentina”, que atenderem aos critérios de seleção.

Foram incluídos nessa pesquisa mães, pais ou cuidadores principais de crianças e adolescentes com necessidades especiais de saúde, na faixa etária de 0 a 18 anos, que fossem assistidos nos referidos locais da pesquisa. A inclusão consistiu dos pais biológicos e adotivos ou cuidadores que tinham vínculo e eram os principais responsáveis pela criança que possuíam mais de 18 anos e aceitaram participar da pesquisa.

Foram excluídos da pesquisa os pais ou cuidadores das crianças e adolescentes que não apresentaram conhecimento sobre as condições clínicas das mesmas, que não concordaram em participar da pesquisa ou aqueles avaliados inicialmente, mas que decidiram suspender sua participação.

### **5.4 Coleta dos dados**

A responsável pela pesquisa fez um contato direto, via WhatsApp, com o encaminhamento do link do formulário, convidando as cuidadoras a participarem. Esse formulário também poderia ser enviado por e-mail, sendo assim o questionário utilizado na pesquisa pôde ser auto aplicado utilizando o Google Forms. Caso a pesquisa fosse realizada presencialmente na clínica de Fisioterapia, a pesquisadora entraria em contato com as cuidadoras, que somente responderiam o questionário após sua permissão ,mediante assinatura do TCLE.

O questionário foi constituído por questões fechadas, com múltiplas escolhas, e semiabertas adaptadas dos estudos realizados por Arrué (2018) e Alves *et al.* (2011). O questionário foi dividido em duas partes: a primeira continha perguntas sobre o perfil da criança, como sexo, idade e patologia diagnosticada. A segunda parte abordou questões referentes ao conhecimento dos entrevistados em relação ao tratamento terapêutico utilizado pelas CRIANES (APÊNDICE B). Durante a

entrevista, foi permitido aos pais, mães ou cuidadores consultarem a receita ou qualquer outro material (embalagem do medicamento, anotações em papel, receituário médico, entre outros) para responderem às questões relativas ao medicamento. Caso houvesse qualquer dúvida com relação às questões, a pesquisadora se disponibilizaria para explicações. Para a coleta realizada presencialmente o pai/mãe ou cuidador(a) foi entrevistado somente após a sua permissão, mediante termo de consentimento assinado (APÊNDICE A).

### **5.5 Análise dos dados**

Foi realizada uma análise descritiva simples para os dados categóricos, através de um estudo quantitativo.

### **5.6 Análise crítica de riscos e benefícios**

Os riscos aos participantes da pesquisa, relacionados à invasão de privacidade, divulgação de dados confidenciais, discriminação e estigmatização a partir da revelação das respostas fornecidas, foram minimizados pelo fato de que o questionário foi autoaplicado de forma online. No entanto, se o paciente não quisesse responder, não seria incluído na pesquisa; caso fosse realizado presencialmente, poderia ser suspensa em qualquer momento da aplicação.

Este estudo trouxe como benefício uma análise crítica da utilização de medicamentos em crianças com necessidades especiais, possíveis interações medicamentosas adversas, assim como eventos adversos apresentados após a farmacoterapêutica. Ao fim da pesquisa, foi disponibilizada uma orientação com relação ao uso seguro dos medicamentos.

### **5.7 Privacidade e confidencialidade dos dados**

A confidencialidade de todas as informações fornecidas e obtidas pelos participantes foi mantida, sendo de conhecimento apenas do pesquisador responsável. Nenhuma informação que identificasse os sujeitos que colaboraram com a pesquisa poderia ser exposta, mesmo após a apresentação dos resultados.

A fim de não expor os participantes da pesquisa e minimizar o constrangimento, a análise e coleta dos dados foram realizadas em ambiente reservado, onde estavam presentes apenas o pesquisador e o sujeito da pesquisa.

O autor prezará o dever de resguardar de maneira sigilosa todos os dados obtidos e TCLE, bem como, suas informações, pelo prazo mínimo de 5 anos. Após esse prazo, todos os documentos oriundos desta pesquisa serão incinerados.

### **5.8 Critérios para suspender ou encerrar a pesquisa**

A pesquisa pôde ser encerrada a qualquer momento, nos casos em que os pesquisadores, por meio da análise progressiva e concomitante dos dados já coletados e do conjunto das informações obtidas, consideraram satisfatória para o alcance geral dos objetivos propostos neste estudo. A pesquisa poderia ser suspensa caso seu conteúdo seja considerado ocioso ou que não apresente interesse ou consentimento da população alvo do estudo, ou por solicitação da instituição de ensino responsável (Centro Universitário de Lavras).

## 6 RESULTADOS

Esse estudo teve por escopo avaliar o perfil sociodemográfico, assim como a patologia e a farmacoterapia de CRIANES, assistidas por uma ONG e por uma Clínica-Escola de Fisioterapia. Além disso, identificar os tratamentos de doenças associadas à condição genética e verificar possíveis eventos adversos e sinergismos também estavam entre as pautas.

Para alcançar esse fito, foi escolhida uma amostra estratificada conforme a Tabela 1, na qual os voluntários foram esclarecidos quanto aos objetivos, justificativa, procedimentos, benefícios, riscos e demais dúvidas em relação à pesquisa. Dentre os convidados a colaborar com o estudo, foram concluídas sete entrevistas entre as mães das CRIANES que são assistidas pelos projetos envolvidos.

Tabela 1 - Amostra da pesquisa

População	Amostra	Motivos para a não-participação
15 mães de CRIANES	7 mães entrevistadas	3 mães não aptas à participação 5 mães se recusaram a participar

Fonte 1: Autoria própria (2024)

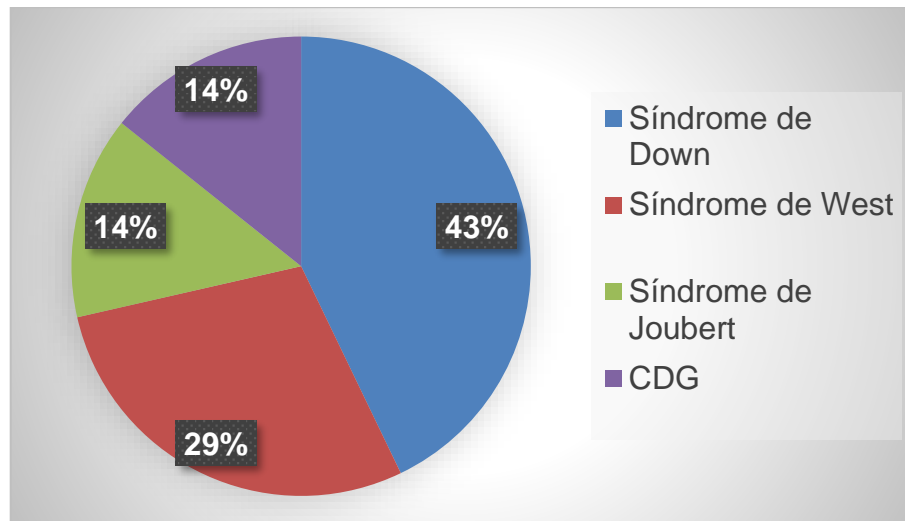
A relação das síndromes portadas pelas crianças participantes do estudo está descrita na tabela e no gráfico abaixo.

Tabela 2 - Patologias herdadas pelas CRIANES

Patologia herdada	Quantidade de CRIANES
Síndrome de Down	3
Síndrome de West	2
Síndrome de Joubert	1
Doença congênita de glicosilação tipo I	1

Fonte 2: Autoria própria (2024)

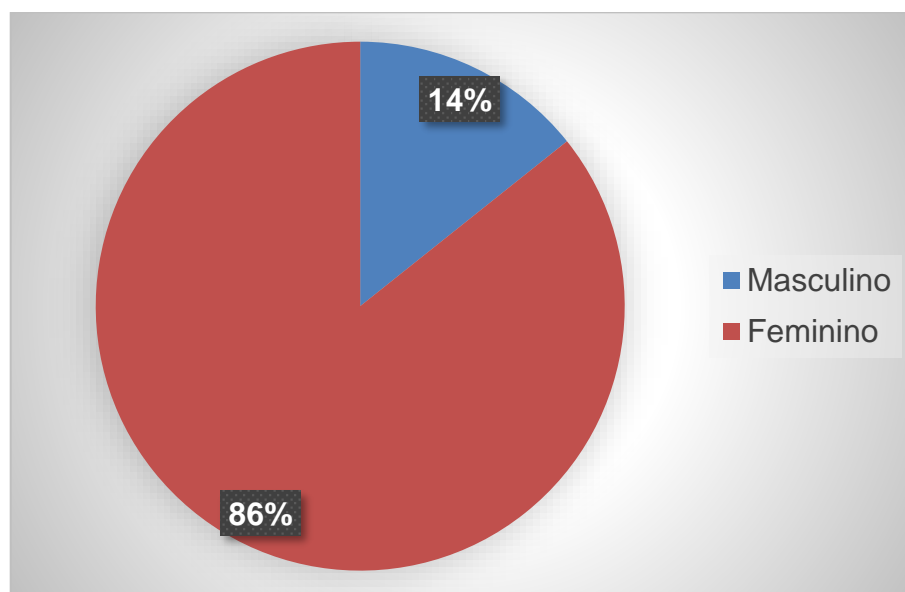
Gráfico 1: Distúrbios genéticos



Fonte 1: Autoria própria (2024)

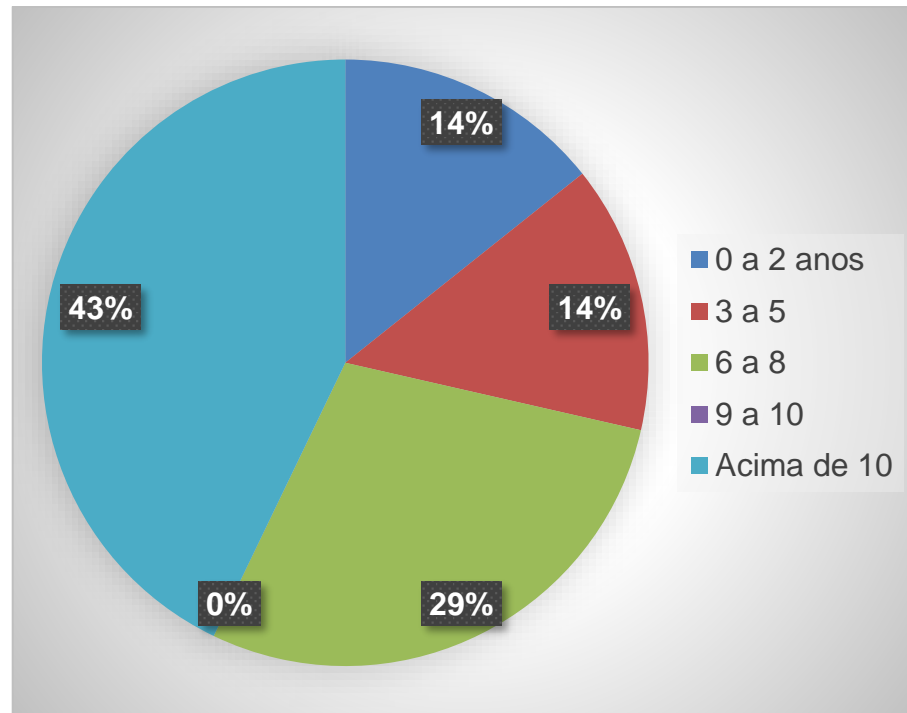
Notou-se uma disparidade em relação ao sexo das crianças, sendo seis do sexo feminino e apenas uma do sexo masculino. A faixa etária predominante situou-se acima dos dez anos, correspondendo 42,8% dos casos. Em relação à etnia, 71,4% foram consideradas brancas e 28,6% pardas, sem registro de crianças negras, amarelas ou indígenas. Essas informações foram ilustradas nos gráficos 2, 3 e 4.

