

# GENÉTICA MÉDICA

## APLICADA À PRÁTICA CLÍNICA



**Atena**  
Editora  
Ano 2021

ORGANIZADORES

MARCELO FABIANO GOMES BORIOLLO    RAY BRAGA ROMERO    REIGSON ALVES DIAS  
RENATA SILVA DINIZ    THYAGO HENRIQUE NEVES DA SILVA FILHO

# GENÉTICA MÉDICA

APLICADA À PRÁTICA

# CLÍNICA



**Atena**  
Editora  
Ano 2021

ORGANIZADORES

MARCELO FABIANO GOMES BORIOLLO    RAY BRAGA ROMERO    REIGSON ALVES DIAS  
RENATA SILVA DINIZ    THYAGO HENRIQUE NEVES DA SILVA FILHO

### **Editora Chefe**

Profª Drª Antonella Carvalho de Oliveira

### **Assistentes Editoriais**

Natalia Oliveira

Bruno Oliveira

Flávia Roberta Barão

### **Bibliotecária**

Janaina Ramos

### **Projeto Gráfico e Diagramação**

Natália Sandrini de Azevedo

Camila Alves de Cremo

Luiza Alves Batista

Maria Alice Pinheiro

### **Capa**

Reigson Alves Dias

### **Edição de Arte**

Luiza Alves Batista

### **Revisão**

Os autores

2021 by Atena Editora

Copyright © Atena Editora

Copyright do Texto © 2021 Os autores

Copyright da Edição © 2021 Atena Editora

Direitos para esta edição cedidos à Atena Editora pelos autores.

Open access publication by Atena Editora



Todo o conteúdo deste livro está licenciado sob uma Licença de Atribuição *Creative Commons*. Atribuição-Não-Comercial-NãoDerivativos 4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0).

O conteúdo dos artigos e seus dados em sua forma, correção e confiabilidade são de responsabilidade exclusiva dos autores, inclusive não representam necessariamente a posição oficial da Atena Editora. Permitido o *download* da obra e o compartilhamento desde que sejam atribuídos créditos aos autores, mas sem a possibilidade de alterá-la de nenhuma forma ou utilizá-la para fins comerciais.

Todos os manuscritos foram previamente submetidos à avaliação cega pelos pares, membros do Conselho Editorial desta Editora, tendo sido aprovados para a publicação com base em critérios de neutralidade e imparcialidade acadêmica.

A Atena Editora é comprometida em garantir a integridade editorial em todas as etapas do processo de publicação, evitando plágio, dados ou resultados fraudulentos e impedindo que interesses financeiros comprometam os padrões éticos da publicação. Situações suspeitas de má conduta científica serão investigadas sob o mais alto padrão de rigor acadêmico e ético.

### **Conselho Editorial**

#### **Ciências Humanas e Sociais Aplicadas**

Prof. Dr. Alexandre Jose Schumacher – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Paraná

Prof. Dr. Américo Junior Nunes da Silva – Universidade do Estado da Bahia

Profª Drª Andréa Cristina Marques de Araújo – Universidade Fernando Pessoa

Prof. Dr. Antonio Carlos Frasson – Universidade Tecnológica Federal do Paraná

Prof. Dr. Antonio Gasparetto Júnior – Instituto Federal do Sudeste de Minas Gerais

Prof. Dr. Antonio Isidro-Filho – Universidade de Brasília  
Prof. Dr. Arnaldo Oliveira Souza Júnior – Universidade Federal do Piauí  
Prof. Dr. Carlos Antonio de Souza Moraes – Universidade Federal Fluminense  
Prof. Dr. Crisóstomo Lima do Nascimento – Universidade Federal Fluminense  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Cristina Gaió – Universidade de Lisboa  
Prof. Dr. Daniel Richard Sant’Ana – Universidade de Brasília  
Prof. Dr. Deyvison de Lima Oliveira – Universidade Federal de Rondônia  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Dilma Antunes Silva – Universidade Federal de São Paulo  
Prof. Dr. Edvaldo Antunes de Farias – Universidade Estácio de Sá  
Prof. Dr. Elson Ferreira Costa – Universidade do Estado do Pará  
Prof. Dr. Eloi Martins Senhora – Universidade Federal de Roraima  
Prof. Dr. Gustavo Henrique Cepolini Ferreira – Universidade Estadual de Montes Claros  
Prof. Dr. Humberto Costa – Universidade Federal do Paraná  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Ivone Goulart Lopes – Istituto Internazionele delle Figlie de Maria Ausiliatrice  
Prof. Dr. Jadson Correia de Oliveira – Universidade Católica do Salvador  
Prof. Dr. José Luis Montesillo-Cedillo – Universidad Autónoma del Estado de México  
Prof. Dr. Julio Candido de Meirelles Junior – Universidade Federal Fluminense  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Lina Maria Gonçalves – Universidade Federal do Tocantins  
Prof. Dr. Luis Ricardo Fernandes da Costa – Universidade Estadual de Montes Claros  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Natiéli Piovesan – Instituto Federal do Rio Grande do Norte  
Prof. Dr. Marcelo Pereira da Silva – Pontifícia Universidade Católica de Campinas  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Maria Luzia da Silva Santana – Universidade Federal de Mato Grosso do Sul  
Prof. Dr. Miguel Rodrigues Netto – Universidade do Estado de Mato Grosso  
Prof. Dr. Pablo Ricardo de Lima Falcão – Universidade de Pernambuco  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Paola Andressa Scortegagna – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Rita de Cássia da Silva Oliveira – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Prof. Dr. Rui Maia Diamantino – Universidade Salvador  
Prof. Dr. Saulo Cerqueira de Aguiar Soares – Universidade Federal do Piauí  
Prof. Dr. Urandi João Rodrigues Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Vanessa Ribeiro Simon Cavalcanti – Universidade Católica do Salvador  
Prof. Dr. William Cleber Domingues Silva – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro  
Prof. Dr. Willian Douglas Guilherme – Universidade Federal do Tocantins

#### **Ciências Agrárias e Multidisciplinar**

Prof. Dr. Alexandre Igor Azevedo Pereira – Instituto Federal Goiano  
Prof. Dr. Arinaldo Pereira da Silva – Universidade Federal do Sul e Sudeste do Pará  
Prof. Dr. Antonio Pasqualetto – Pontifícia Universidade Católica de Goiás  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Carla Cristina Bauermann Brasil – Universidade Federal de Santa Maria  
Prof. Dr. Cleberton Correia Santos – Universidade Federal da Grande Dourados  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Diocléa Almeida Seabra Silva – Universidade Federal Rural da Amazônia  
Prof. Dr. Écio Souza Diniz – Universidade Federal de Viçosa  
Prof. Dr. Fábio Steiner – Universidade Estadual de Mato Grosso do Sul  
Prof. Dr. Fágner Cavalcante Patrocínio dos Santos – Universidade Federal do Ceará  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Girlene Santos de Souza – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Prof. Dr. Jael Soares Batista – Universidade Federal Rural do Semi-Árido  
Prof. Dr. Jayme Augusto Peres – Universidade Estadual do Centro-Oeste  
Prof. Dr. Júlio César Ribeiro – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Lina Raquel Santos Araújo – Universidade Estadual do Ceará  
Prof. Dr. Pedro Manuel Villa – Universidade Federal de Viçosa  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Raissa Rachel Salustriano da Silva Matos – Universidade Federal do Maranhão  
Prof. Dr. Ronilson Freitas de Souza – Universidade do Estado do Pará  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Talita de Santos Matos – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro

Prof. Dr. Tiago da Silva Teófilo – Universidade Federal Rural do Semi-Árido  
Prof. Dr. Valdemar Antonio Paffaro Junior – Universidade Federal de Alfenas

