



I CONGRESSO  
INTERNACIONAL DE  
**NEONATOLOGIA**  
**DO DF**

Realização:



INSTITUTO DE PESQUISAS EM NEONATOLOGIA  
PAULO ROBERTO MARGOTTO

Cuidados Paliativos  
no período perinatal:  
precisamos conversar  
sobre isso

**A Visão do Geneticista**

Dra. Graziela Paronetto M. Antonialli  
Médica Geneticista  
Membro da Equipe de CP Perinatais do HMIB

[www.paulomargotto.com.br](http://www.paulomargotto.com.br) Brasília, 1 de dezembro de 2022

# Objetivos

1. Genética Médica
2. Aconselhamento Genético
3. Investigação /Diagnóstico Fetal de Anomalias Congênicas
4. Cuidados Paliativos Perinatal e Construção do Plano de Cuidado

# Genética Médica

- A Genética Médica é a especialidade que realiza avaliação clínica, diagnóstico, tratamento e aconselhamento genético de indivíduos e famílias com doenças hereditárias, defeitos congênitos e doenças raras
- Presta suporte e consultoria para outras especialidades médicas e demais profissões da saúde
- Reconhecida como especialidade médica pelo CFM no ano de 1983. Demografia de 2020 contabiliza 332 geneticistas no país

- Principais áreas de atuação da Genética Médica:

- Dismorfologia
- Erros Inatos do Metabolismo / Triagem Neonatal
- Reprodução Humana
- Oncogenética
- Neurogenética
- Genética laboratorial
- Medicina Fetal

# Aconselhamento Genético

- É um processo de comunicação
- No período pré-natal, envolve a avaliação dos achados fetais e da história familiar na tentativa de determinar o risco de se tratar de uma anomalia de ordem genética
- É possível discutir com o casal a indicação de exames diagnósticos, suas vantagens, riscos e limitações

- Visa uma ampla compreensão de todas as implicações relacionadas à doença genética em discussão, assim como a existência de opções terapêuticas
- É não diretivo
- Inclui orientações sobre a importância de seguimento da investigação após perda fetal ou neonatal

# Investigação Fetal de Anomalias Congênicas

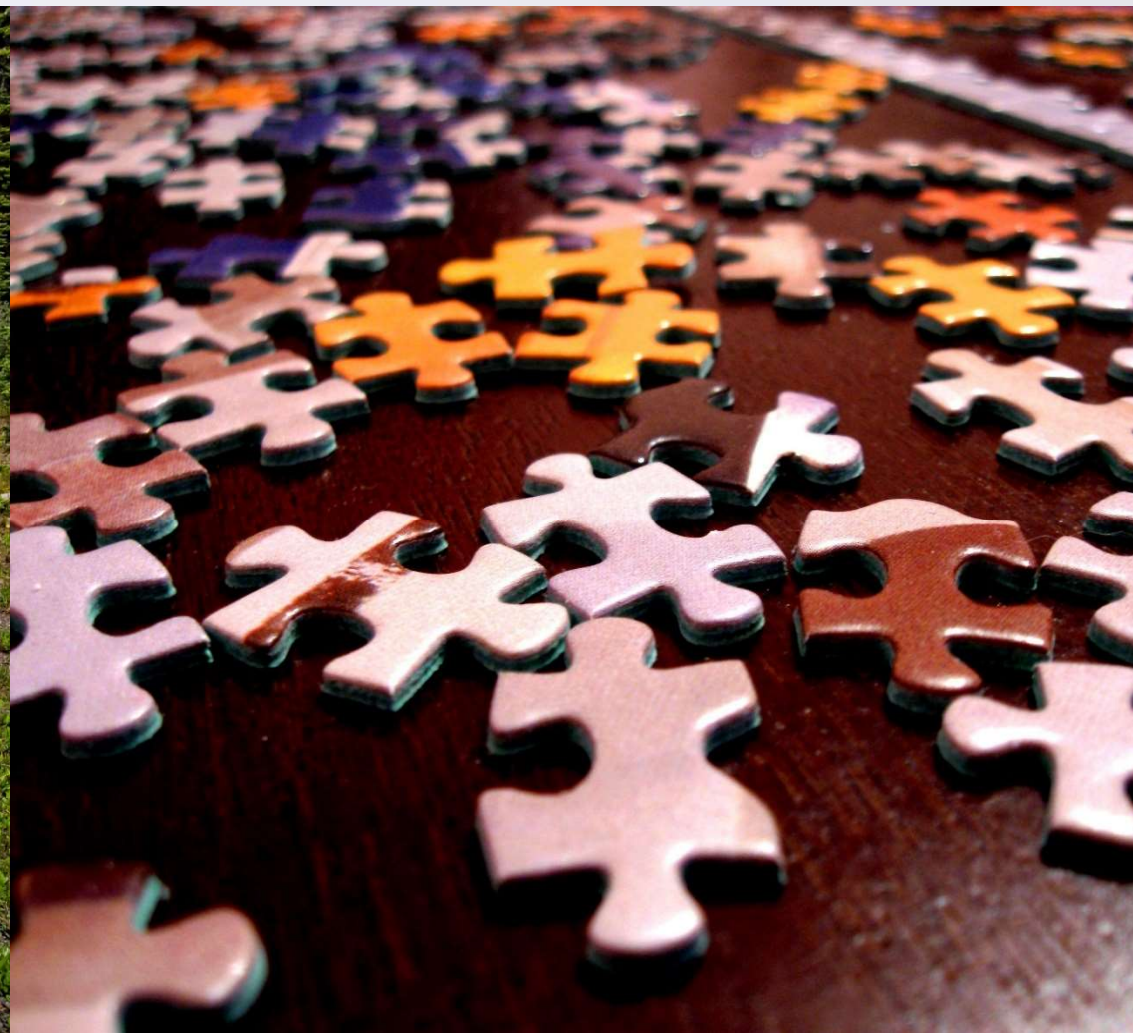
- As malformações fetais ocorrem em 2% das gestações e são a 5ª causa mais comum de morte neonatal
- O diagnóstico pré-natal tem como objetivo dar ao casal informações para que o mesmo possa fazer escolhas informadas durante a gestação

## ■ Benefícios do Diagnóstico Pré-natal:

- Tranquilizar a família em risco quando o exame é normal
- Permitir preparar o casal para receber uma criança afetada
- Antever complicações fetais
- Permitir o planejamento da equipe que assistirá a gestante e o recém nascido
- Permitir o aconselhamento genético
- Permitir definir planos de cuidados peri e pós natais







# Cuidados Paliativos Perinatais

- Os cuidados paliativos a partir do pré-natal permite que toda a família se prepare para essa difícil situação
- A avaliação genética é importante na definição diagnóstica do feto e ajuda na definição do possível prognóstico fetal
- O aconselhamento genético é ferramenta de acolhimento e visa o bem estar da família dando subsídios para a tomada de decisões continuando após o nascimento e nas futuras gestações do casal

# Plano de Cuidado

- Os planos de cuidado proporcionam uma maior sensação de controle e conforto para os pais
- Respalda as condutas dos médicos assistentes frente ao nascimento do feto em condições graves
- Permite que os desejos e as crenças dos pais sejam respeitadas

# Obrigado



I CONGRESSO INTERNACIONAL DE  
NEONATOLOGIA DO DF



INSTITUTO DE PESQUISAS EM NEONATOLOGIA  
PAULO ROBERTO MARGOTTO

[grazi.antonialli@gmail.com](mailto:grazi.antonialli@gmail.com)