Gráfico 2: Gênero da CRIANE



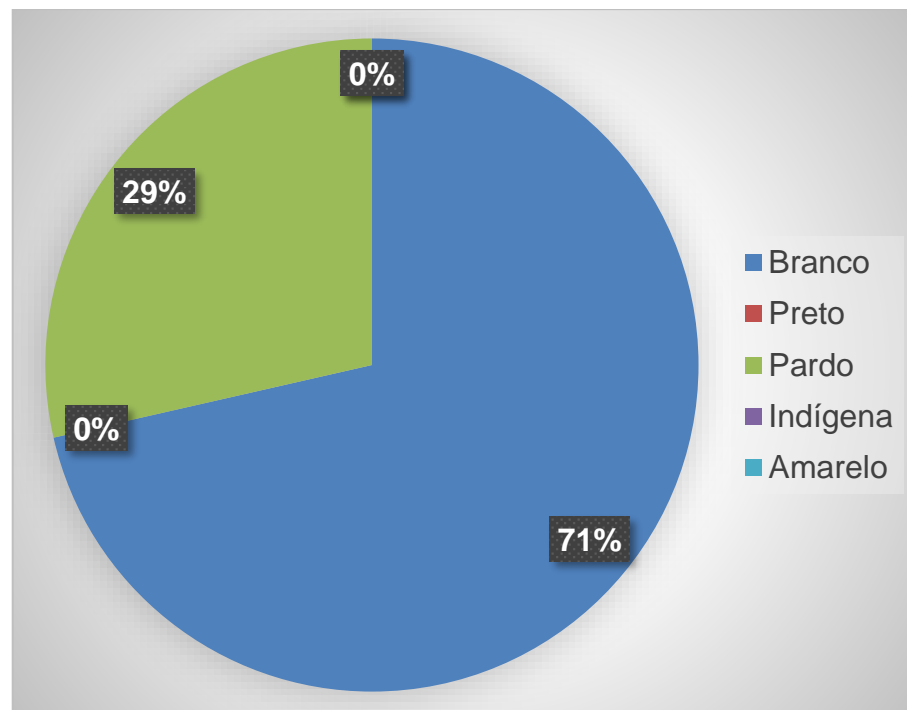
Fonte 2: Autoria própria (2024)

Gráfico 3: Faixa etária



Fonte 3: Autoria própria (2024)

Gráfico 4: Etnia

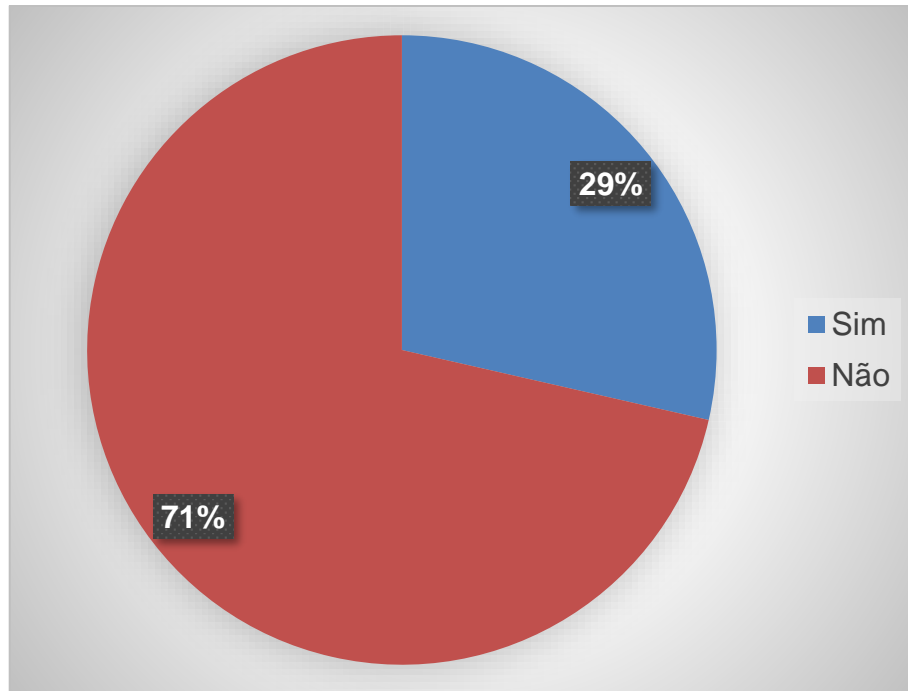


Fonte 4: Autoria própria (2024)

Quanto à gestação, apenas 28,6% foram planejadas (gráfico 5), embora todas as mães afirmassem que houve um acompanhamento pré-natal regular. O período de descoberta da gravidez ocorreu entre a terceira e a décima semana de gestação.

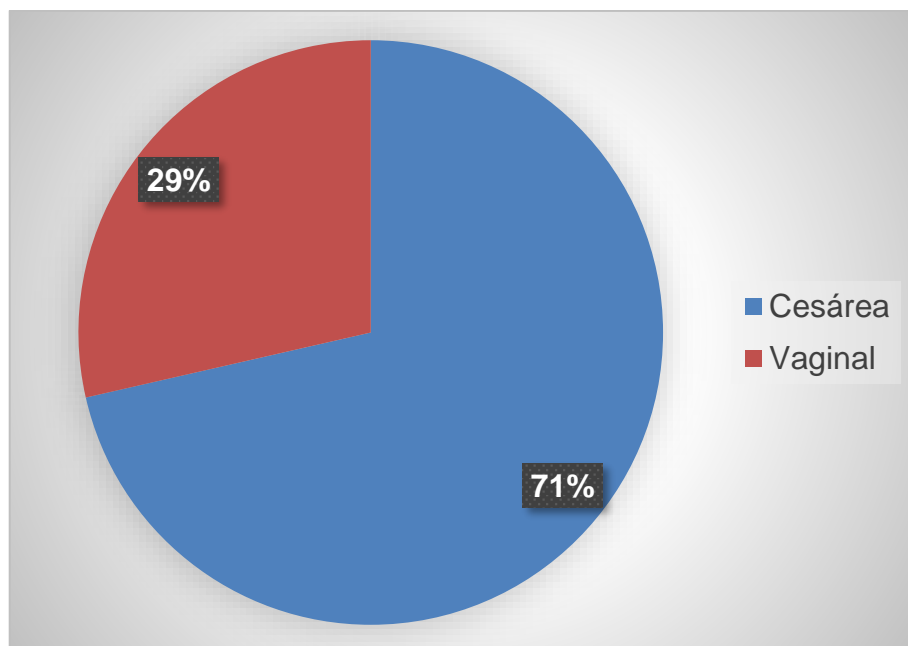
Apenas uma mãe relatou ter apresentado alguma doença durante a gravidez. Quanto à via de parto, 71,4% foram por cesárea e 28,6% por via vaginal (gráfico 6).

Gráfico 5: Planejamento gestacional



Fonte 5: Autoria própria (2024)

Gráfico 6: Tipo de parto

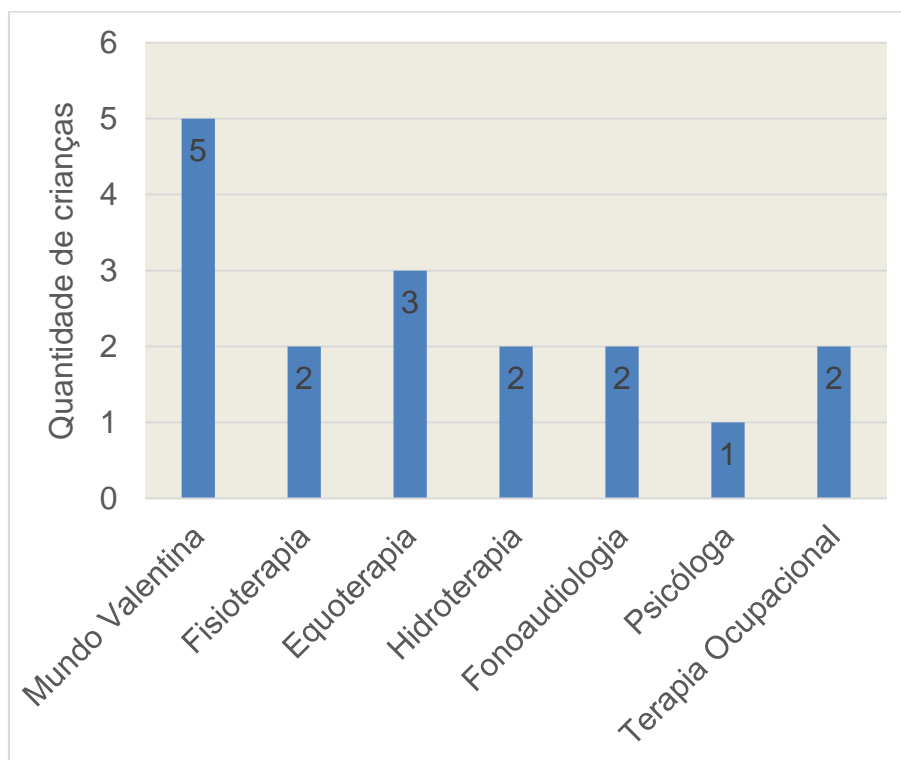


Fonte 6: Autoria própria (2024)

No que tange à assistência, 71,4% das crianças são assistidas pelo “Mundo Valentina”, e essa mesma porcentagem corresponde àquelas que, em algum momento, foram acompanhadas pela Clínica de Fisioterapia, sendo que, atualmente, apenas 28,5% dos casos entrevistados são atendidos no UNILAVRAS.

Os manejos mais citados são voltados à redução das consequências da paralisia motora e à melhora do atraso no desenvolvimento, equilíbrio e força. Como relatado no gráfico 7, cerca de 28,6% fazem hidroterapia para aprimoramento da função cardiopulmonar, devido a condições associadas, como a asma. Cerca de 42,8% participam de equoterapia, 28,6% de terapia ocupacional, 28,6% de consulta com fonoaudióloga e 14,3% com a psicóloga.

Gráfico 7: Acompanhamento multidisciplinar



Fonte 7: Autoria própria (2024)

Acerca das questões farmacológicas, todas as CRIANES fazem uso de algum fármaco, sendo 28,6% para a condição herdada (no caso de portadores da síndrome de West) e o restante para doenças associadas, como asma, anemia e TDAH. Os nomes dos medicamentos e suplementos estão indicados na tabela abaixo.



Tabela 3 - Fármacos e suplementos utilizados por CRIANES

Condição herdada ou associada	Medicamento
Síndrome de West	Carbamazepina, Nitrazepam, Clobazam, Fenobarbital, Lamotrigina e Levetiracetam
Asma	Seretide, Aerolin
Depressão	Paroxetina
TDAH	Metilfenidato
Crises epiléticas	Oxcarbazepina
Deficiência de vitaminas	Vitaminas A e E, Aidê 3
Anemia	Dexfer

Fonte 3: Autoria própria (2024)

Os fármacos administrados não apresentaram efeitos adversos e mostraram-se eficazes, cumprindo com êxito seus objetivos. Todos os pais afirmam que compreendem o propósito do manejo terapêutico administrado em seus filhos, o que é fundamental para a qualidade da assistência ofertada à criança, uma vez que eles são os principais responsáveis por fornecer e administrar as medicações. Com isso, torna-se imprescindível que compreendam como o fármaco age no organismo e, sobretudo, saibam identificar a ocorrência de reações adversas.

Neste estudo, foram observados três casos de sinergismo. Dois ocorreram no manejo da síndrome de West: o primeiro feito com o uso concomitante de quatro antiepiléticos, a citar, Carbamazepina, Nitrazepam, Clobazam e Levetiracetam; o segundo, com o tratamento simultâneo de Fenobarbital, Lamotrigina e do Levetiracetam. O terceiro caso foi encontrado no tratamento da asma em um portador de síndrome de Down, onde foram utilizados o Aerolin e o Seretide.

## 7 DISCUSSÃO

Após a análise dos resultados, constatou-se uma diferença acentuada em relação ao sexo das crianças portadoras das síndromes abordadas. Um estudo feito por Romero *et al.* (2022), com 42 indivíduos portadores de síndrome de Down assistidos em APAES de Minas Gerais, afirma que, diferentemente do que foi encontrado neste estudo, há uma prevalência da condição em pessoas do sexo masculino. Esse mesmo padrão foi identificado por Pinto *et al.* (2018) em uma pesquisa com 388 prontuários de pessoas com síndrome de Down, na qual 57% dos pacientes eram homens.

O acometimento da síndrome de Down predominantemente nesse gênero se dá devido ao fato de que o cromossomo 21, onde a alteração genética ocorre, tende a se segregar preferencialmente para o cromossomo Y, em comparação ao X, ao sofrer a não disjunção, um erro durante a divisão celular (Bull, 2020; Figueiredo *et al.*, 2021).

Segundo pesquisa realizada por Araujo *et al.* (2023), a síndrome de West também possui uma prevalência maior em crianças do sexo masculino, o que diverge dos resultados encontrados neste estudo. Até o momento, não foram localizadas informações a respeito do predomínio por gênero nas síndromes de Joubert ou da Doença Congênita de Glicosilação.

Ao expandir a amostra e considerar, de forma geral, crianças com necessidades especiais de saúde, encontrou-se, através de um estudo feito por Silveira e Neves (2019) no sul do Brasil com 35 adolescentes, que 60% das CRIANES eram do sexo feminino. Essa prevalência feminina também foi identificada nesta pesquisa, que abrange não só portadores de síndrome de Down, mas crianças com diferentes necessidades especiais de saúde.

A amostra deste trabalho caracteriza-se, predominantemente, por CRIANES brancas com idade acima dos dez anos, informação que se difere da encontrada por Sousa *et al.* (2022), que conduziram um estudo transversal quantitativo com 120 CRIANES em enfermarias pediátricas de Brasília, onde 65% dos participantes tinham idades entre 0 e 4 anos, e 60,8% eram consideradas pardas.