### **Ciências Biológicas e da Saúde**

Prof. Dr. André Ribeiro da Silva – Universidade de Brasília  
Profª Drª Anelise Levay Murari – Universidade Federal de Pelotas  
Prof. Dr. Benedito Rodrigues da Silva Neto – Universidade Federal de Goiás  
Profª Drª Daniela Reis Joaquim de Freitas – Universidade Federal do Piauí  
Profª Drª Débora Luana Ribeiro Pessoa – Universidade Federal do Maranhão  
Prof. Dr. Douglas Siqueira de Almeida Chaves – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro  
Prof. Dr. Edson da Silva – Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri  
Profª Drª Elizabeth Cordeiro Fernandes – Faculdade Integrada Medicina  
Profª Drª Eleuza Rodrigues Machado – Faculdade Anhanguera de Brasília  
Profª Drª Elane Schwinden Prudêncio – Universidade Federal de Santa Catarina  
Profª Drª Eysler Gonçalves Maia Brasil – Universidade da Integração Internacional da Lusofonia Afro-Brasileira  
Prof. Dr. Ferlando Lima Santos – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Profª Drª Fernanda Miguel de Andrade – Universidade Federal de Pernambuco  
Prof. Dr. Fernando Mendes – Instituto Politécnico de Coimbra – Escola Superior de Saúde de Coimbra  
Profª Drª Gabriela Vieira do Amaral – Universidade de Vassouras  
Prof. Dr. Gianfábio Pimentel Franco – Universidade Federal de Santa Maria  
Prof. Dr. Helio Franklin Rodrigues de Almeida – Universidade Federal de Rondônia  
Profª Drª Iara Lúcia Tescarollo – Universidade São Francisco  
Prof. Dr. Igor Luiz Vieira de Lima Santos – Universidade Federal de Campina Grande  
Prof. Dr. Jefferson Thiago Souza – Universidade Estadual do Ceará  
Prof. Dr. Jesus Rodrigues Lemos – Universidade Federal do Piauí  
Prof. Dr. Jônatas de França Barros – Universidade Federal do Rio Grande do Norte  
Prof. Dr. José Max Barbosa de Oliveira Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará  
Prof. Dr. Luís Paulo Souza e Souza – Universidade Federal do Amazonas  
Profª Drª Magnólia de Araújo Campos – Universidade Federal de Campina Grande  
Prof. Dr. Marcus Fernando da Silva Praxedes – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Profª Drª Maria Tatiane Gonçalves Sá – Universidade do Estado do Pará  
Profª Drª Mylena Andréa Oliveira Torres – Universidade Ceuma  
Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federaci do Rio Grande do Norte  
Prof. Dr. Paulo Inada – Universidade Estadual de Maringá  
Prof. Dr. Rafael Henrique Silva – Hospital Universitário da Universidade Federal da Grande Dourados  
Profª Drª Regiane Luz Carvalho – Centro Universitário das Faculdades Associadas de Ensino  
Profª Drª Renata Mendes de Freitas – Universidade Federal de Juiz de Fora  
Profª Drª Vanessa da Fontoura Custódio Monteiro – Universidade do Vale do Sapucaí  
Profª Drª Vanessa Lima Gonçalves – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Profª Drª Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande  
Profª Drª Welma Emidio da Silva – Universidade Federal Rural de Pernambuco

### **Ciências Exatas e da Terra e Engenharias**

Prof. Dr. Adélio Alcino Sampaio Castro Machado – Universidade do Porto  
Profª Drª Ana Grasielle Dionísio Corrêa – Universidade Presbiteriana Mackenzie  
Prof. Dr. Carlos Eduardo Sanches de Andrade – Universidade Federal de Goiás  
Profª Drª Carmen Lúcia Voigt – Universidade Norte do Paraná  
Prof. Dr. Cleiseano Emanuel da Silva Paniagua – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia de Goiás  
Prof. Dr. Douglas Gonçalves da Silva – Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia  
Prof. Dr. Eloi Rufato Junior – Universidade Tecnológica Federal do Paraná  
Profª Drª Érica de Melo Azevedo – Instituto Federal do Rio de Janeiro

Prof. Dr. Fabrício Menezes Ramos – Instituto Federal do Pará  
Profª Dra. Jéssica Verger Nardeli – Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho  
Prof. Dr. Juliano Carlo Rufino de Freitas – Universidade Federal de Campina Grande  
Profª Drª Luciana do Nascimento Mendes – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Rio Grande do Norte  
Prof. Dr. Marcelo Marques – Universidade Estadual de Maringá  
Prof. Dr. Marco Aurélio Kistemann Junior – Universidade Federal de Juiz de Fora  
Profª Drª Neiva Maria de Almeida – Universidade Federal da Paraíba  
Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federal do Rio Grande do Norte  
Profª Drª Priscila Tessmer Scaglioni – Universidade Federal de Pelotas  
Prof. Dr. Sidney Gonçalo de Lima – Universidade Federal do Piauí  
Prof. Dr. Takeshy Tachizawa – Faculdade de Campo Limpo Paulista

#### **Linguística, Letras e Artes**

Profª Drª Adriana Demite Stephani – Universidade Federal do Tocantins  
Profª Drª Angeli Rose do Nascimento – Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro  
Profª Drª Carolina Fernandes da Silva Mandaji – Universidade Tecnológica Federal do Paraná  
Profª Drª Denise Rocha – Universidade Federal do Ceará  
Profª Drª Edna Alencar da Silva Rivera – Instituto Federal de São Paulo  
Profª Drª Fernanda Tonelli – Instituto Federal de São Paulo,  
Prof. Dr. Fabiano Tadeu Grazioli – Universidade Regional Integrada do Alto Uruguai e das Missões  
Prof. Dr. Gilmei Fleck – Universidade Estadual do Oeste do Paraná  
Profª Drª Keyla Christina Almeida Portela – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Paraná  
Profª Drª Miranilde Oliveira Neves – Instituto de Educação, Ciência e Tecnologia do Pará  
Profª Drª Sandra Regina Gardacho Pietrobon – Universidade Estadual do Centro-Oeste  
Profª Drª Sheila Marta Carregosa Rocha – Universidade do Estado da Bahia

#### **Conselho Técnico científico**

Prof. Me. Abrãao Carvalho Nogueira – Universidade Federal do Espírito Santo  
Prof. Me. Adalberto Zorzo – Centro Estadual de Educação Tecnológica Paula Souza  
Prof. Dr. Adaylson Wagner Sousa de Vasconcelos – Ordem dos Advogados do Brasil/Seccional Paraíba  
Prof. Dr. Adilson Tadeu Basquerote Silva – Universidade para o Desenvolvimento do Alto Vale do Itajaí  
Profª Ma. Adriana Regina Vettorazzi Schmitt – Instituto Federal de Santa Catarina  
Prof. Dr. Alex Luis dos Santos – Universidade Federal de Minas Gerais  
Prof. Me. Alexandre Teixeira Ribeiro – Centro Universitário Internacional  
Profª Ma. Aline Ferreira Antunes – Universidade Federal de Goiás  
Profª Drª Amanda Vasconcelos Guimarães – Universidade Federal de Lavras  
Prof. Me. André Flávio Gonçalves Silva – Universidade Federal do Maranhão  
Profª Drª Andrezza Lopes – Instituto de Pesquisa e Desenvolvimento Acadêmico  
Profª Drª Andrezza Miguel da Silva – Faculdade da Amazônia  
Profª Ma. Anelisa Mota Gregoleti – Universidade Estadual de Maringá  
Profª Ma. Anne Karynne da Silva Barbosa – Universidade Federal do Maranhão  
Prof. Dr. Antonio Hot Pereira de Faria – Polícia Militar de Minas Gerais  
Prof. Me. Armando Dias Duarte – Universidade Federal de Pernambuco  
Profª Ma. Bianca Camargo Martins – UniCesumar  
Profª Ma. Carolina Shimomura Nanya – Universidade Federal de São Carlos  
Prof. Me. Carlos Antônio dos Santos – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro  
Prof. Me. Carlos Augusto Zilli – Instituto Federal de Santa Catarina  
Prof. Me. Christopher Smith Bignardi Neves – Universidade Federal do Paraná  
Profª Drª Cláudia de Araújo Marques – Faculdade de Música do Espírito Santo  
Profª Drª Cláudia Taís Siqueira Cagliari – Centro Universitário Dinâmica das Cataratas  
Prof. Me. Clécio Danilo Dias da Silva – Universidade Federal do Rio Grande do Norte  
Prof. Me. Daniel da Silva Miranda – Universidade Federal do Pará

