



A Pediatria do Neurodesenvolvimento, o que é?

Guiomar Oliveira

Editora Associada da Acta Pediátrica Portuguesa

Presidente da Sociedade de Pediatria do Neurodesenvolvimento da Sociedade Portuguesa de Pediatria

A Pediatria do Neurodesenvolvimento, o que é?

Abordar este tema numa nota editorial da nossa revista pediátrica não carece de motivos especiais. A elevada frequência com que os problemas do comportamento e do desenvolvimento psicomotor ocorrem ao Pediatra geral já bastava. No entanto a premência de o fazer, presentemente, decorre de **dois factos** na actualidade da nossa comunidade pediátrica. E tendo em conta que o futuro é o resultado das decisões que tomamos hoje, vamos então esclarecer alguns pontos desta temática.

O primeiro facto deve-se à criação e respectiva abertura do Ciclo de Estudos Especiais (CEE) em Pediatria do Neurodesenvolvimento (PND), divulgada em Diário da República nos avisos n.ºs 13221/2009 e 10530/2011.

Logo, apesar de já estar organizada e autorizada a formação desta área de diferenciação pediátrica, a sua tenra idade torna previsível que alguns a desconheçam, sendo por isso aconselhado que se apresente o assunto.

O Segundo prende-se com a revisão do actual Programa de Formação do Internato Complementar de Pediatria, que já vai com 15 anos de idade (portaria n.º 616/96), se bem que os dois últimos regulamentos dos internatos médicos (portarias n.ºs 183/2006 e 251/2011, artigos n.ºs 25 e 28 respectivamente) a prevejam de 5 em 5. É portanto urgente concluir esta discussão que já vem amadurecendo há um ano em reuniões dos Pediatras portugueses, timonados pelo seu Colégio. E neste âmbito, também importa realçar a importância da reforma do programa formativo para o desenvolvimento, o comportamento e as patologias do neurodesenvolvimento, que no programa de 1996, de um modo estruturado, contava apenas nos estágios opcionais.

A Pediatria é uma das 46 especialidades reconhecidas pela Ordem dos Médicos e autorizada pelo Ministério da Saúde, como enumerado no recém-publicado Regulamento do Internato Médico (portaria n.º 251/2011). É por demais conhecido entre nós o seu campo de acção, tendo como objectivo geral a optimização da saúde física, emocional e social

das crianças e adolescentes até se completarem os 18 anos. Os pediatras são então treinados para a prevenção, a detecção atempada, e orientação dos problemas físicos e sociais que afectam as crianças, incluindo neste leque os desvios comportamentais e do desenvolvimento. Pertence-lhes também promover estilos de vida saudáveis e facilitar a vida diária aos que sofrem de doenças crónicas. É ainda característica dos cuidados prestados pelo Pediatra a eficaz comunicação com os seus utentes, as famílias e outros profissionais, nomeadamente da área educativa e social, tornando-o assim um elemento chave desta grande família¹. É talvez por isso que, no âmbito das especialidades, a Pediatria é das que maior satisfação profissional proporciona², apesar dos desafios actuais, e de os médicos clamarem novos estilos de vida³.

Na verdade, apesar da melhoria franca dos cuidados de saúde pediátricos que decorreram da evolução do conhecimento, da organização dos cuidados de saúde, dos avanços do diagnóstico e dos apoios tecnológicos, com a consequente redução da mortalidade infantil, a procura dos serviços de Pediatria vem aumentando¹. As razões são várias. Entre elas conta-se a do aumento do número de sobreviventes de quadros patológicos de enorme complexidade médica, que pela fragilidade de saúde que carregam, carecem de apoio permanente⁴.