Em relação ao planejamento da gestação, Mamede (2021) realizou uma entrevista com 7 pais de crianças com diagnóstico de síndrome de Down, assistidas por uma Clínica-Escola de Fisioterapia em Patos, dos quais 57% afirmaram que a

gestação havia sido planejada.

A porcentagem favorável ao planejamento da gravidez também se reflete em pesquisa conduzida por Andraschko (2019), que entrevistou 10 responsáveis por CRIANES em acompanhamento ambulatorial no Centro Materno Infantil de Santa Cruz do Sul, dos quais 6 relataram planejamento gestacional. Os dados obtidos em ambas as pesquisas contrastam com os deste estudo, que constatou que menos de 30% das mães haviam planejado a gestação.

Consoante Ruas *et al.* (2024), o pré-natal tem papel imprescindível na qualidade da assistência ofertada à gestante e ao feto, visto que, por meio dele, diversos diagnósticos de doenças podem ser descobertos de forma precoce, o que é essencial para um bom prognóstico. Além disso, com o acompanhamento do desenvolvimento embrionário e fetal através dos exames solicitados durante as consultas, é possível detectar e acompanhar anormalidades e, se necessário, propor intervenções. A gestante também aproveita esse momento para sanar suas dúvidas com uma equipe multiprofissional, vencer seus temores e receber orientações quanto aos cuidados durante a gestação e sobre o momento do parto.

Felizmente, todas as mães entrevistadas neste estudo afirmaram que realizaram o pré-natal de forma regular, o que certamente contribuiu para a prevenção de diversas intercorrências comuns em gestações de crianças portadoras de síndromes genéticas, como o aborto e a prematuridade (Alfaro, 2021). Semelhantemente, na pesquisa feita por Andraschko (2019), todas as mães entrevistadas também realizaram o pré-natal corretamente, e constatou-se que 60% não apresentaram nenhum tipo de intercorrência, evidenciando que as consultas possuem papel essencial na redução de agravos durante a gestação.

Conforme Ruas *et al.* (2024), o Ministério da Saúde estabeleceu o pré-natal deve ser iniciado até o 3º mês da gestação, ou seja, a primeira consulta deve ser realizada até a décima segunda semana e se estender até o final da gestação. Todas as mães entrevistadas descobriram a gestação até a décima semana, o que possibilitou o início do pré-natal no período indicado.

A quantidade de mães que apresentaram alguma doença na gestação foi menor do que as taxas encontradas por Andraschko (2019), que reportou um acometimento de 40% e por Mamede (2021), que declarou 56% de mães com alguma doença ou intercorrência durante o período gestacional.

A Organização Mundial da Saúde (OMS), afirma que a via de parto vaginal é

a mais recomendada e segura devido às inúmeras vantagens tanto para a mãe quanto para o bebê. O vínculo entre o binômio mãe-filho é favorecido, pois, logo após o nascimento, o bebê pode ser colocado no colo da mãe para amamentar, aproveitando a chamada “hora de ouro”. A recuperação é mais rápida, e o tempo de internação é menor, reduzindo os riscos de infecção. Além disso, as chances de problemas respiratórios no recém-nascido diminuem, juntamente com doenças alérgicas (Souza *et al.*, 2022).

Entretanto, diversas situações corroboram para a escolha da via de parto. Além da preferência pessoal da gestante, algumas situações como a desproporção céfalo-pélvica, ruptura de vasa prévia, placenta prévia oclusiva total, algumas infecções (como herpes genital) e situação fetal transversa são indicações específicas para a realização de cesárea (França; Taveira, 2022).

Neste estudo, observou-se que a maioria (71,4%) dos partos foi realizada através da cesárea. Essa preferência não foi identificada nas pesquisas de Mamede (2021), que relatou uma taxa de 57% de partos normais.

Santos, Rodrigues e Ramos (2021) afirmam crianças portadoras da síndrome de Down precisam de alguns recursos específicos para crescer e se desenvolver devido à formação incompleta do sistema nervoso central. Por conta dessa limitação, tarefas simples, como deambular, se equilibrar e realizar movimentos de força, tornam-se mais desafiadoras, sendo necessário o uso da estimulação por meio de acompanhamento multidisciplinar, com foco no desenvolvimento motor, por exemplo.

Tres *et al.* (2022) identificaram em uma amostra composta por 25 CRIANES atendidas em um Hospital sulista, que 92% das crianças eram assistidas por serviços de saúde, como fonoaudiologia e fisioterapeuta, para reduzir as consequências do atraso no desenvolvimento neuropsicomotor.

Além disso, Braga *et al.* (2019) citam que, em razão da fraqueza da musculatura respiratória dessas crianças, originada pela hipotonia, a capacidade de realizar as trocas gasosas nos alvéolos é prejudicada. Tal situação acarreta em necessidade de intervenções, como a prática de fisioterapia respiratória e hidroterapia. Neste estudo, todas as crianças participam de pelo menos uma atividade voltada ao estímulo do desenvolvimento ou ao tratamento de condições associadas.

Trento (2019) sustenta que o tratamento farmacológico das crianças

portadoras da síndrome de West é fundamentado no uso de antiepiléticos, que, consoante Gomez e Torres (2017), atuam principalmente restringindo a despolarização neuronal.

Nesta pesquisa, foram catalogados sete medicamentos utilizadas para tratar a epilepsia ocasionada pela Síndrome de West, ou seja, os fármacos visam tratar a condição herdada da criança. Dentre os anticonvulsivantes, encontram-se a Carbamazepina e a Lamotrigina, que atuam bloqueando os canais de sódio e impedindo a liberação de alguns neurotransmissores (Costa; Vale, 2023; Miziak et al., 2020) além do Levetiracetam, que tem ação moduladora sobre a proteína SV2A, responsável por controlar o armazenamento e liberação de alguns neurotransmissores (Sills; Rogawski, 2020).

Falcão (2017), também relatou o uso desses medicamentos para o controle dos espasmos. As informações foram obtidas através de um estudo observacional feito em um hospital e em uma clínica de Curitiba, com o prontuário de 104 crianças portadoras de síndrome de West.

Uma das formas de restringir a despolarização neuronal envolve os receptores inibitórios GABA A e GABA B. O primeiro é um canal iônico que, ao ser estimulado pelo neurotransmissor ácido gama-aminobutírico (GABA), abre-se, favorecendo a entrada do Cloreto no meio intracelular, o que causa a hiperpolarização, dificultando a geração do potencial de ação. O segundo se trata de um receptor ligado à proteína G, que, ao ser ativado pelo neurotransmissor, favorece a abertura dos canais de potássio, o que também gera hiperpolarização celular, além de impedir a liberação de outros neurotransmissores, como o glutamato, neurotransmissor excitatório e a noradrenalina (Gomez e Torres, 2017).

O segundo modo de restringir a despolarização neuronal baseia-se em impedir a captação do neurotransmissor GABA da fenda sináptica, visto que, como já mencionado, ele desempenha um papel crucial na redução da excitabilidade neuronal. Além disso, inibindo a enzima GABA transaminase também favorece na atuação do neurotransmissor (Gomez e Torres, 2017).

Os antiepiléticos também agem bloqueando os canais de sódio. Sabe-se que, para que a despolarização ocorra, é necessária a entrada de íons sódio na célula, para que o potencial da membrana se torne positivo e alcance o limiar de excitabilidade. Ademais, a ação pode ocorrer por meio da inibição dos canais de cálcio, o que reduz a excitabilidade neuronal, ressaltando que esses canais são

necessários para que aconteçam a despolarização e a liberação de alguns neurotransmissores, como o glutamato (Ritter, 2020).

Nos tratamentos considerados de primeira linha são utilizados a Vigabatrina ou a Corticotropina, que pode ser prednisolona/ACTH. Para os de segunda linha, identifica-se a Vigabatrina associada a doses elevadas de prednisolona ou ACTH, além do Levetiracetam, Valproato de Sódio, Topiramato e alguns benzodiazepínicos, como o Lorazepam e o Diazepam (Trento, 2019).

Pertencendo à classe dos benzodiazepínicos, temos o Nitrazepam e o Clobazam. A atuação de ambos se dá através da elevação da afinidade do neurotransmissor GABA pelo seu receptor GABA A, o que permite com que haja uma maior entrada de cloreto na célula devido ao aumento da abertura de seus canais (Silva; Silva; Guedes, 2022).

Zahan *et al.* (2021) constatou, por meio de um estudo observacional feito em um hospital da Índia com 42 crianças portadoras de síndrome de West, que o Nitrazepam é eficaz no tratamento dos espasmos ocasionados pela condição genética. Falcão (2017) também relatou o uso do Clobazam para a mesma condição, o que foi corroborado por meio dos relatos manifestos durante as entrevistas neste estudo.

Os barbitúricos também foram citados, sendo representados, neste estudo, pelo Fenobarbital, que age potencializando a ação do neurotransmissor ácido gama-aminobutírico, o que estimula os canais de cloro a se abrirem, permitindo com que haja mais cloro no meio intercelular, gerando uma hiperpolarização (Silva *et al.*, 2022).

Silva *et al.* (2022) afirmam que o Fenobarbital é o fármaco de escolha no tratamento de epilepsias em recém-nascidos, embora existam drogas mais eficazes para tal finalidade, como a Carbamazepina. Porém, a autora alega que em, casos de convulsões nessa faixa etária relacionadas a questões genéticas, o Fenobarbital tem sua eficácia limitada, além de estar ligado a efeitos adversos (Spoto *et al.*, 2021).

Cavalcante *et al.* (2024) realizaram um estudo que avaliou os desafios no diagnóstico e no tratamento precoce da síndrome de West em um paciente de Pernambuco. O manejo terapêutico foi iniciado com Fenobarbital; porém, não se observou eficácia da medicação, confirmando o fato relatado por Silva *et al.* (2022), sobre a ineficácia do medicamento em crises epilépticas de relacionadas a problemas

genéticos. Neste estudo, apenas uma mãe relatou o uso do fármaco, porém associado à Lamotrigina e Levetiracetam, resultando em uma resposta satisfatória.

Além dos medicamentos utilizados para o tratamento da doença herdada, encontrou-se alguns fármacos que são administrados nas CRIANES devido às condições associadas as síndromes genéticas. As condições citadas foram asma, TDAH, depressão e deficiência de vitaminas.

Conforme Takita *et al.* (2024), diversas crianças portadoras da síndrome de Down possuem alguma anormalidade que afeta diretamente o sistema respiratório, como hipoplasia pulmonar, hipotonia, obstrução de vias aéreas, alterações no septo e hipertensão pulmonar. É importante ressaltar que as doenças respiratórias são a causa de morte número um nesse público. A autora observou dados de internações de 80 crianças com síndrome de Down e constatou que a principal razão para a procura por assistência hospitalar relacionava-se com problemas respiratórios.

De acordo com Pizzichini *et al.* (2020), a asma se caracteriza por ser uma doença que comumente se apresenta com inflamação das vias aéreas. É comum observar relatos de dispneia e tosse e, durante a ausculta pulmonar, identificar ruídos adventícios, como sibilos. Sendo uma doença incurável, o tratamento tem como objetivo controlar os sintomas e é feito através da combinação de corticóides inalatórios e beta-agonistas, que podem ser de ação prolongada ou de curta duração.

Neste estudo, observou-se que uma criança faz uso dos antiasmáticos Seretide, um medicamento composto por Fluticasona e Salmeterol, que são, respectivamente, um corticóide e um beta-agonista de longa duração, além do Aerolin, um agonista beta 2-adrenérgico de ação rápida, como recomendado por Pizzichini *et al.* (2020). Piva, Silva e Gotardo (2022), também identificaram o uso dos mesmos fármacos para tratamento da asma em estudo feito com 7 crianças de escolas municipais do Paraná, onde os medicamentos se mostraram eficazes no tratamento da doença.

Quando o corpo identifica através dos receptores de reconhecimento de padrões, como os macrófagos, uma ameaça, o processo inflamatório é iniciado e mediadores inflamatórios são liberados na corrente sanguínea. Esses mediadores causam os sinais cardinais da inflamação (dor, calor, rubor, edema e perda de função) e atraem mais células de defesa para o local lesado. Os vasos sanguíneos se dilatam e se tornam mais permeáveis, aumentando o fluxo de sangue para o local (Emanuelli *et al.*, 2020; Ritter, 2020).

O Fluticasona se enquadra na classe dos glicocorticoides, e seu mecanismo de ação baseia-se em inibir a transcrição dos genes que produzem a prostaglandinae outros mediadores inflamatórios. Além disso, ele estimula a produção de proteínas anti-infamatórias que inibem a fosfolipase A2, uma enzima importante na geração desses mediadores (Askari et al., 2021; Mills et al., 2022).