Profª Ma. Daniela da Silva Rodrigues – Universidade de Brasília  
Profª Ma. Daniela Remião de Macedo – Universidade de Lisboa  
Profª Ma. Dayane de Melo Barros – Universidade Federal de Pernambuco  
Prof. Me. Douglas Santos Mezacas – Universidade Estadual de Goiás  
Prof. Me. Edevaldo de Castro Monteiro – Embrapa Agrobiologia  
Prof. Me. Edson Ribeiro de Britto de Almeida Junior – Universidade Estadual de Maringá  
Prof. Me. Eduardo Gomes de Oliveira – Faculdades Unificadas Doctum de Cataguases  
Prof. Me. Eduardo Henrique Ferreira – Faculdade Pitágoras de Londrina  
Prof. Dr. Edwaldo Costa – Marinha do Brasil  
Prof. Me. Eliel Constantino da Silva – Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita  
Prof. Me. Ernane Rosa Martins – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia de Goiás  
Prof. Me. Euvaldo de Sousa Costa Junior – Prefeitura Municipal de São João do Piauí  
Prof. Dr. Everaldo dos Santos Mendes – Instituto Edith Theresa Hedwing Stein  
Prof. Me. Ezequiel Martins Ferreira – Universidade Federal de Goiás  
Profª Ma. Fabiana Coelho Couto Rocha Corrêa – Centro Universitário Estácio Juiz de Fora  
Prof. Me. Fabiano Eloy Atilio Batista – Universidade Federal de Viçosa  
Prof. Me. Felipe da Costa Negrão – Universidade Federal do Amazonas  
Prof. Me. Francisco Odécio Sales – Instituto Federal do Ceará  
Prof. Me. Francisco Sérgio Lopes Vasconcelos Filho – Universidade Federal do Cariri  
Profª Drª Germana Ponce de Leon Ramírez – Centro Universitário Adventista de São Paulo  
Prof. Me. Gevair Campos – Instituto Mineiro de Agropecuária  
Prof. Me. Givanildo de Oliveira Santos – Secretaria da Educação de Goiás  
Prof. Dr. Guilherme Renato Gomes – Universidade Norte do Paraná  
Prof. Me. Gustavo Krahl – Universidade do Oeste de Santa Catarina  
Prof. Me. Helton Rangel Coutinho Junior – Tribunal de Justiça do Estado do Rio de Janeiro  
Profª Ma. Isabelle Cerqueira Sousa – Universidade de Fortaleza  
Profª Ma. Jaqueline Oliveira Rezende – Universidade Federal de Uberlândia  
Prof. Me. Javier Antonio Albornoz – University of Miami and Miami Dade College  
Prof. Me. Jhonatan da Silva Lima – Universidade Federal do Pará  
Prof. Dr. José Carlos da Silva Mendes – Instituto de Psicologia Cognitiva, Desenvolvimento Humano e Social  
Prof. Me. Jose Elyton Batista dos Santos – Universidade Federal de Sergipe  
Prof. Me. José Luiz Leonardo de Araujo Pimenta – Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria Uruguay  
Prof. Me. José Messias Ribeiro Júnior – Instituto Federal de Educação Tecnológica de Pernambuco  
Profª Drª Juliana Santana de Curcio – Universidade Federal de Goiás  
Profª Ma. Juliana Thaisa Rodrigues Pacheco – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Profª Drª Kamilly Souza do Vale – Núcleo de Pesquisas Fenomenológicas/UFGA  
Prof. Dr. Kárpio Márcio de Siqueira – Universidade do Estado da Bahia  
Profª Drª Karina de Araújo Dias – Prefeitura Municipal de Florianópolis  
Prof. Dr. Lázaro Castro Silva Nascimento – Laboratório de Fenomenología & Subjetividade/UFPR  
Prof. Me. Leonardo Tullio – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Profª Ma. Lilian Coelho de Freitas – Instituto Federal do Pará  
Profª Ma. Lilian de Souza – Faculdade de Tecnologia de Itu  
Profª Ma. Liliani Aparecida Sereno Fontes de Medeiros – Consórcio CEDERJ  
Profª Drª Lúvia do Carmo Silva – Universidade Federal de Goiás  
Prof. Dr. Lucio Marques Vieira Souza – Secretaria de Estado da Educação, do Esporte e da Cultura de Sergipe  
Prof. Dr. Luan Vinicius Bernardelli – Universidade Estadual do Paraná  
Profª Ma. Luana Ferreira dos Santos – Universidade Estadual de Santa Cruz  
Profª Ma. Luana Vieira Toledo – Universidade Federal de Viçosa  
Prof. Me. Luis Henrique Almeida Castro – Universidade Federal da Grande Dourados  
Prof. Me. Luiz Renato da Silva Rocha – Faculdade de Música do Espírito Santo  
Profª Ma. Luma Sarai de Oliveira – Universidade Estadual de Campinas  
Prof. Dr. Michel da Costa – Universidade Metropolitana de Santos

Prof. Me. Marcelo da Fonseca Ferreira da Silva – Governo do Estado do Espírito Santo  
Prof. Dr. Marcelo Máximo Purificação – Fundação Integrada Municipal de Ensino Superior  
Prof. Me. Marcos Aurelio Alves e Silva – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia de São Paulo  
Prof. Me. Marcos Roberto Gregolin – Agência de Desenvolvimento Regional do Extremo Oeste do Paraná  
Profª Ma. Maria Elanny Damasceno Silva – Universidade Federal do Ceará  
Profª Ma. Marileila Marques Toledo – Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri  
Prof. Dr. Pedro Henrique Abreu Moura – Empresa de Pesquisa Agropecuária de Minas Gerais  
Prof. Me. Pedro Panhoca da Silva – Universidade Presbiteriana Mackenzie  
Profª Drª Poliana Arruda Fajardo – Universidade Federal de São Carlos  
Prof. Me. Rafael Cunha Ferro – Universidade Anhembi Morumbi  
Prof. Me. Ricardo Sérgio da Silva – Universidade Federal de Pernambuco  
Prof. Me. Renan Monteiro do Nascimento – Universidade de Brasília  
Prof. Me. Renato Faria da Gama – Instituto Gama – Medicina Personalizada e Integrativa  
Profª Ma. Renata Luciane Polsaque Young Blood – UniSecal  
Prof. Me. Robson Lucas Soares da Silva – Universidade Federal da Paraíba  
Prof. Me. Sebastião André Barbosa Junior – Universidade Federal Rural de Pernambuco  
Profª Ma. Silene Ribeiro Miranda Barbosa – Consultoria Brasileira de Ensino, Pesquisa e Extensão  
Profª Ma. Solange Aparecida de Souza Monteiro – Instituto Federal de São Paulo  
Prof. Dr. Sullivan Pereira Dantas – Prefeitura Municipal de Fortaleza  
Profª Ma. Taiane Aparecida Ribeiro Nepomoceno – Universidade Estadual do Oeste do Paraná  
Prof. Me. Tallys Newton Fernandes de Matos – Universidade Estadual do Ceará  
Profª Ma. Thatianny Jasmine Castro Martins de Carvalho – Universidade Federal do Piauí  
Prof. Me. Tiago Silvio Dedoné – Colégio ECEL Positivo  
Prof. Dr. Welleson Feitosa Gazel – Universidade Paulista

## Genética médica aplicada à prática clínica

**Bibliotecária:** Janaina Ramos  
**Diagramação:** Natália Sandrini de Azevedo  
**Correção:** Flávia Roberta Barão  
**Edição de Arte:** Luiza Alves Batista  
**Revisão:** Os autores  
**Organizadores:** Marcelo Fabiano Gomes Boriollo  
Ray Braga Romero  
Reigson Alves Dias  
Renata Silva Diniz  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho

### Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

G328 Genética médica aplicada à prática clínica / Organizadores Marcelo Fabiano Gomes Boriollo, Ray Braga Romero, Reigson Alves Dias, et al. – Ponta Grossa - PR: Atena, 2021.

Outros organizadores  
Renata Silva Diniz  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho

Formato: PDF  
Requisitos de sistema: Adobe Acrobat Reader  
Modo de acesso: World Wide Web  
Inclui bibliografia  
ISBN 978-65-5983-306-1  
DOI: <https://doi.org/10.22533/at.ed.061211907>

1. Genética. 2. Vitiligo. 3. Síndromes. I. Boriollo, Marcelo Fabiano Gomes. II. Romero, Ray Braga. III. Dias, Reigson Alves. IV. Título.

CDD 576

Elaborado por Bibliotecária Janaina Ramos – CRB-8/9166

**Atena Editora**  
Ponta Grossa – Paraná – Brasil  
Telefone: +55 (42) 3323-5493  
[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br)  
[contato@atenaeditora.com.br](mailto:contato@atenaeditora.com.br)

## DECLARAÇÃO DOS AUTORES

Os autores desta obra: 1. Atestam não possuir qualquer interesse comercial que constitua um conflito de interesses em relação ao artigo científico publicado; 2. Declaram que participaram ativamente da construção dos respectivos manuscritos, preferencialmente na: a) Concepção do estudo, e/ou aquisição de dados, e/ou análise e interpretação de dados; b) Elaboração do artigo ou revisão com vistas a tornar o material intelectualmente relevante; c) Aprovação final do manuscrito para submissão.; 3. Certificam que os artigos científicos publicados estão completamente isentos de dados e/ou resultados fraudulentos; 4. Confirmam a citação e a referência correta de todos os dados e de interpretações de dados de outras pesquisas; 5. Reconhecem terem informado todas as fontes de financiamento recebidas para a consecução da pesquisa; 6. Autorizam a edição da obra, que incluem os registros de ficha catalográfica, ISBN, DOI e demais indexadores, projeto visual e criação de capa, diagramação de miolo, assim como lançamento e divulgação da mesma conforme critérios da Atena Editora.