Outra, em parte decorrendo da anterior, é o aumento progressivo das patologias do neurodesenvolvimento que atingem, na população pediátrica dos países desenvolvidos, uma prevalência de 10 a 20%⁵. Representam os *novos* casos desta área as crianças consideradas de risco biológico para estas perturbações, como sejam os grandes prematuros, as síndromes poli-malformativas, as complexas doenças neurometabólicas e endócrinas e os sobreviventes de doenças oncológicas. Somam-se a estes, os quadros classicamente considerados graves, com critérios de diagnóstico bem definidos, como a deficiência intelectual, o autismo, a paralisia cerebral e os défices sensoriais profundos, na maioria congénitos, de causa desconhecida, não sendo portanto passíveis de prevenção. Há ainda a acrescentar outros problemas do desenvolvimento e

Correspondência:

Guiomar Oliveira
guiomar@chc.min-saude.pt

do comportamento, que embora de muito menor gravidade relativamente aos enumerados, por serem muito frequentes e terem implicações negativas na aprendizagem e na adaptação social, requerem o cuidado de profissionais com formação específica nesta área. Contam-se entre estes as perturbações específicas da linguagem, as dificuldades de aprendizagem escolar, as perturbações de défice de atenção e hiperactividade e outros comportamentos disruptivos como os de oposição e da conduta. Não bastando, neste grupo, as situações de índole marcadamente disfuncional do sistema nervoso central ou sensorial que se acabou de descrever, mais problemas comportamentais e de aprendizagem se fomentam ainda nas sociedades *evoluídas*. Advêm estes do facto dos grupos sociais modernos se pautarem pela *padronização* de tudo, nomeadamente dos seus habitantes. Nos nossos dias, pretende-se que todas as crianças aprendam, e se comportem, segundo uma média programática, com base no sucesso académico. Ora como no crescimento, também o desenvolvimento psicomotor apresenta variabilidade. Quando neste contexto as queixas surgem, e são causa de consulta ao Pediatra, apenas tem que se demonstrar que aquela criança, naquela aptidão, está abaixo da média do seu grupo. Tem então que se adequar o programa e a metodologia à criança, e não o inverso. E depois tudo se afeioa. De outro modo, o comportamento disruptivo, de quem tem uma tarefa para cumprir e não é capaz, surgirá certamente. Aqui o Pediatra, sobretudo se tiver um bom nível de conhecimento e de experiência no desenvolvimento e comportamento infantil, tem um papel único na *defesa* da criança, moldando as expectativas e *projeções* de todos.

É neste ponto que se deve então esclarecer, o que é, e porque surgiu, a denominação de Pediatria do “neurodesenvolvimento” substituindo a anterior de apenas “desenvolvimento”. Esta mudança impôs-se, de um modo natural, pela evolução do conhecimento e da sociedade; esta, se por um lado resolve problemas, pelo outro, levanta novas questões que exigem resposta. O grupo heterogéneo de patologias acima referido, que se caracteriza pela cronicidade e por limitar a autonomia social dos seus portadores, tem por base, na quase totalidade dos casos, uma disfunção neurológica permanente. Sendo verdade que um dos maiores avanços na área da investigação científica se reporta às neurociências, o cérebro mantém-se ainda dos órgãos mais desconhecidos em termos funcionais. De tal modo que, não estão ainda disponíveis marcadores biológicos para as disfunções (*doenças*) do cérebro. A definição do diagnóstico é exclusivamente baseada na clínica do neurodesenvolvimento. Se até aqui os desafios já exigiam uma subspecialização ao Pediatra, outros se vêm acrescentando. Nos últimos 40 anos a evolução no conhecimento e na complexidade e heterogeneidade da etiologia destes síndromas clínicos, foi ascendente. Juntaram-se às causas ambientais as anomalias estruturais dos cromossomas, as doenças monogénicas e neurometabólicas de entre outras, permanecendo a grande maioria de causa desconhecida e imprevisível.

Actualmente as novas técnicas da biologia molecular (*genomic copy number microarrays* ou *cytogenetic microarrays* ou *chromosomal microarrays*) permitem o estudo do genoma humano com um poder de resolução incomparavelmente superior ao da

citogenética. Na realidade, com esta inovação técnica é possível detectar perdas (*loss – deletion*) ou ganhos (*gain - duplication*) de segmentos de DNA com um comprimento até pelo menos de 1 Kilobase - Kb (1000 pares de bases) apelidados de *copy number variant (CNV)*. Verificou-se também que estes CNV são muito frequentes e estão “espalhados” por todo o genoma humano. Algumas destas variações são polimorfismos presentes na população saudável e outras estão associadas à doença, sendo portanto consideradas patogénicas.