O Salmeterol pertence ao grupo dos beta-agonistas de longa duração que age como agonista seletivo dos receptores beta- 2 adrenérgicos, que geram, entre tantas funções, a broncodilatação pulmonar, além de, em algumas situações, modelar a resposta inflamatória (Mills et al., 2022).

Classificado como agonista beta 2- adrenérgico de ação rápida, o Aerolin é composto por Salbutamol, um potente broncodilatador. Seu mecanismo de ação é semelhante ao encontrado no Salmeterol, embora se diferenciem no tempo de atuação e duração. Os beta-agonistas de ação rápidageralmente começam a apresentar efeito entre 5 a 15 minutos após a aplicação e duram cerca de 4 a 6 horas. São utilizados para alívio rápido das manifestações clínicas, como em crises asmáticas. Em contraste, os beta-agonistas de longa duração demoram cerca de 15 a 30 minutos para agirem, porém duram de 12 a 24 horas, sendo indicados para o controle diário da asma (Marques; Vale, 2022).

Diniz, Neves e Vieira (2020) afirmam que a etiologia da depressão sucede por múltiplos fatores, mas grande parte origina-se de problemas com neurotransmissores, principalmente a noradrenalina e a serotonina. Eles são responsáveis, associadas a outros neurotransmissores, por regular o humor, sono, apetite e o sistema de recompensa, que está ligado à motivação e ao prazer. Seus sintomas envolvem frustração, culpa, cansaço, insônia ou hipersonia, baixa autoestima e ideias suicidas.

Segundo Rivelli *et al.* (2022), portadores de síndrome de Down possuem uma prevalência maior de transtornos mentais, como a depressão, ansiedade e psicose. Uma análise realizada com dados de 6.078 pacientes com síndrome de Down em um sistema de saúde nos Estados Unidos, revelou que 571 indivíduos foram diagnosticados com depressão.

Consoante Idris *et al.* (2023), a depressão se enquadra entre os transtornos mentais que mais acometem esse público, apresentando uma prevalência entre 5,2% a 18,4%. Sua gravidade depende de diversos fatores, como queda da memória e capacidade de fala.



Após Whitney *et al.* (2018) realizarem um estudo com crianças que apresentam alguma deficiência intelectual, confirmou-se que esse grupo possui maiores chances de desenvolver transtornos mentais, como a depressão e a ansiedade, com uma taxa de prevalência de 35,4% desses distúrbios.

O tratamento da depressão pode ser abordado de forma farmacológica, através de psicofármacos, e não farmacológicas, por meio de práticas integrativas, como auriculoterapia, terapia comunitária, musicoterapia e arteterapia (Silva; Costa, 2021). Ciusz e Colacite (2024) ressaltam que a prescrição de fármacos para crianças e adolescentes deve ser feita com cautela, pois muitas estruturas do cérebro estão em desenvolvimento. Normalmente, são utilizados medicamentos como a Fluoxetina, que busca reduzir a recaptção de serotonina da fenda sináptica, ou inibidores da monoaminoxidase, como a Fenelzina.

A Paroxetina é um dos inibidores seletivos da recaptção de serotonina (ISRS) e atua impedindo o transporte do neurotransmissor durante as sinapses. Com isso, a serotonina não é recaptada pelo neurônio pré-sináptico, permanecendo na fenda estimulando os receptores pós-sinápticos, gerando reações antidepressivas. Porém, esse fármaco possui, devido ao seu tempo de meia-vida curta, uma maior probabilidade de ocasionar síndrome de descontinuação ao ser comparado a outros ISRS (Kowalska *et al.*, 2021).

Uma revisão de literatura realizada por Botero *et al.* (2022) sobre o uso de psicofármacos em crianças e jovens com depressão concluiu que o medicamento é escolhido mediante aos sintomas apresentados. Em relação ao uso do Paroxetina, foram relatados alguns efeitos adversos, como insônia, apetência e irritabilidade, embora tais manifestações não tenham sido encontradas neste estudo.

O Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade (TDAH) corresponde a uma falha na evolução neurológica, que se manifesta no córtex orbitofrontal, local onde ocorre, entre outras funções, o controle da atenção, do planejamento de ações, do comportamento e autocontrole. Costuma-se apresentar hiperatividade, muita desatenção e impulsividade, sendo, geralmente, sugerido o diagnóstico somente após 6 meses do início dos sintomas (Gnanavel *et al.*, 2019).

Conforme dados de Silveira e Neves (2019), existem aproximadamente 4,6 milhões de CRIANES estadunidenses. Dessa população, cerca de 32,2% são diagnosticadas com TDAH. Essa alta taxa destaca a necessidade do diagnóstico e tratamento precoces e adequados, visto que esses fatores podem impactar

diretamente na vida escolar e social dos indivíduos afetados. O correto manejo certamente favorecerá no desenvolvimento de habilidades que são importantes para a qualidade de vida.

Normalmente, o tratamento do TDAH envolve uma atenção multidisciplinar que inclui medidas farmacológicas e não farmacológicas, como a terapia cognitiva-comportamental. Geralmente, se utiliza psicoestimulantes, como o Metilfenidato e a Anfetamina, que atuam na concentração ao aumentarem os níveis de dopamina e noradrenalina na fenda sináptica. Também podem ser prescritos fármacos não estimulantes e até mesmo antidepressivos (Andrada; Carvalho, 2023).

A Ritalina faz parte da classe dos psicoestimulantes e possui em sua composição o Metilfenidrato. Ela exerce sua função através do bloqueio da recaptação dos neurotransmissores Noradrenalina e Dopamina da fenda sináptica, além de estimular a liberação de dopamina nos locais onde acontece o controle da atenção e do comportamento. Os receptores dopaminérgicos, nos quais a dopamina se liga, são importantes na regulação de atividades relacionadas à atenção, comportamento, autocontrole, foco e motivação (Andrada; Carvalho, 2023).

Diversas literaturas afirmam que o Metilfenidato é o fármaco de escolha no tratamento do TDAH devido à sua eficiência. Azevedo *et al.* (2021), conduziram um estudo onde buscou-se entender a evolução clínica do TDAH a partir do uso da Ritalina. Os resultados comprovaram que o fármaco é eficaz na melhoria do comportamento em um curto espaço de tempo, ressaltando sua importância no manejo dessa condição.

Roche *et al.* (2021) investigaram um grupo de 21 crianças portadoras de síndrome de Down, das quais cerca de 44% foram diagnosticadas com TDAH. Dentre essas crianças, 76% tiveram ótimos resultados a partir do uso do Metilfenidato. Essa eficácia também foi observada neste estudo ao se investigar os efeitos do uso do medicamento em uma criança com síndrome de Down diagnosticada com TDAH.

Sobre a síndrome de Joubert, foram relatados o uso de medicamento para o tratamento das crises epiléticas e a administração de suplemento devido à deficiência de vitaminas. Estudos indicam que a epilepsia não é comumente associada a essa síndrome, mas pode ocorrer em razão de defeitos na estrutura do Vermis Cerebelar, responsável pela coordenação motora, ajuste do tônus muscular e de funções sensoriais (Prato et al., 2023).

Embora a deficiência de vitaminas não seja uma das queixas principais desse público, pode estar relacionada à dificuldade de mastigação e deglutição, além de distúrbios gastrointestinais, como é o caso da criança relatada neste estudo (Rodríguez; Abia, 2024).

A epilepsia na síndrome de Joubert normalmente é tratada com fármacos anticonvulsivantes, como a Carbamazepina, o Valproato de Sódio e a Oxcarbazepina. Dong *et al.* (2023) realizaram um estudo com 36 crianças diagnosticadas com a síndrome que foram tratadas em um ambulatório ou hospital de Zhengzhou, na China, e constataram que apenas duas delas foram acometidas por epilepsia. A pesquisa sugere que, devido a alterações nas ondas cerebrais descrita por meio da videoeletroencefalografia, a epilepsia nesse grupo é de difícil controle. Além disso, se trata de uma manifestação gravíssima, que, se não tratada, pode levar a morte, como no caso relatado por Sumathipala *et al.* (2020).

Sumathipala *et al.* (2020) estudaram o caso de um paciente da Noruega, portador da síndrome de Joubert, que fazia uso da Oxcarbazepina há 6 anos. O medicamento foi eficaz durante esse período, porém, após o tempo relatado, o fármaco foi suprimido, o que fez com que as crises retornassem. O medicamento foi reinserido ao tratamento, mas as crises de ausências continuaram, sendo preciso fazer a troca pelo Valproato e, posteriormente, pelo Lamotrigina. Neste estudo, foi catalogado apenas uma criança portadora da síndrome de Joubert que apresenta crises convulsivas e que também faz uso da Oxcarbazepina para o controle, a qual vem se mostrando eficaz.

A Oxcarbazepina é um antiepilético que se deriva da Carbamazepina e atua bloqueando os canais de sódio, com isso, a despolarização não acontece. Ela também reduz a liberação de neurotransmissores que promovem a ocorrência de crises epiléticas (Santana; Batista, 2023).

O tratamento da deficiência de vitaminas na síndrome de Joubert é feito por meio da suplementação, como em qualquer outra patologia. Neste estudo, foram relatados a administração de Aidê 3, um suplemento que contém vitamina D, além de vitaminas A e E.

Reis *et al.* (2021) retratam que a deficiência de vitamina A pode gerar diversos prejuízos à saúde, como problemas oftalmológicos que podem levar à cegueira, atraso no crescimento e déficits imunológicos. Dados mostram que

aproximadamente 250 milhões de indivíduos com a faixa etária entre 4 a 6 anos sofrem desse problema.

A deficiência de vitamina D, como descrevem Linden *et al.* (2019), atinge cerca de 1 bilhão de pessoas no mundo todo. As consequências são observadas principalmente no sistema ósseo, com a osteomalácia e o raquitismo. Após analisar 6 estudos feitos com crianças na faixa etária de 6 a 12 anos, concluiu-se que mais de 50% delas precisam de suplementação vitamínica. Esse dado é corroborado por uma pesquisa realizada por Peçanha *et al.* (2019), que incluiu 124 crianças, das quais 57,3% apresentaram deficiência de vitamina D.

Considera-se a deficiência de vitamina E rara, por isso, não foram encontrados, até o momento, muitos estudos a respeito. Sabe-se que sua ausência ocasiona problemas de coordenação e equilíbrio, além de fraqueza, anemia e déficits imunológicos (Primo *et al.* 2021).

A anemia é, conforme Santis *et al.* (2019), uma condição em que há uma quantidade de glóbulos vermelhos menor do que a considerada normal na corrente sanguínea. A hemoglobina, proteína localizada nas hemácias, possui átomos de ferro que, ao se juntarem ao oxigênio, fazem o seu transporte. Se há uma redução na quantidade de hemácias, isso, conseqüentemente, afetará no transporte de oxigênio pelo corpo.

Mittal *et al.* (2020) conduziram um estudo com 200 pacientes com síndrome de Down, dos quais 22,5% foram diagnosticados com anemia, uma taxa bem acima da encontrada em crianças que não portam a síndrome.

As manifestações clínicas mais comuns são o cansaço, palidez, dispneia, vertigem e cefaleia. O tratamento farmacológico varia conforme a causa, mas geralmente envolve suplementação de ferro, como Dexfer ou Ferinject, além de vitamina B12 ou ácido fólico (Santis *et al.*, 2019). Neste estudo, apenas uma criança faz uso do Dexfer, e o fármaco demonstrou ser eficaz no tratamento da anemia.

O sinergismo, na farmacologia, corresponde à interação de maior eficácia ao se utilizar, associadamente, dois ou mais fármacos. Ou seja, o fato de se administrar os medicamentos concomitantemente potencializa os seus efeitos, sendo mais elevados do que se somasse suas eficácias de forma individual (Lopes, 2018).

De acordo com Lopes (2018), existem dois tipos de sinergismo: o aditivo, que ocorre quando há efeitos semelhantes e esses se somam, podendo os locais de ação não serem os mesmos; e o potencializador, em que há eficácia é aumentada

sem que, obrigatoriamente, um fármaco tenha um efeito muito relevante, podendo favorecer no aumento da sua biodisponibilidade ou no tempo de ação, por exemplo. É muito aparente em terapias combinadas. É importante ressaltar que o sinergismo pode ser benéfico ou maléfico; nesse caso último caso, pode ocasionar reações adversas indesejadas.

Conforme Bruton, Dandan e Knollmann (2015), o sinergismo possui diversas vantagens, entre as quais destaca-se o uso de doses menores ao combinar dois ou mais medicamentos que possuem diferentes mecanismos de ação. Com isso, há uma sobrecarga menor no organismo, além de serem reduzidos os riscos de complicações.