## DECLARAÇÃO DA EDITORA

A Atena Editora declara, para os devidos fins de direito, que: 1. A presente publicação constitui apenas transferência temporária dos direitos autorais, direito sobre a publicação, inclusive não constitui responsabilidade solidária na criação dos manuscritos publicados, nos termos previstos na Lei sobre direitos autorais (Lei 9610/98), no art. 184 do Código penal e no art. 927 do Código Civil; 2. Autoriza e incentiva os autores a assinarem contratos com repositórios institucionais, com fins exclusivos de divulgação da obra, desde que com o devido reconhecimento de autoria e edição e sem qualquer finalidade comercial; 3. Todos os e-book são *open access*, desta forma não os comercializa em seu site, sites parceiros, plataformas de *e-commerce*, ou qualquer outro meio virtual ou físico, portanto, está isenta de repasses de direitos autorais aos autores; 4. Todos os membros do conselho editorial são doutores e vinculados a instituições de ensino superior públicas, conforme recomendação da CAPES para obtenção do Qualis livro; 5. Não cede, comercializa ou autoriza a utilização dos nomes e e-mails dos autores, bem como nenhum outro dado dos mesmos, para qualquer finalidade que não o escopo da divulgação desta obra.

## PREFÁCIO

Caro leitor,

Desde o primeiro contato com a disciplina de genética médica na faculdade de medicina, e me sinto na liberdade de falar em nome da maioria dos estudantes, senti que todo aquele conteúdo era algo muito distante da nossa prática cotidiana e que podia ser facilmente negligenciado sem grandes prejuízos para nossa formação.

Bom, não tinha como eu estar mais enganado. “Genética médica aplicada à prática clínica” veio para mostrar o quão o infinito universo microscópico da genética está presente na prática médica.

Para facilitar a didática e a organização das ideias, essa obra foi cuidadosamente dividida em 29 capítulos, sendo cada um deles uma abordagem minuciosa sobre uma patologia genética selecionada segundo critérios de gravidade, importância e raridade. O leitor terá a oportunidade de aprender e mergulhar em cada uma dessas doenças seguindo uma estrutura proposta para facilitar o máximo possível a transmissão do saber, sendo os tópicos abordados: (1) introdução, (2) etiologia e alterações genéticas, (3) epidemiologia, (4) alterações clínicas, (5) diagnóstico, (6) tratamento e prognóstico e por último (7) complicações.

Para finalizar e, finalmente, darmos continuidade, não poderia deixar passar em branco a minha gratidão pela oportunidade de coordenar os trabalhos da Liga de Genética Médica da Unifenas, que tão calorosamente me acolheu desde o primeiro ano da faculdade e que confiou a mim a missão de concretizar os projetos que antes estavam apenas no papel. Deixo registrado aqui, em nome de todos os nossos membros, nossos mais sinceros agradecimentos aos orientadores e coorientadores: Marcelo Gomes Boriollo, Alessandra dos Santos Danziger Silvério, Alessandra Cristina Pupin Silvério, Fiorita Gonzales Lopes Mundim, Danielly Beraldo dos Santos Silva e Gérsika Bitencourt Santos que estiveram durante todo o processo de escrita, nos auxiliando e nos ensinando nessa jornada. Sou igualmente grato às amigadas que fiz com os mais de 30 estudantes que colaboraram para a realização desse trabalho, certamente posso afirmar que saí maior do que entrei e que o aprendizado que obtive irei levar para o resto da vida.

Atenciosamente.

Thyago Henrique Neves da Silva Filho

## SUMÁRIO

### CAPÍTULO 1..... 1

#### ANEMIA DE FANCONI

Lucas Sardinha Barreto  
Victor Leone de Andrade  
Letícia Lima Santos  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Reigson Alves Dias  
Ana Carla de Oliveira Domingos Silva

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.0612119071>

### CAPÍTULO 2..... 7

#### ANEMIA FALCIFORME

Eduarda de Melo Morando Amaral  
Anita Regina Couto  
Flávia de Lima Franco  
Reigson Alves Dias  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Idari Francisco de Oliveira Netto

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.0612119072>

### CAPÍTULO 3..... 23

#### CÂNCER DE MAMA

Iago Ribeiro Lemes  
Mayra Lima De Carvalho  
Reigson Alves Dias  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Luísa Lima Pereira Dos Santos  
Amanda Mendes Rocha

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.0612119073>

### CAPÍTULO 4..... 42

#### CRIPTORQUIDIA

Isabella Miranda Esteves Orsi  
Maria Eduarda Rocha Machado Fonseca  
Gabrielli Naiara Vieira Miranda  
Reigson Alves Dias  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Beatriz Mendes Rocha

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.0612119074>

**CAPÍTULO 5.....57**

**DALTONISMO**

Bruno Corte Bueno de Oliveira  
Isadora Leticia Ribeiro Melo  
Reigson Alves Dias  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Marcelo Fabiano Gomes Boriollo  
Luan Almeida Gomes Oliveira

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.0612119075>

**CAPÍTULO 6.....65**

**DIABETES MELLITUS TIPO 1**

Anne Karoline Pires de Jesus  
Letícia Benevenuti  
Ariany Oliveira Silva  
Reigson Alves Dias  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Igor Caldeira Silva

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.0612119076>

**CAPÍTULO 7.....81**

**DOENÇA DE ALZHEIMER**

Carlos Alexandre Bezerra Júnior  
Annita Maria de Oliveira Fagundes  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Thiago Calandria Obeid  
Gabrielle Vasconcelos Silva Santana

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.0612119077>

**CAPÍTULO 8.....93**

**DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE**

Amanda Santana de Medeiros Dalla Pria  
Diego Vilela Amaral  
Gabielli Naiara Vieira Miranda  
Reigson Alves Dias  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Dayana Bomfim Santos

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.0612119078>

**CAPÍTULO 9.....102**

**DOENÇA DE CROHN**

Rafaela Alves Pelizzaro  
Ray Braga Romero  
Daniel Francisco Pereira de Assis

Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Reigson Alves Dias

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.0612119079>

**CAPÍTULO 10..... 113**

**DOENÇA DE HUNTINGTON**

Wesley Ramires de Souza Liberato  
Luiza D'Ottaviano Cobos  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Renata Silva Diniz  
Igor Candido Viana Gonçalves

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190710>

**CAPÍTULO 11..... 120**

**DOENÇA DE VON WILLEBRAND**

Matheus Paravizo Lello Santos  
Sérgio Antônio Murad Neto  
Daniel Francisco Pereira de Assis  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Álvaro Guimarães Souza Filho

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190711>

**CAPÍTULO 12..... 130**

**DOENÇA DE WILSON**

Gabriel Franco Bastos  
Augusto Coli Junqueira Villela Fernandes  
Reigson Alves Dias  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Lívia Santos Vilela  
Fernanda Akemi Cavalcanti Ura

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190712>

**CAPÍTULO 13..... 139**

**ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA**

Ariany Oliveira Silva  
Letícia Lima Santos  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Reigson Alves Dias  
Victoria Lage Mendes Junqueira de Barros  
Marcelo Fabiano Gomes Boriollo

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190713>

**CAPÍTULO 14..... 152**

**FIBROSE CÍSTICA**

João Pedro Tavares da Silva  
Nathália Cangussu de Castro  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Ana Elisa Sandes Barbosa  
Anamaria Guanaes Rodrigues Paixão

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190714>

**CAPÍTULO 15..... 166**

**GENITÁLIA AMBÍGUA**

Lucas Sardinha Barreto  
Victor Leone de Andrade  
Flávia de Lima Franco  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Gabriel de Souza Jeremias

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190715>

**CAPÍTULO 16..... 175**

**HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA**

Bruno Corte Bueno de Oliveira  
Isadora Letícia Ribeiro Melo  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Renata Silva Diniz  
Suelen Paula Gobatto  
Sara Maria dos Santos Oliveira