Esta tecnologia tem permitido resolver casos, até então de causa desconhecida, com relevante implicação clínica e de aconselhamento genético. Mas também vem levantar questões relativamente à interpretação dos resultados. Verificou-se nalguns que a anomalia genómica do probando também estava presente em familiares aparentemente sem doença.

A generalização desta tecnologia a laboratórios clínicos deve passar ainda por validação e regulamentação^{6,7}.

Certamente que a interpretação dos resultados exige a participação activa do Pediatra do Neurodesenvolvimento. Mais do que nunca a semiologia e a observação clínica, minuciosa, do doente é fundamental. O diálogo estreito entre os clínicos e os técnicos e investigadores do laboratório, partilhando uma linguagem que deve passar a ser comum, é uma exigência actual, e o exemplo da biologia molecular, foi apenas um de muitos outros. É a fase de interpretação e da correlação entre o genótipo e o fenótipo. Outras variáveis, para além dos genes, nomeadamente ambientais, epigenéticas e de interacção entre genes virão a explicar estas doenças pediátricas.

Foi neste encadeamento que um grupo de Pediatras com muitos anos de contacto com estas patologias percebeu as suas limitações e a necessidade de ensinar e aprender mais, de um modo estruturado. O regime jurídico da formação médica de 2004 (DL n.º 203/2004) no artigo 27.º prevê a criação de ciclo de estudos especiais “*Como processo suplementar de formação, em ordem ao aperfeiçoamento ou diferenciação técnica em áreas específicas de actividade não constituídas em áreas profissionais especializada*”, que foi regulamentado em 2007 (portaria n.º 227/2007). Esta conjuntura veio permitir a sua formalização.

Como já se tem vindo a demonstrar para responder às múltiplas necessidades desta população é necessário um trabalho conjunto de diferentes disciplinas (hospitalares, da comunidade e laboratoriais), nunca esquecendo como centro a família. Nesta perspectiva, ser Pediatra tornou-se uma exigência para o ingresso nesta área de especialização. Devendo acrescentar-se a esta base, preparação e aperfeiçoamento em neurologia pediátrica, em genética, nas doenças hereditárias do metabolismo, na pedopsiquiatria, na psicologia, na intervenção educativa, na reabilitação, nas neurociências e na biologia e bioquímica molecular, de entre outras. Pareceu então mais adequado, pela abrangência, o nome de Neurodesenvolvimento nesta *diferenciação* da Pediatria que versará toda esta matéria num período formativo de dois anos.

A mudança do nome da Secção de Pediatria do Desenvolvimento da Sociedade Portuguesa de Pediatria, formada em

1987, por um grupo de neuropediatras e pediatras a quem se deve a *Escola* neste domínio, para Sociedade de Pediatria do Neurodesenvolvimento teve as mesmas razões.

A Pediatria do Neurodesenvolvimento tem na sua filosofia, e nesta concepção também nunca a perdeu de vista, o papel que os cuidados primários de saúde desempenham neste grupo de problemas.

Tal como recomendado pela Comissão Nacional de Saúde da Criança e Adolescente na Carta Hospitalar de Pediatria, com a concordância desta Sociedade, o neurodesenvolvimento no sistema de saúde e na rede de referência materno-infantil deve localizar-se a três níveis de diferenciação.

Aos cuidados primários de saúde (nível I) pertence a vigilância das aquisições do neurodesenvolvimento de todas as crianças nas consultas de rotina, bem como o rastreio e a orientação imediata dos seus desvios para o nível seguinte de diferenciação, como também preconizado pela Academia Americana de Pediatria⁸.

Nos hospitais com serviços de Pediatria geral de nível II deverão existir unidades ou consultas de desenvolvimento cujas competências incluem a actividade assistencial e formativa na preparação básica em neurodesenvolvimento.