Como já relatado, foram identificados três casos de sinergismo neste estudo. O primeiro envolveu o uso de Carbamazepina, Nitrazepam, Clobazam e Levetiracetam, antiepilépticos utilizados no tratamento da síndrome de West. O segundo caso utilizou Fenobarbital, Lamotrigina e do Levetiracetam, também no tratamento da síndrome de West. Ambos os casos apresentaram potencialização do efeito terapêutico, permitindo que as crianças não manifestassem crises convulsivas. O terceiro caso referiu-se ao tratamento da asma em um portador de síndrome de Down, por meio de Aerolin e o Seretide. Desde a administração concomitante dos dois fármacos, a criança não apresentou episódios de crise asmática.

## 8 CONCLUSÃO

Conclui-se, por meio deste trabalho, que avaliar a farmacoterapia utilizada em um indivíduo exige conhecimento aprofundado sobre o modo de administração, suas vias, efeitos terapêuticos, dosagens, mecanismo de ação e outros aspectos do universo farmacológico. É essencial frisar que a abordagem terapêutica deve ser individualizada, considerando as necessidades e limitações de cada criança. Destaca-se, ainda, a importância de que o tratamento tenha acompanhamento contínuo, realizado por uma equipe multidisciplinar, a fim de garantir uma abordagem segura e eficaz.

Foi possível confirmar, também, que o uso de medicamentos deve ser conduzido com muito cuidado, principalmente em crianças, em que uma dose a mais pode provocar um efeito sentinela grave e até mesmo resultar em óbito. Por isso, é imprescindível compreender as interações medicamentosas para evitar as administrações de fármacos que não podem ser combinados ou que, juntos, possam reduzir o efeito terapêutico. Pensando nisso, o conhecimento a respeito do sinergismo é de grande valor, pois permite o uso de doses menores, minimizando chances de manifestação de efeitos adversos.

Os possíveis efeitos adversos devem estar bem identificados, permitindo intervenção imediata no início dos sintomas. Esse conhecimento é essencial para orientar o cuidador responsável sobre quais ações devem ser tomadas se algum sinal adverso se manifestar.

Sabe-se da importância do número de participantes em um estudo quantitativo; no entanto, foi observada uma limitação na amostragem devido ao baixo número de CRIANES que fazem uso de algum medicamento e são, ao mesmo tempo, assistidas pela Clínica de Fisioterapia ou pelo Mundo Valentina. Tal problema foi uma barreira para obter um maior aprofundamento nas temáticas abordadas.

Em suma, este trabalho reforça a relevância de uma avaliação criteriosa e contínua da farmacoterapia, bem como a necessidade de mais pesquisas nessa área, para que se desenvolvam tratamentos cada vez mais seguros e eficazes. A evolução do conhecimento científico e das práticas clínicas é fundamental para garantir uma melhor qualidade de vida a essas crianças, minimizando riscos e potencializando os benefícios da terapia medicamentosa.

## REFERÊNCIAS

- ALFARO, H. G. D .C. **Análise dos achados neonatais no contexto da síndrome de Down em três unidades de terapia intensiva na cidade do Rio de Janeiro: um estudo retrospectivo de 5 anos.** 2021. 49 f. Dissertação (Mestrado) - Instituto Fernandes Figueira, Rio de Janeiro, 2021. Disponível em: <https://www.arca.fiocruz.br/handle/icict/49000>. Acesso em: 9 out. 2024.
- ALVES, A. P. V.; FORMIGA, C. K. M. R.; VIANA, F. P. Perfil e desenvolvimento de crianças com síndromes genéticas em tratamento multidisciplinar. **Revista Neurociências**, Goiás, v. 19, n. 2, p. 284-293, 2011. Disponível em: <https://periodicos.unifesp.br/index.php/neurociencias/article/view/8388/5922>. Acesso em: 07 jun. 2022.
- ANDRADA, J. G. D.; CARVALHO, A. S. D. O uso de Ritalina em pacientes com TDAH. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, São Paulo, v. 9, n. 4, p. 9544-9554, abr. 2023. Disponível em: <https://periodicorease.pro.br/rease/article/view/9854/3836>. Acesso em: 15 out. 2024.
- ANDRADE, L. A. D. et al. Gestantes portadoras de anemia falciforme e suas complicações. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, Paraná, v. 10, n. 3, p. 2203–2209, 2024. Disponível em: <https://periodicorease.pro.br/rease/article/view/13364>. Acesso em: 6 abr. 2024.
- ANDRASCHKO, A. S. **Crianças prematuras com necessidades especiais de saúde em acompanhamento ambulatorial: subsídios para intervenções em saúde.** 2019. 75 f. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação) - Curso de Enfermagem, Universidade de Santa Cruz do Sul, Santa Cruz do Sul, 2019. Disponível em: <chrome-extension://efaidnbnmnnibpcajpcgiclfndmkaj/https://repositorio.unisc.br/jspui/bitstream/11624/2476/1/Amanda%20Stoll%20Andraschko.pdf>. Acesso em: 10 out. 2024.
- ARAUJO, A. H. S. L. et al. Síndrome de west em neonatos: avaliação neurológica. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, Barbacena, v. 9, n. 9, p. 846-858, 5 out. 2023. Disponível em: <https://periodicorease.pro.br/rease/article/view/11230>. Acesso em: 09 out. 2024.
- ARIMURA, E. R. et al. Perfil dos pacientes com fenilcetonúria do serviço de triagem neonatal do Mato Grosso do Sul. **Brazilian Journal Of Implantology And Health Sciences**, Mato Grosso do Sul, v. 6, n. 1, p. 1532-1548, 20 jan. 2024. Disponível em: <https://bjih.emnuvens.com.br/bjih/article/view/1305>. Acesso em: 13 abr. 2024.
- ARRUÉ, A. M. Prevalência de crianças que necessitam de atenção especial à saúde em três municípios brasileiros. 2018. Tese (Doutorado em Enfermagem) - **Fundação Oswaldo Cruz**, Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca, Rio de Janeiro, 2018. Acesso em: 05 jun. 2022.
- ASKARI, A. A. et al. The effect of treatment with fexofenadine and fluticasone propionate on the gene expression levels of Th9 transcription factors in patients with allergic rhinitis. **Heliyon**, [S.L.], v. 7, n. 12, p. 1-5, dez. 2021. Disponível em:

[https://www.cell.com/heliyon/fulltext/S2405-8440\(21\)02659-1](https://www.cell.com/heliyon/fulltext/S2405-8440(21)02659-1). Acesso em: 10 out. 2024.

AZEVEDO, M. C. D. A. et al. Tratamento farmacológico em pacientes com TDAH com ênfase no uso do Metilfenidato: revisão sistemática. **Brazilian Journal of Development**, [S.L.], v. 7, n. 11, p. 107876-107900, 24 nov. 2021. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BRJD/article/view/40095>. Acesso em: 15 out. 2024.

BOSSONI, M. G. D. R.; OLIVEIRA, A. V. D. Contribuição dos fatores genéticos no desencadeamento das doenças multifatoriais. In: **ENCONTRO INTERNACIONAL DE PRODUÇÃO CIENTÍFICA CESUMAR**, 6., 2009, Paraná. VI EPCC. Paraná: Universidade Cesumar, 2009. p. 1-1. Disponível em: [http://rdu.unicesumar.edu.br/bitstream/123456789/6075/1/Maria\\_Gabriela\\_Reis\\_Bossoni.pdf](http://rdu.unicesumar.edu.br/bitstream/123456789/6075/1/Maria_Gabriela_Reis_Bossoni.pdf). Acesso em: 06 out. 2021.

BOTERO, B. et al. Efficacy and risks of the use of psychotropics drugs in children and adolescents with depression disorders: a literature review. **Research, Society and Development**, [S.L.], v. 11, n. 14, p. 1-20, 27 out. 2022. Disponível em: <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/download/36284/30363/400837>. Acesso em: 08 out. 2024.

BRAGA, H. V. et al. Efeito da fisioterapia aquática na força muscular respiratória de crianças e adolescentes com síndrome de down. **Arquivos de Ciências da Saúde da Unipar**, Paraíba, v. 23, n. 1, p. 9-13, 12 fev. 2019. Disponível em: <https://unipar.openjournalsolutions.com.br/index.php/saude/article/view/6392/3724>. Acesso em: 10 out. 2024.

BRITO, P. R. D. S. et al. A eficácia do tratamento terapêutico na melhoria da qualidade de vida dos pacientes com doença de Parkinson. **Revista foco**, Uruguai, v. 17, n. 3, p. e4711, 2024. Disponível em: <https://ojs.focopublicacoes.com.br/foco/article/view/4711>. Acesso em: 6 abr. 2024.

BRUNTON, L. L.; DANDAN, R. H.; KNOLLMANN, B. C. **Manual de farmacologia e terapêutica de Goodman & Gilman**. 2ª edição. Porto Alegre: AMGH, 2015. *E-book*. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788580555066/>. Acesso em: 18 out. 2024.

BULL, M. J. Down Syndrome. **New England Journal of Medicine**, Massachusetts, v. 382, n. 24, p. 2344-2352, 11 jun. 2020. Disponível em: <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMra1706537>. Acesso em: 08 out. 2024.

CAVALCANTE, R. L. D. C. et al. Desafios no diagnóstico e tratamento precoce da síndrome de west em crianças com epilepsia infantil. **Revista Centro de Pesquisas Avançadas em Qualidade de Vida**, Pernambuco, v. 16, n. 2, p. 1-7, 28 jun. 2024. Disponível em: <https://revista.cpaqv.org/index.php/CPAQV/article/view/2256/1621>. Acesso em: 10 out. 2024.

CHAVES, M. F. et al. Cuidado às crianças com necessidades especiais de saúde: perspectiva de familiares cuidadores. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 15, n. 4, p. e10071, 4 abr. 2022. Acesso em 23 jun. 2022.



- CINTORA, S. M. Síndrome de Joubert. **Revista Pediatria Atencion Primária**, Espanha, v. 23, n. 90, p. 191-194, jan. 2021. Disponível em: <https://www.redalyc.org/journal/3666/366670154011/html/>. Acesso em: 20 out. 2024.
- CIUSZ, S. B.; COLACITE, J. O uso de antidepressivos na adolescência: uma revisão bibliográfica. **Brazilian Journal of Health Review**, [S.L.], v. 7, n. 1, p. 2756-2772, 29 jan. 2024. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/66675>. Acesso em: 11 out. 2024.
- COSTA, B.; VALE, N. Understanding Lamotrigine's Role in the CNS and Possible Future Evolution. **International Journal of Molecular Sciences**, [S.L.], v. 24, n. 7, p. 6050-1, 23 mar. 2023. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10093959/>. Acesso em: 10 out. 2024.
- COSTA, M. E. A.; OLIVEIRA, J. C. P. D. A importância da atenção farmacêutica no uso racional de medicamentos. **Saúde & Ciência em Ação**, Goiânia, v. 8, n. 1, p. 109-130. 2022. Disponível em: <https://revistas.unifan.edu.br/index.php/RevistaICS/article/view/981>. Acesso em: 30 mar. 2024.
- COUTINHO, K. A. et al. Síndrome de Down, genética e prole. **Brazilian Journal Of Health Review**, [S.L.], v. 4, n. 4, p. 17935-17947, 23 ago. 2021. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/34877>. Acesso em: 30 out. 2024.
- DINIZ, J. P.; NEVES, S. A. D. O.; VIEIRA, M. L. Ação dos Neurotransmissores Envolvidos na Depressão. **Ensaio e Ciência Biológicas Agrárias e da Saúde**, [S.L.], v. 24, n. 4, p. 437-443, 2 dez. 2020. Disponível em: <https://ensaioseciencia.pgskroton.com.br/article/view/7590>. Acesso em: 14 out. 2024.
- DONG, Y. et al. Clinical and genetic characteristics of 36 children with Joubert syndrome. **Frontiers In Pediatrics**, [S.L.], v. 11, p. 1-11, 21 jul. 2023. Disponível em: <https://www.frontiersin.org/journals/pediatrics/articles/10.3389/fped.2023.1102639/full>. Acesso em: 12 out. 2024.
- EMANUELLI, G, et al. The integrated stress response in pulmonary disease. **European Respiratory Review**, [S.L.], v. 29, n. 157, p. 1-18, 30 set. 2020. Disponível em: <https://err.ersjournals.com/content/29/157/200184>. Acesso em: 15 out. 2024.
- FALCÃO, N. M. F. Síndrome de West: Evolução clínica e eletroencefalográfica. 2017. Dissertação (Mestrado) -**Universidade Federal do Paraná**, Paraná, 2017. Acesso em: 12 out. 2024.
- FERREIRA, A. B. D. H. Dicionário Eletrônico Aurélio Século XXI. Rio de Janeiro: **Editores Nova Fronteira e Lexikon Informática**, 1999. Versão 3.0. 1 CD-ROM. Acesso em: 04 out. 2021.
- FIGUEIREDO, M. C. et al. Perfil dos pacientes com síndrome de Down atendidos na UFRGS: uma avaliação descritiva documental de 18 anos. **Revista Peruana de Investigación En Salud**, Rio Grande do Sul, v. 5, n. 2, p. 100-105, 7 abr. 2021.