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190716>

**CAPÍTULO 17..... 188**

**VITILIGO**

Isabella Miranda Esteves Orsi  
Maria Eduarda Rocha Machado Fonseca  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Renata Silva Diniz  
Márlon Gomes de Resende

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190717>

**CAPÍTULO 18..... 199**

**HERMAFRODITISMO VERDADEIRO**

Livia Bagodi Missura  
Francisco Soares Silva Junior  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Renata Silva Diniz  
Louise Madalena Siquara Gomes

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190718>

**CAPÍTULO 19.....209**

**HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR**

Amanda Santana de Medeiros Dalla Pria  
Diego Vilela Amaral  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Heitor dos Santos Leão  
Gustavo da Silva Nogueira

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190719>

**CAPÍTULO 20.....223**

**OSTEOGÊNESE IMPERFEITA**

Nicole Elamos Rezende Vasconcelos  
Victória Toledo Silva  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Layla Nayse de Oliveira  
Rodrigo Vasconcelos Silva

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190720>

**CAPÍTULO 21.....237**

**PÉ TORTO CONGÊNITO**

Anita Regina Couto Carvalho de Santana  
Eduarda de Melo Morando Amaral  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Renata Silva Diniz  
Gustavo Henrique de Souza

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190721>

**CAPÍTULO 22.....249**

**RETOCOLITE ULCERATIVA**

Nicole Elamos Rezende Vasconcelos  
Victória Toledo Silva  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Leandro Urquiza Marques Alves da Silva  
Érika Marquezan Assumpção

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190722>

**CAPÍTULO 23.....259**

**SÍNDROME DE DOWN**

Renata Silva Diniz  
Anne Karoline Pires de Jesus  
Emanuela Mendes Junqueira de Barros  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Julia Oliveira Moreira

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190723>

**CAPÍTULO 24.....274**

**SÍNDROME DE EDWARDS**

Matheus Paravizo Lello Santos  
Sérgio Antônio Murad Neto  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Julia Cerutti Branco  
Fernanda Cristina de Abreu Mendes Claudino

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190724>

**CAPÍTULO 25.....283**

**SÍNDROME DE KLINEFELTER**

Pollyana Rodrigues Reis  
Sofia de Paiva Memento Machado  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Renata Silva Diniz  
Iury Lucas Oliveira Pires

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190725>

**CAPÍTULO 26.....292**

**SÍNDROME DE PATAU**

Letícia Benevenuti  
Rafaela Alves Pelizzaro  
Ray Braga Romero  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Renata Silva Diniz  
Giovanna Vasconcelos do Carmo

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190726>

**CAPÍTULO 27.....300**

**SÍNDROME DE TURNER**

Augusto Coli Junqueira Villela Fernandes  
Iago Ribeiro Lemes  
Gabriel Franco Bastos  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Flavyo Augustho Moraes Leite

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190727>

**CAPÍTULO 28.....311**

**SÍNDROME DO CROMOSSOMO X FRÁGIL**

Wesley Ramires de Souza Liberato  
André Marcilio Rodrigues  
Thyago Henrique Neves da Silva Filho  
Renata Silva Diniz  
Brunna Camargo dos Santos

Guilherme dos Santos Fontes Macedo

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190728>

**CAPÍTULO 29.....322**

**TALASSEMIAS**

Renata Silva Diniz

Emanuela Mendes Junqueira de Barros

Letícia Lima Santos

Thyago Henrique Neves da Silva Filho

Yago Hiroshi Takemoto

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.06121190729>

**SOBRE OS ORGANIZADORES .....334**

# CAPÍTULO 21

## PÉ TORTO CONGÊNITO

Data de aceite: 19/05/2021

**Anita Regina Couto Carvalho de Santana**

**Eduarda de Melo Morando Amaral**

**Thyago Henrique Neves da Silva Filho**

**Renata Silva Diniz**

**Gustavo Henrique de Souza**

### INTRODUÇÃO

Pé torto congênito (PTC), também conhecido como talipes equinovarus congênito, é a deformidade ortopédica mais comum que necessita de tratamento intensivo. Ela é caracterizada por uma displasia de todas as estruturas distais ao joelho (músculos, tendões, ligamentos, ossos, vasos e nervos). O pé, encontra-se na posição aduto, supinado, cavo, varo e equino (figura 21.1).<sup>1</sup>



Fig. 21.1: neonato com pé torto congênito bilateral.

As formas de pé torto congênito encontradas na clínica médica são: o pé equino varo, o pé talo-valgo, o pé talo-vertical e o pé metatarso-varo. A primeira forma citada é a mais conhecida e, geralmente, é confundida com o termo “pé torto congênito”, embora esta terminologia deva ser utilizada em caráter geral <sup>2</sup>

O pé torto congênito identificado pela primeira vez em pinturas rupestres egípcias e a primeira forma de tratamento foi descrita na Índia, por volta de 1000 a.C. Acredita-se que, o primeiro a relatar no papel sobre essa doença foi Hipócrates, por volta de 400 a.C. Ele acreditava que o fator causal era a pressão mecânica que o feto sofria durante a vida intrauterina <sup>3</sup>

No seu trabalho, descreveu dois princípios importantes no tratamento do pé torto, são eles: a grande maioria dos casos pode ser tratada com manipulações seriadas e, que o tratamento deve começar o mais cedo possível, afim de que as deformidades nos ossos não se tornem estabelecidas <sup>4</sup>

Sua técnica para tratar essa enfermidade englobava repetições de manipulação do pé, acompanhadas pela aplicação de bandagens fortes para manter a correção. Quando a correção fosse obtida, sapatos especiais eram utilizados para manter a correção e evitar deformidades recorrentes. <sup>4</sup>

Na Idade Média, a manipulação do pé torto e de outras deformidades eram feitas por cirurgiões-barbeiros, charlatães e montadores de ossos, mas não se sabe ao certo como eram feitos os procedimentos. Além disso, a próxima descrição registrada foi feita por Arcaeus em

1658, ele escreveu um capítulo sobre o tratamento do pé, onde descreveu inúmeras técnicas para o alongamento do pé, bem como registrou dois dispositivos mecânicos que eram utilizados para manter a correção. <sup>4</sup>

Em 1803 foi publicado um livro por Scarpa, chamado “Memórias sobre os pés congênitos das crianças”, que fornecia uma descrição da deformidade encontrada nas crianças acometidas. Scarpa dizia que o tálus era normal tanto na forma quanto na posição e que a deformidade encontrada era causada pelo deslocamento do antepé sobre a cabeça do tálus. Também foi destacado por ele que o tratamento da enfermidade era feito através de uma manipulação vigorosa concomitante a aplicação de um dispositivo mecânico, sendo posteriormente conhecido como sapato de Scarpa. Entretanto, este tratamento não obteve sucesso quando foi utilizado por ele e devido a isso, não foi aceito pela comunidade médica. <sup>4</sup>

No ano de 1806, Timothy Sheldrake publicou um livro chamado “*Distorções das pernas e dos pés das crianças*” (figura 21.2). Assim como Hipócrates, ele utilizou ataduras para o tratamento do pé torto e afirmou que a maioria de seus pacientes poderia ser curada em dois a três meses. Contudo, também reconheceu que, embora o pé da criança estivesse curado, não poderia ser deixado livre até que a criança conseguisse andar. Ademais, acreditava que a enfermidade era causada pela incapacidade dos ligamentos e dos músculos. <sup>4</sup>

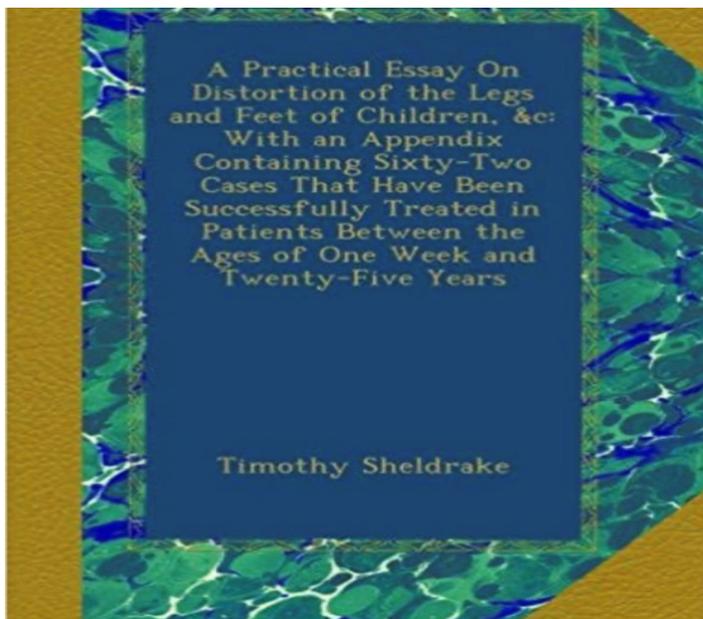


Fig.21.2: livro publicado por Timothy Sheldrake, em 1806.