Aos Centros de Desenvolvimento, sedeados em Hospitais de apoio perinatal diferenciado ou em Serviços de Pediatria especializados de nível III, compete a resposta assistencial de nível II da sua área de residência, e de nível III de grupos de patologias específicos, bem como a responsabilidade pela formação pré e pós graduada e ainda pela investigação.

Entramos então no **segundo facto** que deu mote a esta nota editorial: a revisão do programa do internato complementar de Pediatria. O que existe de 1996 mereceu elogios de todos, e os seus méritos têm sido destacados. Contudo, nós, como Sociedade de Pediatria do Neurodesenvolvimento, consideramos que o próximo deve integrar no seu tronco comum um período de três meses (ou 420 horas) de formação obrigatória e estruturada nesta área facultada por serviços ou unidades com idoneidade formativa de Hospitais de nível II e III. Deve ter como objectivos de conhecimento e desempenho que os médicos no final dos três anos do tronco comum de Pediatria sejam capazes de promover a optimização do desenvolvimento psicomotor e do comportamento; vigiar, rastrear e orientar os seus desvios para os serviços adequados hospitalares e da comunidade, devendo ainda adquirir um nível básico de conhecimento nas condições patológicas crónicas mais frequentes.

O Pediatra, mais do que nunca, tem que se preparar e adaptar para um futuro cujas tendências de mudança já se equacionam.

A Academia Americana de Pediatria já há três anos criou uma *Task force* para avaliar as correntes e tendências da sociedade actual que irão influenciar a profissão da Pediatria nos próximos 10 a 15 anos. Estão a ser delineadas recomendações de como se devem preparar os seus membros para responder a estas mudanças⁹. Foram definidas oito megatendências. No âmbito deste tema realço a terceira: *Advances in medical knowledge, technology, diagnostics, and treatment*. E, nesta sequência, considerando que se integra bem no conceito que se pretende passar aos leitores deste texto, deixa-se transcrito um dos conselhos dessa Visão da Pediatria 2020: *Drive the vision and strategy to bring the profession together on “bench to bedside to community” translational research*.

Referências

1. American Academy of Pediatrics. *Pediatrics 101: A Resource Guide from the American Academy of Pediatrics*. Disponível em <http://www.aap.org/prof/Peds101book.pdf>.
2. Leigh JP, Tancredi DJ, Kravitz RL. Physician career satisfaction within specialties. *BMC Health Serv Res* 2009; 9:166.
3. Shugerman R, Linzer M, Nelson K, Douglas J, Williams R, Konrad R; Career Satisfaction Study Group. Pediatric generalists and subspecialists: determinants of career satisfaction. *Pediatrics* 2001;108:e 40.
4. Goodman DC; Committee on Pediatric Workforce. The pediatrician workforce: current status and future prospects. *Pediatrics* 2005;116:e156-e73.
5. Capute AJ, Accardo JP. *Neurodevelopmental Disabilities in Infancy and Childhood*. 3rd ed. Brookes Publishing 2008.
6. Kearney HM, Thorland EC, Brown KK, Quintero-Rivera F, South ST; Working Group of the American College of Medical Genetics standards and guidelines for interpretation and reporting of postnatal constitutional copy number variants. *Genet Med* 2011;13(7):680-5.
7. Kearney HM, South ST, Wolff DJ, Lamb A, Hamosh A, Rao KW; Working Group of the American College of Medical Genetics. American College of Medical Genetics recommendations for the design and performance expectations for clinical genomic copy number microarrays intended for use in the postnatal setting for detection of constitutional abnormalities. *Genet Med* 2011;13(7):676-9.
8. Council on Children With Disabilities; Section on Developmental Behavioral Pediatrics; Bright Futures Steering Committee; Medical Home Initiatives for Children With Special Needs Project Advisory Committee. Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: an algorithm for developmental surveillance and screening. *Pediatrics* 2006;118(1):405-20.
9. American Academy of Pediatrics. Task Force on Vision of Pediatrics 2020. *Vision of Pediatrics 2020*. Acessível em <http://www.aap.org/visionofpediatrics>.