Disponível em: <https://revistas.unheval.edu.pe/index.php/repis/article/view/906>. Acesso em: 08 out. 2024.

FORLENZA, O. V. Tratamento farmacológico da doença de Alzheimer. **Archives of Clinical Psychiatry**, São Paulo, v. 32, n. 3, p. 137-148, jun. 2005. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rpc/a/RtsYhwhfHPBmSvpXgJHzdVWs/?lang=pt>. Acesso em: 06 out. 2021.

FRANCA, C. C. D.; TAVEIRA, L. D. M. Indicação de cesariana baseada em evidências. **Revista Jrg de Estudos Acadêmicos**, São Paulo, v. 5, n. 11, p. 395-409, 25 nov. 2022. Disponível em: <https://www.revistajrg.com/index.php/jrg/article/view/413>. Acesso em: 09 out. 2024.

FREITAS, A. C. S. et al. Iniquidades em saúde relacionadas à anemia falciforme: relato de experiência. **Revista brasileira militar de ciências**, Goiás v. 10, n. 24, 2024. Disponível em: <https://rbmc.emnuvens.com.br/rbmc/article/view/171>. Acesso em: 6 abr. 2024.

FREITAS, C.; RENDEIRO, P.; COSTA, M. J. Pequena deleção na região crítica da síndrome de Cri-du-chat associada a choro de gato. **Nascer e Crescer - Birth And Growth Medical Journal**, Porto, v. 32, n. 3, p. 228-231, 16 nov. 2023. Disponível em: <https://revistas.rcaap.pt/nascercrescer/article/view/25666/23489>. Acesso em: 02 mar. 2024

GARCIA, L. F. M.; FLÔRES, E. R. D. S.; SAGRILLO, M. R. Levantamento epidemiológico de indivíduos com características sindrômicas de aneuploidias: prevalência da síndrome de Down? **Revista Eletrônica Disciplinarum Scientia**, Rio Grande do Sul, v. 10, n. 1, p. 1-10, 2009. Disponível em: <https://periodicos.ufn.edu.br/index.php/disciplinarumS/article/view/945>. Acesso em 05 out. 2021.

GNANAVEL, S. et al. Attention deficit hyperactivity disorder and comorbidity: a review of literature. **World Journal of Clinical Cases**, [S.L.], v. 7, n. 17, p. 2420-2426, 6 set. 2019. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6745333/>. Acesso em: 15 out. 2024.

GOMEZ, R.; TORRES, I. L. S. **Farmacologia Clínica**. 1ª edição. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017. pág.350. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788595151826/>. Acesso em: 10 out. 2024.

GRIFFITHS, A. J. F; et al. **Introdução à genética**. 12. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2022. 746 p. Disponível em: [https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788527738682/epubcfi/6/10\[%3Bvnd.vst.idref%3Dhtml5\]!/4](https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788527738682/epubcfi/6/10[%3Bvnd.vst.idref%3Dhtml5]!/4). Acesso em: 04 abr. 2024.

HENRIQUES, L. M. **Identificação por biópsia líquida de ploidias no DNA de células tumorais circulantes de pacientes com câncer de próstata**. 2024. 45 f. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação) - Curso de Biomedicina, Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia, 2024. Disponível em: <chrome-extension://efaidnbnmnibpcjpcglclefindmkaj/https://repositorio.ufu.br/bitstream/123456789/41106/1/Identifica%c3%a7%c3%a3oPorBi%c3%b3psia.pdf>. Acesso em: 10 mar. 2024.

IDRIS, M. et al. Common mental health disorders and cognitive decline in a longitudinal Down syndrome cohort. **Bjpsych Open**, [S.L.], v. 9, n. 6, p. 1-7, nov. 2023. Disponível em: <https://www.cambridge.org/core/journals/bjpsych-open/article/common-mental-health-disorders-and-cognitive-decline-in-a-longitudinal-down-syndrome-cohort/6C5477D84BA1624C04609BFCEDD716E8>. Acesso em: 12 out. 2024.

JONES, K. L. **Padrões Reconhecíveis de Malformações Congênitas**. 6ª edição, Califórnia: Manole, 2007, p. 952. Acesso em 06 out. 2021.

KAISERMANN, J.; PAWLOWSKI, MENDEL, Y. **Classificação de doenças genéticas**. Vol. 1, [S.L.]: Cambridge Stanford Books, p. 243, 2019. Acesso em 06 out. 2021.

KOWALSKA, M. et al. Paroxetine - Overview of the Molecular Mechanisms of Action. **International Journal of Molecular Sciences**, [S.L.], v. 22, n. 4, p. 1-21, 7 fev. 2021. Disponível em: <https://www.mdpi.com/1422-0067/22/4/1662>. Acesso em: 12 out. 2024.

LEBRE, B. N. R. **Efeitos do tratamento farmacológico dos sintomas neuropsiquiátricos na doença de alzheimer: uma revisão sistemática acessando o inventário neuropsiquiátrico**. 2022. 36 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, 2022. Disponível em: [https://estudogeral.uc.pt/bitstream/10316/106346/1/Projeto\\_final\\_capa.pdf](https://estudogeral.uc.pt/bitstream/10316/106346/1/Projeto_final_capa.pdf). Acesso em: 02 dez. 2024.

LEVADA, L. P. et al. Perspectivas Atuais sobre Terapias para a Doença de Alzheimer: uma análise da literatura contemporânea. **Brazilian Journal of Implantology And Health Sciences**, [S.L.], v. 6, n. 3, p. 312-322, 5 mar. 2024. Disponível em: <https://bjih.emnuvens.com.br/bjih/article/view/1597>. Acesso em: 15 mar. 2024.

LINDEN, M. A. et al. Definition of vitamin d deficiency in schoolchildren: systematic review with meta-analysis. **Arquivos de Gastroenterologia**, [S.L.], v. 56, n. 4, p. 425-430, out. 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ag/a/FVxhLnqWyYvkbCQTCCxdf7f/abstract/?lang=pt>. Acesso em: 12 out. 2024.

LOPES, C. F. B. **Sinergismo e aditividade entre os sistemas canabinoidérgico, opioidérgico e adrenérgico na modulação da nocicepção periférica em camundongos**. 2018. 103 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, 2018. Disponível em: <https://repositorio.ufmg.br/handle/1843/35687>. Acesso em: 18 out. 2024.

MACHADO, N. C. S. S. et al. Principais características clínicas da síndrome Cri-du-chat. In: **ENCONTRO LATINO AMERICANO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA**, 11., 2007, São Jose dos Campos. Revisão de literatura. Urbanova: 2007. p. 1668-1671. Disponível em: [http://www.inicepg.univap.br/cd/INIC\\_2007/trabalhos/saude/epg/EPG00061\\_05O.pdf](http://www.inicepg.univap.br/cd/INIC_2007/trabalhos/saude/epg/EPG00061_05O.pdf). Acesso em: 05 out. 2021.

MAGALHÃES, A. P. P. S D. et al. Transferring isoelectric focusing for the

investigation of congenital disorders of glycosylation: analysis of a ten-year experience in a brazilian center. **Jornal de Pediatria**, [S.L.], v. 96, n. 6, p. 710-716, nov. 2020. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jped/a/K6HpfCHTmMFdMnFDQkbncMf/?lang=pt&format=html>. Acesso em: 10 out. 2024.

MAMEDE, J. C. N. **Percepção dos pais em relação à síndrome de Down**. 2021. 60 f. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação) - Curso de Fisioterapia, Centro Universitário de Patos, Patos, 2021. Disponível em: <https://coopex.unifip.edu.br/index.php/repositoriounifip/article/download/2051/2190>. Acesso em: 10 out. 2024.

MANSOUR, E. R. M.; TREVISAN, G. L.; DAGNINO, A. P. A. **Genética**. Porto Alegre: Sagah, 2020. 296 p. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9786581492984/pageid/0>. Acesso em: 06 abr. 2024.

MARQUES, L.; VALE, N. Salbutamol in the Management of Asthma: a review. **International Journal Of Molecular Sciences**, [S.L.], v. 23, n. 22, p. 1-19, 17 nov. 2022. Disponível em: <https://www.mdpi.com/1422-0067/23/22/14207>. Acesso em: 11 out. 2024.

MILLS, H. et al. Biochemical Behaviours of Salmeterol/Fluticasone Propionate in Treating Asthma and Chronic Obstructive Pulmonary Diseases (COPD). **Emergency Medicine International**, [S.L.], v. 2022, p. 1-5, 18 jul. 2022. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1155/2022/2593740>. Acesso em: 1 out. 2024.

MITTAL, S. et al. Screening for Anemia in Children with Down Syndrome. **Journal Of Developmental & Behavioral Pediatrics**, [S.L.], v. 41, n. 2, p. 141-144, fev. 2020. Disponível em: [https://journals.lww.com/jrnldbp/abstract/2020/03000/screening\\_for\\_anemia\\_in\\_childr\\_en\\_with\\_down.7.aspx](https://journals.lww.com/jrnldbp/abstract/2020/03000/screening_for_anemia_in_childr_en_with_down.7.aspx). Acesso em: 12 out. 2024.

MIZIAK, B. et al. Anti-Epileptogenic Effects of Antiepileptic Drugs. **International Journal Of Molecular Sciences**, Polônia, v. 21, n. 7, p. 2340, 28 mar. 2020. Disponível em: <https://www.mdpi.com/1422-0067/21/7/2340>. Acesso em: 10 out. 2024.

MONO. In: DICIO, **Dicionário Online de Português**. Porto: 7Graus, 2024. Disponível em: <https://www.dicio.com.br/mono/>. Acesso em: 06 abr. 2024.

NAA, **Bíblia de Estudo**, 3ª ed., Barueri: Sociedade Bíblica do Brasil, 2017. Acesso em 30 out. 2024.

NETO, G. C. D. G.; PITOMBEIRA, M. D. S. Aspectos moleculares da anemia falciforme. **Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial**, Ceará, v. 39, n. 1, p. 55-56, 2003. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jbpml/a/8rKFQ3fJQMqtDSTrg8pDgbc/?lang=pt&format=html>. Acesso em: 04 out. 2021.

OSÓRIO, M. R. B.; ROBINSON, W. M. **Genética Humana**. Artmed, São Paulo, ed. 3, p. 145-191, 2013. Acesso em: 04 out. 2021.

PEÇANHA, M. et al. Prevalence of vitamin D deficiency and its relationship with factors associated with recurrent wheezing. **Jornal Brasileiro de Pneumologia**, [S.L.], v. 45, n. 1, p. 1-8, 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jbpneu/a/kBPsPdgmqNcwKDXYXRrdBPb/>. Acesso em: 10 out. 2024.

PIGOZZI, R. M. et al. Aspectos biológicos, genéticos e sociais envolvidos no processo de transmissão do gene da anemia falciforme. **Revista Biodiversidade**, Rondonópolis, v. 22, n. 4, p. 132-159, 2023. Disponível em: <https://periodicoscientificos.ufmt.br/ojs/index.php/biodiversidade/article/view/16820>. Acesso em: 03 abr. 2024.

PINTO, A. D. et al. Perfil dos pacientes com necessidades especiais atendidos na Faculdade de Odontologia da Escola Superior São Francisco de Assis. **ESFA**, Santa Teresa, v. 16, n. 3, p. 48-57, 10 abr. 2018. Disponível em: <https://naturezaonline.com.br/revista/article/view/469/456>. Acesso em: 08 out. 2024.

PINTO, J. A. O.; FARIA, A. F. R.; BOTTA, V. Álgebra linear aplicada a doenças autossômicas recessivas. In: **CONGRESSO NACIONAL DE MATEMÁTICA APLICADA E COMPUTACIONAL**, n 40, 2021, Mato Grosso do Sul. São Paulo: 2021. v. 8, p. 1-2. Disponível em: <https://proceedings.sbmac.emnuvens.com.br/sbmac/article/view/135794/3320>. Acesso em: 04 abr. 2024.

PIVA, E.; SILVA, J. C. D.; GOTARDO, T. C. Percepção dos pais do controle da asma em crianças no afastamento da escola pela covid-19. **Revista Brasileira de Educação e Inovação da Univel**, Cascavel, v. 1, n. 2, p. 1-14, set. 2022. Disponível em: <https://periodicos.univel.br/ojs/index.php/rebeis/article/view/172>. Acesso em: 14 out. 2024.

PIZZICHINI, M. M. M. et al. 2020 Brazilian Thoracic Association recommendations for the management of asthma. **Jornal Brasileiro de Pneumologia**, [S.L.], v. 46, n. 1, p. 1-16, mar. 2020. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jbpneu/a/jbyyhBv98bWq3WksvBqnDBn/?lang=pt>. Acesso em: 10 out. 2024.