## ETIOLOGIA E ALTERAÇÕES GENÉTICAS

Em relação a etiologia, o pé torto pode ser classificado como idiopático, postural, neurológico ou sindrômico. O primeiro é o mais comum e ainda possui etiologia

desconhecida. O postural pode estar relacionado com a postura do feto dentro do útero. Já o pé torto congênito neurológico, está relacionado com alterações neurológicas, como a mielomeningocele. Por fim, o sindrômico está associado com outras anomalias congênitas, como a artrogripose. <sup>1</sup>

Em relação ao pé torto congênito idiopático, ainda não se sabe ao certo a sua origem, sendo assim, foram propostas diversas teorias que levaram em consideração causas intrínsecas e extrínsecas, como a posição intrauterina do feto, a compressão mecânica, a parada no desenvolvimento fetal, as infecções virais, as deficiências vasculares, o defeito no desenvolvimento das estruturas ósseas, os defeitos genéticos e, as alterações musculares e neurológicas. <sup>5</sup>

Alguns estudos sugerem que fatores genéticos possam estar envolvidos na origem do PTC, de modo que evidenciam um aumento na incidência familiar e em gêmeos idênticos. No artigo de Wynne-Davies, ele observa que a ocorrência da doença é 17 vezes maior em parentes de primeiro grau, seis vezes maior em parentes de segundo grau e, aproximadamente igual à da população geral quando o parentesco é de terceiro grau. <sup>5,6</sup>

Wynne-Davies destaca também que em gêmeos monozigóticos, a ocorrência é de 32,5%, enquanto que em gêmeos dizigóticos, é de apenas 2,9%. Além disso, relata que pais não afetados, com uma filha afetada, têm a probabilidade de 1,16% de ter um novo filho afetado e 1,40% de ter outra filha afetada. Ele ainda propõe que a herança possa ser feita através do Efeito Threshold, ou seja, está ligada a alterações em vários genes e, possui um padrão multifatorial influenciado por fatores externos. <sup>5,6</sup>

Segundo a revista ABTP estudos mostraram que estes genes são ativados entre a décima segunda e a vigésima semana de gestação, permanecendo ativos até aos 4 anos de idade. Neste período, foi demonstrado através de exames histológicos, um aumento das fibras de colágeno e das células nos ligamentos e tendões presentes nos neonatos. Essas fibras foram encontradas em forma de feixes ondulados, conhecidos como crimps, que por sua vez são de grande importância para a definição do tratamento. <sup>7</sup>

A incidência de PTC aumenta quando ocorre perda de líquido amniótico entre a décima primeira e a décima segunda semanas de gestação. Também foi observado, uma frequência na presença de contraturas, quanto mais precoce e duradoura for o período de perda do líquido. <sup>8,9</sup>

O artigo de Kawashima e Uthhoff, relata que entre a oitava e a décima semanas após a concepção, o pé passa por um estágio fisiológico similar ao pé torto congênito. Assim, surgiu a hipótese que possa ter uma parada no seu desenvolvimento, o que impediria a correção espontânea da deformidade. <sup>10</sup>

Fatores ambientais também podem estar relacionados, porém, o único certificado atualmente é o uso do Misoprostol (medicamento que atua no trato gastrointestinal), que geralmente é utilizado como substância abortiva. Quando esses fatores ambientais não estão presentes, a criança pode nascer com uma doença, denominada Síndrome de Moebius, caracterizada pelo pé torto, paralisia facial e distúrbios da mobilidade ocular. <sup>10</sup>

## EPIDEMIOLOGIA

Em geral, a incidência do PTC é de um para cada 1.000 nascidos vivos, mas apresenta uma ampla variação conforme a etnia. Sabe-se que, a frequência dessa condição em indivíduos brancos é entre 0,93 e 1,5 para cada 1000 nascidos vivos. Nos povos polinésios, ela encontra-se mais alta, sendo 6 crianças acometidas para cada 1000 nascidos vivos. Já na raça negra, a frequência é 3 vezes maior do que os povos polinésios. Além disso, o pé torto congênito é 3 vezes mais comum em indivíduos do sexo masculino. <sup>5</sup>

Cerca de 50% dos casos, o acometimento é bilateral e, quando unilateral, o membro acometido é geralmente o direito. No Brasil, particularmente em São Paulo, foi observada uma incidência de PTC de 2,17/1.000 nascidos vivos. <sup>5</sup>

É notório as variações populacionais em relação à incidência de casos, de modo que, nos chineses, é encontrado cerca de 0,39 indivíduos acometidos a cada 1.000 nascidos vivos. Nos povos caucasianos, 1 a 3 casos a cada 1.000 nascidos vivos. Enquanto, nos havaianos, são afetados cerca de 7 a cada 1.000 nascidos vivos. <sup>5</sup>

Ocorreu um decréscimo da incidência em parentes de primeiro, segundo e terceiro grau, mas quando o sexo feminino é afetado ocorre um número maior de acometidos. Outrossim, no caso de um dos pais ser afetado, a possibilidade de um dos seus filhos nascer com a doença é de 3 a 4% e, quando ambos são afetados, a possibilidade é de aproximadamente 15%. <sup>5</sup>

## ALTERAÇÕES CLÍNICAS

### Anatomia Patológica

A relação entre os ossos que compõem o pé de indivíduos acometidos está alterada de forma complexa. Dessa maneira, as deformidades mais graves são encontradas no retropé, onde o calcâneo e o tálus estão na posição equino acentuado.

O calcâneo está posicionado medialmente e angulado em varo. Já osso navicular, possui um grave desvio medial (figura 21.3). Além disso, os ligamentos da região posterior, medial e plantar do tornozelo, estão encurtados e grossos e, todos os músculos do tornozelo apresentam encurtamento. <sup>5,7</sup>



Fig.21.3: anatomia do Pé torto congênito.

Os músculos acometidos por essa enfermidade são: o tibial posterior, o tibial anterior, o tríceps sural e os flexores longos do dedo. É importante ressaltar que, quanto mais encurtados estiverem estes músculos, mais grave será a deformidade. <sup>7</sup>

O tálus possui uma má formação, que pode ser observada na figura 21.4, apresentando seu colo angulado medialmente e plantarmente. Ele pode também estar encurtado e, em alguns casos, até mesmo não ser encontrado. <sup>1,7</sup>

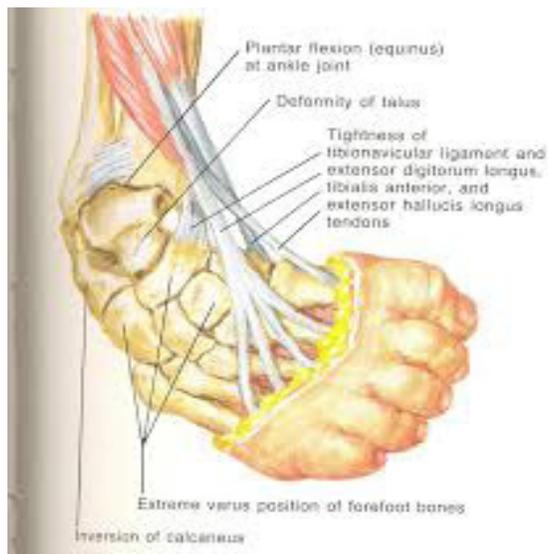


Fig.21.4: deformidade no tálus.