POLIT, D. F.; BECK, C. T. **Fundamentos de Pesquisa em enfermagem**. 9. ed. Porto Alegre: Artmed, 2019. 412 p. Disponível em: [https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788582714904/epubcfi/6/8\[%3Bvnd.vst.idref%3Dcopyright.xhtml\]!/4/2/12/2/1:16\[ww.%2Ccom\]](https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788582714904/epubcfi/6/8[%3Bvnd.vst.idref%3Dcopyright.xhtml]!/4/2/12/2/1:16[ww.%2Ccom]). Acesso em: 06 abr. 2024.

PRATO, A. et al. Epilepsy in Joubert Syndrome: a still few explored matter. **Journal Of Pediatric Neurology**, [S.L.], v. 21, n. 01, p. 044-048, 5 jan. 2023. Disponível em: <https://www.thieme-connect.com/products/ejournals/abstract/10.1055/s-0042-1759540>. Acesso em: 10 out. 2024.

PRIMO, M. G. S. et al. Vitamina E: papel na modulação do sistema imune e na covid-19. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, [S.L.], v. 13, n. 9, p. 1-8, 23 set. 2021. Disponível em: <https://acervomais.com.br/index.php/saude/article/view/8640/5387>. Acesso em: 04 out. 2024.

REIS, I. A. R. et al. Deficiência de vitamina A em crianças brasileiras: uma revisão sistemática da literatura. **Diversitas Journal**, [S.L.], v. 6, n. 1, p. 634-661, 28 jan. 2021. Disponível em: [https://www.diversitasjournal.com.br/diversitas\\_journal/article/view/1301/1277](https://www.diversitasjournal.com.br/diversitas_journal/article/view/1301/1277). Acesso em: 02 out. 2024.

RITTER, J. M. **Rang & Dale Farmacologia**. 9ª edição. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2020, pág.580. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788595157255/>. Acesso em: 10 out. 2024.

RIVELLI, A. et al. Prevalence of Mental Health Conditions Among 6078 Individuals With Down Syndrome in the United States. **Journal Of Patient-Centered Research And Reviews**, [S.L.], v. 9, n. 1, p. 58-63, 17 jan. 2022. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8772605/>. Acesso em: 10 out. 2024.

RIVERA, R. A. Q. et al. Alteraciones genéticas asociadas a enfermedad de Parkinson y Alzheimer: evolución y respuesta al tratamiento. **Alerta, Revista científica del Instituto Nacional de Salud**, El Salvador, v. 7, n. 1, p. 79–87, 2024. Disponível em: <https://camjol.info/index.php/alerta/article/view/16684>. Acesso em: 6 abr. 2024.

RIVERBARK, A. G.; COLEMAN, W. B. Doenças e o Genoma: Doenças Genéticas, Neoplásicas e do Desenvolvimento. **AMGH**, Brasil, 2015. Disponível em: <https://statics-shoptime.b2w.io/sherlock/books/firstChapter/124807973.pdf>. Acesso em: 04 out. 2021.

ROCHE, M. et al. Efficacy and safety of methylphenidate on attention deficit hyperactivity disorder in children with Down syndrome. **Journal Of Intellectual Disability Research**, [S.L.], v. 65, n. 8, p. 795-800, 20 abr. 2021. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/jir.12832>. Acesso em: 15 out. 2024.

RODRIGUES, F. M. et al. Trabalho na unidade básica de saúde: implicações sobre nível de satisfação nesta área de atuação e seus desafios. **Revista Inovação & Sociedade**, Goiás, v. 4, n. 1, 2024. Disponível em: <https://revista.unipora.edu.br/index.php/ies/article/view/107>. Acesso em: 6 abr. 2024.

RODRÍGUEZ, M. I; ABIA, V. N. Síndrome de Joubert. Una revisión de la literatura. **Boletín de Pediatría**, [S.L.], v. 268, n. 64, p. 117-124, fev. 2024. Disponível em: [https://sccalp.org/uploads/bulletin/pdf\\_version/144/BoIPediatr2023\\_64\\_268completo.pdf#page=22](https://sccalp.org/uploads/bulletin/pdf_version/144/BoIPediatr2023_64_268completo.pdf#page=22). Acesso em: 15 out. 2024.

RODRÍGUEZ, Y. E. et al. Caracterización fisiopatológica de la fenilcetonuria. **Revista Científica Estudiantil de Matanzas**, Matanzas, v. 3, n. 3, p. 1-13, abr. 2023. Disponível em: <https://revmedest.sld.cu/index.php/medest/article/view/173/175>. Acesso em: 26 mar. 2024.

ROMERO, R. B. et al. Perfil clínico de indivíduos em situação de Síndrome de Down em APAES de cidades do Sul de Minas Gerais. **Research, Society And Development**, Alfenas, v. 11, n. 16, e. 350111638142, 11 dez. 2022. Disponível em: <file:///C:/Users/Samuel/Downloads/38142-Article-418746-1-10-20221211.pdf>. Acesso

em: 08 out. 2024.

RUAS, J. V. D. et al. A importância do pré-natal na prevenção de complicações durante a gestação. **Brazilian Journal Of Implantology And Health Sciences**. Montes Claros, p. 1879-1887. mar. 2024. Disponível em: <https://bjih.s.emnuvens.com.br/bjih/article/view/1338/1511>. Acesso em: 09 out. 2024.

SADAVA, D. et al. **Vida: a ciência da biologia**. 11. ed. Porto Alegre: Sagah, 2020. 423 p. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788582715666/pageid/2>. Acesso em: 28 mar. 2024.

SÁNCHEZ, A. M. G.; ANDRÉS, M. M.; MUÑOZ, A. D. A. Síndrome de Down: incidência actual y comorbilidades. **Medicina Clínica**, Espanha, v. 154, n. 8, p. 321-322, abr. 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30981436/>. Acesso em: 10 mar. 2024.

SANTANA, G. C. M.; BATISTA, D. C. D. A. Mal epiléptico refratário e a emergência de novas estratégias terapêuticas: uma revisão da literatura. **Revista Multidisciplinar do Sertão**, Pernambuco, v. 5, n. 1, p. 1-11, mar. 2023. Disponível em: <https://revistamultisertao.com.br/index.php/revista/article/view/523/334>. Acesso em: 01 out. 2024.

SANTANA, N. A. D. A. et al. Alterações genéticas comuns na deficiência intelectual e doenças metabólicas: revisão sistemática. **Revista Foco**, Goiás, v. 16, n. 9, e3152, 22 set. 2023. Disponível em: <https://ojs.focopublicacoes.com.br/foco/article/view/3152/2039>. Acesso em: 02 mar. 2024.

SANTIS, G. C. D. Anemia: definição, epidemiologia, fisiopatologia, classificação e tratamento. **Revista USP**, [S.L.], v. 52, n. 3, p. 239-251, 2019. Disponível em: <https://biblioteca.unisced.edu.mz/bitstream/123456789/3232/1/F-04-Anemia%20defini%C3%A7%C3%A3o%20epidemiologia%20fisiopatologia%20classificacao%20e%20tratamento.pdf>. Acesso em: 15 out. 2024.

SANTOS, C. C. T.; RODRIGUES, J. R. S. M.; RAMOS, J. L. D. S. Atuação da fisioterapia em crianças com síndrome down. **Revista Jrg de Estudos Acadêmicos**, Goiás, v. 4, n. 8, p. 79-85, jun. 2021. Disponível em: <https://zenodo.org/records/4603138>. Acesso em: 11 out. 2024.

SANTOS, F. M. D. Análise de conteúdo: a visão de Laurence Bardin. Resenha de: BARDIN, L. **Análise de conteúdo**. Revista Eletrônica de Educação. São Paulo, v.6, n. 1, p.383-387, 2012. Disponível em <http://www.reveduc.ufscar.br>. Acesso em: 07 abr. 2024.

SANTOS, I. C. *et al.* Síndrome de West em neonatos: avaliação neurológica. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, [S.L.], v. 9, n. 9, p. 846-858, 5 out. 2023. Disponível em: <https://periodicorease.pro.br/rease/article/view/11230>. Acesso em: 20 out. 2024.

SERENIK, A.; VITAL, M. A. B. F. A doença de Alzheimer: aspectos fisiopatológicos e farmacológicos. **Revista de Psiquiatria do Rio Grande do Sul**, Rio Grande do Sul, v. 30, p. 1-17, 2008. Disponível em:

<https://www.scielo.br/j/rprs/a/LNQzKPVKxLSsjbTnBCps4XM/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 06 out. 2021.

SILLS, G. J.; ROGAWSKI, M. A. Mechanisms of action of currently used antiseizure drugs. **Neuropharmacology**, Oxford, v. 168, n. 1, p. 107966, maio 2020. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0028390820300320>. Acesso em: 10 out. 2024.

SILVA, G. P. D. et al. Epilepsias no lactente: aspectos etiopatogênicos, métodos diagnósticos e condutas terapêuticas / epilepsies in infants. **Brazilian Journal Of Development**, [S.L.], v. 8, n. 5, p. 34281-34296, 5 maio 2022. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BRJD/article/download/47600/pdf/119065>. Acesso em: 12 out. 2024.

SILVA, J. J. F. E.; COSTA, R. D. D. S. Práticas integrativas e complementares no tratamento da depressão: revisão integrativa. **Research, Society And Development**, [S.L.], v. 10, n. 16, p. 1-10, 10 dez. 2021. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.33448/rsd-v10i16.23595>. Acesso em: 12 out. 2024

SILVA, M. V. D.; SILVA, J. L. D; GUEDES, J. P. Associated risks to abusive use of benzodiazepines: a literature review. **Research, Society and Development**, [S. l.], v. 11, n. 15, p. e131111537040, 2022. Disponível em: <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/37040>. Acesso em: 10 out. 2024.

SILVEIRA, A. D. et al. Crianças e adolescentes com necessidades especiais de saúde: cuidado e empatia de enfermagem. **Varia Scientia - Ciências da Saúde**, Vista Alegre, v. 6, n. 2, p. 112–120, 2021. Disponível em: <https://e-revista.unioeste.br/index.php/variasaude/article/view/26487>. Acesso em: 6 abr. 2024.

SILVEIRA, A. D.; NEVES, E. T. Cotidiano de cuidado de adolescentes com necessidades especiais de atenção à saúde. **Acta Paulista de Enfermagem**, Rio Grande do Sul, v. 32, n. 3, p. 327-333, jun. 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ape/a/mbs6Ltbs87gRqm5t9rWQ35s/>. Acesso em: 12 out. 2024.

SOUSA, B. V. N. et al. Vulnerabilidade de Crianças com Necessidades Especiais de Saúde: implicações para a enfermagem. **Saúde em Debate**, Brasília, v. 46, n. 5, p. 91-103, dez. 2022. Disponível em: <https://www.scielo.org/article/sdeb/2022.v46nspe5/91-103/pt/#>. Acesso em: 09 out. 2024.

SOUZA, E. D. L et al. Fatores que influenciam a via de parto no Brasil. **Revista de Medicina**, São Paulo, v. 101, n. 5, p. 1-10, 2 set. 2022. Disponível em: <https://www.revistas.usp.br/revistadc/article/view/172947/185972>. Acesso em: 10 out. 2024.

SOUZA, F. K. P. L. D. et al. Fatores de Risco Para o Desenvolvimento da Doença de Alzheimer: Uma Revisão: Risk Factors for the Development of Alzheimer's Disease: A Review. **Revista Coopex.**, Santa Maria, v. 15, n. 01, p. 4812–4822, 2024. Disponível em: <https://coopex.unifip.edu.br/index.php/coopex/article/view/734>. Acesso em: 6 abr. 2024.

SPOTO, G. et al. Neonatal Seizures: An Overview of Genetic Causes and Treatment Options. **Brain Sciences**, Messina, v. 11, n. 10, p. 1295, 2021. Disponível



em:<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8534058/>. Acesso em 12 out. 2024.

SULINO, M. C.; et al. Crianças e adolescentes com necessidades especiais de saúde: descontinuidade do cuidado. **Texto Contexto Enfermagem**, [S.l.], v. 30, e. 20190363, p. 1-13, 2021. Acesso em 23 jun. 2022.

SUMATHIPALA, D. et al. Sudden death in epilepsy and ectopic neurohypophysis in Joubert syndrome 23 diagnosed using SNVs/indels and structural variants pipelines on WGS data: a case report. **Bmc Medical Genetics**, [S.L.], v. 21, n. 1, p. 1-6, 7 maio 2020. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1186/s12881-020-01024-y>. Acesso em: 01 out. 2024.

TAKITA, S. Y. et al. Causes of hospitalization in children with Down Syndrome. **Medicina**, Botucatu, v. 60, n. 1480, p. 1-9, set. 2024. Disponível em: <https://www.mdpi.com/1648-9144/60/9/1480>. Acesso em: 14 out. 2024.