O osso navicular é encontrado invertido, medializado e deslocado sobre a cabeça do

tálus. Em alguns casos, ele é deparado em contato com o maléolo medial. O osso cuboide é deslocado medialmente em relação ao calcâneo. Já as articulações tarsometatarsais e as diáfises dos ossos, estão todas deslocadas medialmente, causando adução do antepé, originando o cavo. <sup>7</sup>

O ligamento calcaneonavicular plantar possui encurtamento. Já os ligamentos das regiões posterior e medial, além daqueles das regiões de articulações do tarso, são espessados. Devido a isso, o pé fica na posição equino e, os ossos navicular e calcâneo, em adução e inversão. <sup>7</sup>

Em diversos trabalhos encontrados na literatura, foram descritos a presença de músculos atípicos em pacientes que possuíam o pé torto congênito. Atualmente, foi descoberto através do estudo de vários casos, que a sintomatologia clínica dos indivíduos pode estar relacionada com a presença destes músculos, sendo eles o músculo soléio acessório e flexor *digitorum accessorius longus* (figura 21.5). <sup>12</sup>

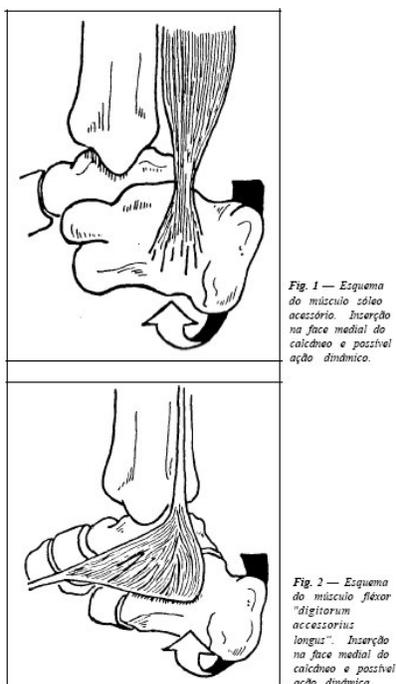


Fig.21.5: músculo soléio acessório e músculo flexor digitorum accessorius longus.

Os sinais e sintomas mais encontrados devido à presença destes músculos são o aumento de volume na região póstero-medial do tornozelo e a dor aos esforços físicos. Além disso, em alguns casos, o aumento de volume apresenta-se similar à um tumor de partes moles, porém não causa nenhum desconforto para os pacientes. <sup>12</sup>

## QUADRO CLÍNICO

O PTC é caracterizado por um quadro clínico típico. Inicialmente, é recomendado realizar uma anamnese completa, afim de identificar uma possível causa para o surgimento dessa enfermidade. Por isso, a criança portadora da deformidade congênita deve ser examinada como um todo. <sup>7</sup>

Durante o exame físico, uma simples inspeção já possui grande valor para a avaliação clínica do paciente, uma vez que podem ser encontradas as seguintes alterações morfológicas: adução no antepé e mediopé, varo e equino no retropé e, cavo no aspecto plantar interno (figuras 21.6 e 21.7). <sup>7</sup>



Fig.21.6: adução do antepé e mediopé.



Fig.21.7: cavo no aspecto plantar interno.

Também é possível observar no mediopé uma intensa convexidade da borda lateral, além disso, a presença de uma prega medial com sulco profundo, sendo esta, referência de um prognóstico mais reservado. Já na análise do retropé, é necessário avaliar a presença

de prega posterior, sua posição em relação ao calcâneo e sua profundidade. Ademais, frequentemente, durante a inspeção, é visualizada atrofia da panturrilha, principalmente em casos de PTC unilateral.<sup>7</sup>

Na inspeção dinâmica, deve ser observada a qualidade da marcha e a mobilidade articular do antepé, mediopé e retropé. A marcha característica dos portadores de PTC é a claudicante, tornando-se mais intensa quando o indivíduo possui a enfermidade bilateralmente.<sup>7</sup>

Ademais, a estética do pé piora com o tempo, pois durante a fase de apoio da criança, o peso corporal é sustentado sobre a borda lateral do pé e sobre a borda do maléolo fibular. De tal modo, haverá, por conseguinte, um aumento dos desvios, surgindo mais deformidades na estrutura.<sup>7</sup>

Durante a palpação, é recomendado avaliar a flexibilidade e o grau das deformidades encontradas no pé. Dessa maneira, deve-se palpar o calcâneo e os tendões dos músculos tríceps sural e tibial posterior. Geralmente, o calcâneo é encontrado elevado e, os tendões espessados e encurtados. Também é importante avaliar o grau de atrofia da panturrilha, principalmente, nos casos unilaterais.<sup>7</sup>

Outrossim, na avaliação, também é possível observar a cabeça e colo do tálus na face lateral do pé. Ainda na palpação, pode-se perceber o maléolo lateral mais posteriormente. Já na face interna do pé, é possível encontrar o osso navicular praticamente em contato com a margem anterior e distal do maléolo medial. Por fim, os ligamentos e a cápsula articular, são sentidos nas regiões posterior e medial das articulações do tornozelo e subtalar.<sup>7</sup>

Além disso, no mediopé, são avaliados durante a palpação três sinais clínicos, sendo eles a intensidade da convexidade da borda lateral do pé, a presença e profundidade da prega medial e, a intensidade da projeção do colo e cabeça do tálus. Assim também, no retropé, são avaliados outros três sinais, que são a presença e a intensidade da profundidade da prega posterior, o grau de projeção do calcâneo e, o grau de redução do equino.<sup>7</sup>

## DIAGNÓSTICO

O diagnóstico de Pé Torto Congênito pode ser obtido no pré-natal, através do exame de ultrassonografia (figura 21.8). Apesar disso, o diagnóstico efetivo só acontece após o nascimento, com a realização do exame físico, não sendo necessários exames complementares, como radiografias.<sup>11</sup>



Fig.21.8: diagnóstico pré-natal de PTC através da ultrassonografia.

Classificar essa alteração óssea de acordo com a gravidade é de extrema importância, pois ajuda na comparação dos métodos de tratamento e nos seus respectivos resultados. O PTC apresenta uma expressão variável e, por isso, existem algumas classificações, nas quais algumas consideram apenas os aspectos radiológicos enquanto outras consideram também os aspectos clínicos. As principais classificações são a de Dimeglio e a de Pirani.<sup>1,5</sup>

Na classificação de Dimeglio, o profissional examinador precisa aplicar uma força corretiva e observar quatro critérios (quadro 21.1), que são: o varo no plano frontal, a derrotação do bloco calcâneo-antepé e a adução do antepé, ambas no plano horizontal e, o equino no plano sagital. Nessa classificação, os parâmetros são analisados quanto a redutibilidade, sendo que um ponto é adicionado na presença de cada alteração. Já a classificação de Pirani é mais recente e, por isso, ainda está em fase de validação. Nesse caso, são analisados três parâmetros no retropé e outros três parâmetros no mediopé (figura 21.9), sendo que cada variável pode ser pontuada em zero, meio ou um ponto.<sup>1,5</sup>

1) Faz-se a redução gentil do pé e, então, avalia-se a deformidade residual do eqüino, do varo, da supinação e da adução, pontuando-se da seguinte forma:	
+ 45°	4 pontos
45° a 20°	3 pontos
20° a 0°	2 pontos
0 a (-20°)	1 ponto
menos que (-20°)	0
2) Avaliam-se, então, outros quatro parâmetros e adiciona-se mais um ponto para a presença de cada um deles:	
Prega posterior	1 ponto
Prega medial	1 ponto
Cavo	1 ponto
Condição muscular ruim	1 ponto
Dessa forma, a nota máxima é 20 e a graduação é feita da seguinte forma:	
Grau 1 - < 5	Benigno
Grau 2 - 5 < 10	Moderado
Grau 3 - 10 < 15	Grave
Grau 4 - 15 < 20	Muito grave

Obs.: Entende-se como condição muscular ruim: contratura do tríceps, do tibial posterior e fibulares e ausência de dorsiflexão voluntária em eversão e pronação.

Fonte: Baseado em: Dimeglio A, Bensahel H, Souchet P, Mazeau P, Bonnet F. Classification of clubfoot. J Pediatr Orthop. 1995;4:129-36.

Quadro.21.1: critérios de classificação do PTC segundo Dimeglio.



Fig.21.9: variáveis da classificação de Pirani.