TEIVE, H. A. G. Etiopatogenia da Doença de Parkinson. **Revista Neurociências**, São Paulo, v. 13, n. 4, p. 201-214, 2005. Disponível em: <https://periodicos.unifesp.br/index.php/neurociencias/article/view/8794/6328>. Acesso em: 06 out. 2021.

TRENTO, S. D. S. M. Síndrome de West: um estudo bibliográfico. **Revista Científica Intelletto**, Venda Nova do Imigrante, v. 4, n. especial, p. 116-124, jan. 2019. Disponível em: <https://revista.grupofaveni.com.br/index.php/revista-intelletto/article/view/189/175>. Acesso em: 09 out. 2024

TRES, D. A. et al. Caracterização dos Serviços de Atenção Domiciliar e o cuidado às crianças com necessidades especiais de saúde. **Revista da Escola de Enfermagem da USP**, Santa Catarina, v. 56, n. 20220032, p. 1-7, maio 2022. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/reeusp/a/BWRCqpsNCT4d6vGPgcYPwpk/?lang=pt>. Acesso em: 10 out. 2024.

WHITNEY, D. G. et al. Factors associated with depression and anxiety in children with intellectual disabilities. **Journal Of Intellectual Disability Research**, [S.L.], v. 63, n. 5, p. 408-417, 26 dez. 2018. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/jir.12583>. Acesso em: 12 out. 2024.

ZAHAN, S. et al. Effectiveness and Safety of Nitrazepam in Children with Resistant West Syndrome. **Indian Journal Of Pediatrics**, [S.L.], v. 89, n. 1, p. 37-44, 24 jun. 2021. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s12098-021-03823-4>. Acesso em: 11 out. 2024.

## APÊNDICE A - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

O sujeito de pesquisa deverá rubricar todas as folhas, apondo sua assinatura na última página do referido Termo.

O pesquisador responsável deverá da mesma forma, rubricar todas as folhas, apondo sua assinatura na última página do referido Termo.

**Título do estudo:** Avaliação da farmacoterapia utilizada em crianças com necessidades especiais de saúde, possíveis eventos adversos e sinergismo.

**Pesquisador(es) responsável(is):** Lidiane Orlandi

**Instituição/Departamento:** Centro Universitário de Lavras

**Endereço eletrônico:** [lidianeorlandi@unilavras.edu.br](mailto:lidianeorlandi@unilavras.edu.br)

**Telefone pessoal para contato:** (35)991174432

**Telefone institucional para contato:**

**Local da coleta de dados:** ONG “Mundo Valentina” ou Clínica de Fisioterapia

Prezado(a) Senhor(a):

- Você está sendo convidado(a) a participar da pesquisa de forma totalmente voluntária.
- Antes de concordar em participar desta pesquisa, é muito importante que você compreenda as informações e instruções contidas neste documento.
- Os pesquisadores deverão responder todas as suas dúvidas antes que você se decida a participar.
- Para participar deste estudo você não terá nenhum custo, nem receberá qualquer vantagem financeira.
- Você tem o direito de desistir de participar da pesquisa a qualquer momento, sem nenhuma penalidade e sem perder os benefícios aos quais tenha direito, não acarretando qualquer penalidade ou modificação na forma em que é atendido pelo pesquisador.

**Objetivo do estudo:** Avaliar o perfil sociodemográfico, assim como a patologia e farmacoterapia de crianças com necessidades especiais assistidas por uma ONG e em uma clínica escola de fisioterapia.

**Justificativa do estudo:** A importância da assistência de enfermagem na melhoria do cuidado com as CRIANES se torna necessária também diante dos tratamentos farmacológicos, visto que, o medicamento tem papel crucial no desenvolvimento e melhora da qualidade de vida da criança e que, muitas vezes, os pais e/ou cuidadores desconhecem a ação dos fármacos, possíveis eventos adversos e interações medicamentosas que possam ocorrer. Sendo assim, avaliar o uso dos diversos tipos de farmacoterapia em crianças com necessidades especiais assistidas por uma ONG e em uma clínica escola de fisioterapia tornou-se necessário, assim como, analisar o conhecimento dos pais, mães ou cuidadores em relação a esta farmacoterapia.

**Procedimentos:** Questionário em anexo aplicado.

**Benefícios:** Este estudo trará como benefício uma análise crítica da utilização de medicamentos em crianças com necessidades especiais, possíveis interações medicamentosas adversas assim como eventos adversos apresentados após a farmacoterapêutica. Ao fim da pesquisa será disponibilizado uma orientação com relação ao uso seguro dos medicamentos.

**Riscos:** Os riscos aos participantes da pesquisa relacionados a invasão de privacidade, divulgação de dados confidenciais e discriminação e estigmatização a partir da revelação das respostas fornecidas serão minimizados pelo fato de que o questionário será autoaplicado de forma on-line, no entanto, se o paciente não quiser responder não será incluído na pesquisa, caso seja realizado presencialmente, poderá ser suspenso em qualquer momento da aplicação.

**Sigilo:** As informações fornecidas por você serão confidenciais e de conhecimento apenas dos pesquisadores responsáveis. Os sujeitos da pesquisa não serão identificados em nenhum momento, mesmo quando os resultados desta pesquisa forem divulgados em qualquer forma. Os resultados da pesquisa estarão à sua

disposição quando finalizada. Seu nome ou o material que indique sua participação não será liberado sem a sua permissão.

Este termo de consentimento encontra-se impresso em duas vias, sendo que uma cópia será arquivada com o pesquisador responsável e a outra será fornecida a você.

### **Termo de Consentimento Livre e Esclarecido**

*Eu, \_\_\_\_\_, portador do documento de Identidade \_\_\_\_\_ fui informado (a) dos objetivos do estudo “Avaliação da farmacoterapia utilizada em crianças com necessidades especiais de saúde, possíveis eventos adversos e sinergismo”, de maneira clara e detalhada e esclareci minhas dúvidas. Sei que a qualquer momento poderei solicitar novas informações e modificar minha decisão de participar se assim o desejar.*

*Declaro que concordo em participar desse estudo. Recebi uma cópia deste termo de consentimento livre e esclarecido e me foi dada à oportunidade de ler e esclarecer as minhas dúvidas.*

*Lavras, \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de 20\_\_\_\_.*

Assinatura do Orientador: \_\_\_\_\_

(Nome e CPF)

Assinatura do Pesquisador Responsável: \_\_\_\_\_

(Nome e CPF)

Sujeito da Pesquisa/Representante Legal: \_\_\_\_\_

(Nome e CPF)

Contato do CEP:

Rua Padre José Poggel, 506 – Centenário – Lavras/MG – 37.200-000

Telefax: (35) 3826-4188.

## APÊNDICE B- QUESTIONÁRIO

### Link para questionário autoaplicado:

[https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSdyweledQKkAx3wu2JmY6xelmqk\\_ABm1SU75F0ycuYNV\\_5Ktg/viewform?usp=sf\\_link](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSdyweledQKkAx3wu2JmY6xelmqk_ABm1SU75F0ycuYNV_5Ktg/viewform?usp=sf_link)

### Questionário

1) Qual a idade da criança?

0 a 2 anos

3 a 5 anos

6 a 8 anos

9 a 10 anos

mais que 10 anos

2) Qual o sexo da criança?

Feminino

Masculino

3) Qual a cor da pele da criança?

Branca

Preta

Parda

Amarela

Indígena

4) Sobre a gravidez marque a(s) alternativa(s) que se caracteriza(m) com o caso da mãe da criança (pode-se marcar mais de uma opção):

A gravidez foi planejada

Houve um acompanhamento pré-natal regular

Houve tentativa de aborto

Houve ameaça de aborto

Houve hemorragias durante a gestação

A mãe fez uso de cigarros e/ou bebidas alcoólicas durante a gestação

A mãe apresentou alguma doença na gravidez (como, por exemplo, “pressãoalta”, diabetes gestacional, pré eclâmpsia)

5) Com quantas semanas ou meses, aproximadamente, a mãe descobriu a gestação?

---

6) Qual foi o tipo de parto?

Cesárea

Normal

7) A quanto tempo a criança é acompanhada pela Clínica de Fisioterapia da UNILAVRAS e/ou pelo Projeto Mundo Valentina? (Se for somente por um, relatar qual)

---

8) Qual o principal diagnóstico da criança? (Por exemplo, síndrome de Down, síndrome de West, síndrome de Rett, fenilcetonúria)

---

9) Caso a criança esteja em acompanhamento na Clínica de Fisioterapia da Unilavras, qual o motivo do tratamento? (Por exemplo, paralisia, dificuldade de locomoção) Se a criança não for acompanhada pela Clínica, relatar.

---

10) A criança, atualmente, faz uso de algum medicamento?

Sim

Não (a pesquisa deve ser encerrada)

11) A mãe, pai ou cuidador entende o objetivo (para que servem) desses medicamentos administrados em seu filho (a)?

Sim

Não

12) A utilização desse medicamento se deve a alguma condição clínica (por exemplo, devido a síndrome em si), de comportamento (por exemplo, agitação, sonolência, insônia) ou outra condição de saúde da criança (por exemplo, asma, bronquite, alergias)?

Sim

Não

13) O uso do(s) medicamento(s) está(ão) relacionado(s) com a patologia (doença) diagnosticada na criança? (por exemplo, o remédio é devido a síndrome em si e NÃO a condições associadas como, por exemplo, asma ou brinquite)

sim

não

14) Quais medicamento são utilizados para a condição genética herdada pela criança?

---

15) A criança apresenta ou apresentou eventos adversos (sintomas não esperados) após os tratamentos medicamentosos para a condição genética herdada?

sim

não

16) Quais eventos adversos (sintomas não esperados) a criança apresentou após utilizar os tratamentos medicamentosos para a condição genética herdada?

---

17) A criança apresenta ou apresentou melhora após os tratamentos medicamentosos para a condição genética herdada?

sim

não

18) Qual melhora a criança apresentou após os tratamentos medicamentosos para a condição genética herdada?

---

19) A criança utiliza medicamentos para tratamento de possíveis doenças associadas?(por exemplo, asma, pneumonia, bronquite, alergias)

sim

não

20) Quais medicamentos são utilizados para a tratamento de possíveis doenças associadas (por exemplo, asma, bronquite, pneumonia, alergias)?

---

21) A criança apresenta ou apresentou eventos adversos (sintomas não esperados) após os tratamentos medicamentosos para as doenças associadas?

sim

não

22) Quais eventos adversos (sintomas não esperados) a criança apresentou após utilizar os tratamentos medicamentosos para as doenças associadas?

---

23) A criança apresenta ou apresentou melhora após os tratamentos medicamentosos para as doenças associadas?

sim

não

24) Qual melhora a criança apresentou após os tratamentos medicamentosos para as doenças associadas?

---



**ANEXO A – TERMO DE AUTORIZAÇÃO PARA REALIZAÇÃO DE PESQUISA****Termo de autorização para realização de pesquisa**

Eu, Nayara Claudia Ribeiro, portadora do RG MG19.435.239 e CPF 131.099.406-47, ocupo o cargo de responsável pelo Projeto Social Mundo Valentina, autorizo a execução da pesquisa intitulada “Avaliação da farmacoterapia utilizada em crianças com necessidades especiais de saúde e possíveis eventos adversos e sinergismo.”, a pesquisa será conduzida pela aluna Deborah Pereira Azevedo e orientada pela pesquisadora profa. Lidiane Orlandi.

Afirmo o compromisso de apoiar o desenvolvimento deste estudo, de resguardar a segurança e bem-estar dos sujeitos da pesquisa nela recrutados, dispondo da infraestrutura necessária para garantia de tais condições. A pesquisa será realizada somente após assinatura de TCLE – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido pelo voluntário ou responsável.

Lavras, 06 de junho, 2022.

Assinatura do responsável

**ANEXO B – TERMO DE AUTORIZAÇÃO PARA REALIZAÇÃO DE PESQUISA****Termo de autorização para realização de pesquisa**

Eu, **LUCIANA CREPALDI LUNKES**, portadora do RG **001290433** e CPF **100.840.166-80**, ocupo o cargo de **COORDENADORA E RESPONSÁVEL TÉCNICA**, autorizo a execução da pesquisa intitulada “Avaliação da farmacoterapia utilizada em crianças com necessidades especiais de saúde e possíveis eventos adversos e sinergismo.”, a pesquisa será conduzida pela aluna Deborah Pereira Azevedo e orientada pela pesquisadora profa. Lidiane Orlandi.

Afirmo o compromisso de apoiar o desenvolvimento deste estudo, de resguardar a segurança e bem-estar dos sujeitos da pesquisa nela recrutados, dispondo da infraestrutura necessária para garantia de tais condições. A pesquisa será realizada somente após assinatura de TCLE – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido pelo voluntário ou responsável.

Lavras, 06 de junho, 2022.

---

Assinatura do responsável