## TRATAMENTO E PROGNÓSTICO

O tratamento do Pé Torto Congênito apresentou diversas fases com o passar do tempo. Na década de 30, houve ascensão do método de Kite, entretanto, logo após começaram a surgir novos métodos na literatura, já que o método de Kite era bastante longo e artesanal.<sup>13</sup>

Existem diferentes formas conservadoras de tratar o PTC, ou seja, sem a intervenção

cirúrgica, através do uso de massoterapia fisioterápica associada ao uso de órtese, manipulações contínuas com o uso de máquina de mobilização passiva e, manipulações corretivas associadas ao uso do gesso, sendo os métodos de Kite e Ponseti os mais usados. O tratamento cirúrgico só é indicado em casos que o tratamento conservador não alcançou um resultado satisfatório e, tem como objetivo, a resolução total do quadro em um único procedimento<sup>1</sup>. Alguns métodos utilizados para o tratamento do PTC são:

- Método de Kite: surgiu em 1932 e visava corrigir separadamente cada componente do PTC. Nesse caso, é feita uma abdução do pé com fulcro no mediopé e apoio na articulação calcaneocuboidea para a correção do aduto, já a correção do varo é feita com eversão do retropé, com a utilização de cunhas ou trocas gessadas. Os equinos do retropé e do antepé são corrigidos com a dorsiflexão de forma progressiva.<sup>5</sup>
- Liberação posteromedial: a partir dos anos 70, a liberação extensa das partes moles tornou-se um método bastante utilizado, com foco na liberação posteromedial. Entretanto, ocorria com frequência a complicação de hipercorreção com valgismo no retropé. Em decorrência disso, as cirurgias atualmente reparam somente as estruturas essenciais para a correção.<sup>5</sup>
- Método de Ponseti: esse método utiliza manipulações e trocas gessadas de forma seriada, uso de órtese de abdução e secção percutânea do tendão calcâneo. Por ser um método com ótimos resultados, passou a ser utilizado em pés complexos e resistentes, pés com recidiva, em crianças mais velhas e também nos casos não idiopáticos. De acordo com Ponseti, o tratamento deve ter início nos primeiros dias de vida, seguindo intervalos de cinco a sete dias, sendo o cavo a primeira deformidade a ser corrigida.<sup>5,11</sup>

O prognóstico do Pé Torto Congênito é variável, pois depende da gravidade da deformidade inicial. De tal modo, os resultados dos tratamentos conservadores e cirúrgicos variam de acordo com cada caso, podendo ser satisfatório ou não<sup>13</sup>.

## COMPLICAÇÕES

Nos casos de PTC, é importante ter a certeza de que não se trata de parte de quadros síndrômicos ou neurogênicos, além disso, também é preciso examinar os quadris para analisar se há ou não possibilidade de associação com displasia do movimento. Apenas de não ocorrer com frequência, há também o risco de fratura dos ossos da perna no decorrer do tratamento de PTC. Ademais, os casos de PTC associados à quadros síndrômicos estão relacionados ao maior risco de fraturas iatrogênicas, já os casos de PTC negligenciados apresentam deformidades que se tornam mais rígidas com o passar do tempo, dificultando a correção.<sup>1</sup>

## REFERÊNCIAS

- 1) MERLLOTTI, M. H. R.; BRAGA, S. R.; SANTILI, C.; **Pé torto congênito**; *Rev. Bras. Ortop.*; 2006; 41(5): 137-44.
- 2) SANTIN, R. A. L.; HUNGRIA FILHO, J. S.; **Pé torto congênito**; *Rev. Bras. Ortop.*; 2004; 39(7): 137-44.
- 3) PARSA, A.; MOGHADAM, M. H.; JAMSHIDI, M. H.; **Deformidades reincidentes e residuais do pé torto após a aplicação do método de Ponseti: uma revisão contemporânea**; *Arch Bone Jt Surg*; 2014; 2 (1): 7-10.
- 4) DOBBS, M. B.; MORCUENDE, J. A.; GURNETT, C. A.; Ponseti IV: **Tratamento do pé torto idiopático: uma revisão histórica**; *Iowa Orthop J*; 2000; 20: 59-64.
- 5) MARANHO, D. A. C.; VOLPON, J. B.; **Pé torto congênito**; *Acta Ortopédica Brasileira*; Vol. 19 (3); p. 163-169, 2011.
- 6) WYNNE-DAVIES, R.; **Genetic and environmental factors in the etiology of talipes equinovarus**; *Clin Orthop Relat Res*; 1972; 84: 9-13.
- 7) RUARO, A. F.; et al; **Conceito atualizado no tratamento do pé torto congênito idiopático**; *Revista ABTPé* 3.2; 2009.
- 8) TREDWELL, S. J.; WILSON, D.; WILMINK, M. A.; **Canadian Early and Mid-Trimester Amniocentesis Trial Group (CEMAT) and the Canadian Pediatric Orthopedic Review Group: Review of the effect of early amniocentesis on foot deformity in the neonate**; *J. Pediatr. Orthop.* 2001; 21(5): 636-41.
- 9) CHRISTIANSON, C.; HUFF, D.; et al; **Limb deformations in oligohydramnios sequence: effects of gestational age and duration of oligohydramnios**; *Am. J. Med. Genet.*; 1999; 86(5): 430-3.
- 10) KAWASHIMA, T.; UHTHOFF, H. K.; **Development of the foot in prenatal life in relation to idiopathic club foot**; *J. Pediatr. Orthop.*; 1990; 10(2): 232-7.
- 11) LOURENÇO, A. F.; PINTO, J. A.; **Pé torto congênito**; Sociedade de Pediatria de São Paulo; disponível em: [www.spsp.org.br](http://www.spsp.org.br); acesso em: 19 mai. de 2020; 2012.
- 12) SODRÉ, H.; **Músculos anômalos no pé torto equinovaro congênito**; *Rev. Bras. Ortop.*; 1994; 29 (1/2).
- 13) GALVÃO, J. F. S.; et al; **Avaliação do tratamento do pé torto congênito pela técnica de liberação de partes moles pósterio-plantares precoce**; *Revista Brasileira de Ortopedia*; Vol. 36 (3); 2001.
- 14) SODRÉ, H.; et al; **Hipercorreção pós-operatória no pé torto equinovaro congênito**; *Revista Brasileira de Ortopedia*; Vol. 31 (7); 1996.

## SOBRE OS ORGANIZADORES

**RENATA SILVA DINIZ** - Acadêmica do quarto ano do curso de Medicina na UNIFENAS- Universidade José Rosário Vellano, campus Alfenas-MG. Foi presidente da Liga de Genética Médica no ano de 2020 e tesoureira da Liga de Neurologia e Neurocirurgia no ano de 2020. Membro efetivo da Liga de Genética Médica e de da Liga de Neurologia e Neurocirurgia. Monitora das disciplinas de Genética Geral, no ano de 2018, e de Neuroanatomia no ano de 2019.

**THYAGO HENRIQUE NEVES DA SILVA FILHO** - Discente do 10º período do curso de medicina da Universidade José do Rosário Vellano (UNIFENAS). Foi monitor das disciplinas Anatomia I (2017/01) e Anatomia II (2017/02). Membro cofundador da Liga de Genética Médica, exerceu o cargo de vice-presidente na gestão de 2017 e de coordenador científico na gestão de 2018. Atuou como coordenador científico do Diretório Acadêmico Julieta Santos (D.A.J.S) em 2018/01. Desenvolveu atividades de pesquisas científica, na modalidade de iniciação científica (IC) nas áreas de Toxicologia e de Farmacologia no Laboratório de Farmacogenética e Biologia Molecular da UNIFENAS. Tem interesse e aptidão por áreas de estudos como: ciências neurológicas; gestão em saúde; economia da saúde; e integração de tecnologia e informação (TI) na área médica a exemplo da robótica, inteligência artificial (IA), nanomedicina e telemedicina.

**RAY BRAGA ROMERO** - Graduando em medicina na Universidade José do Rosário Vellano (UNIFENAS - Alfenas - Minas Gerais) desde 2019. Em 2020 foi coordenador científico da Liga Acadêmica de Genética Médica e presidente do Projeto Acompanhamento Social e Avaliação Clínica do Lar São Vicente de Paulo. Foi monitor de Neuroanatomia Funcional I também em 2020. Atualmente (2021) é presidente da Liga Acadêmica de Genética Médica, vice-presidente da Liga de Ortopedia, vice-presidente do Projeto Acompanhamento Social e Avaliação Clínica do Lar São Vicente de Paulo e vice-presidente do Projeto de Extensão Atenção aos Trabalhadores Braçais. Realiza pesquisas no âmbito da saúde primária, secundária e terciária - presentemente envolvido com pesquisa na linha de COVID-19.

**REIGSON ALVES DIAS** - Acadêmico do quinto ano do Curso de Medicina da Universidade José Rosário Vellano, campus Alfenas-MG. Fundador e presidente da Liga de Genética Médica (2017-2018). Atualmente, membro efetivo da liga de Genética Médica. Monitor de Genética Geral nos anos de 2017 e 2018, além de monitor de Semiologia Médica(2020). Co-fundador do COMAD (Congresso Médico Acadêmico da UNIFENAS - 2019) e presidente da II edição em 2020.

# GENÉTICA MÉDICA

APLICADA À PRÁTICA

# CLÍNICA

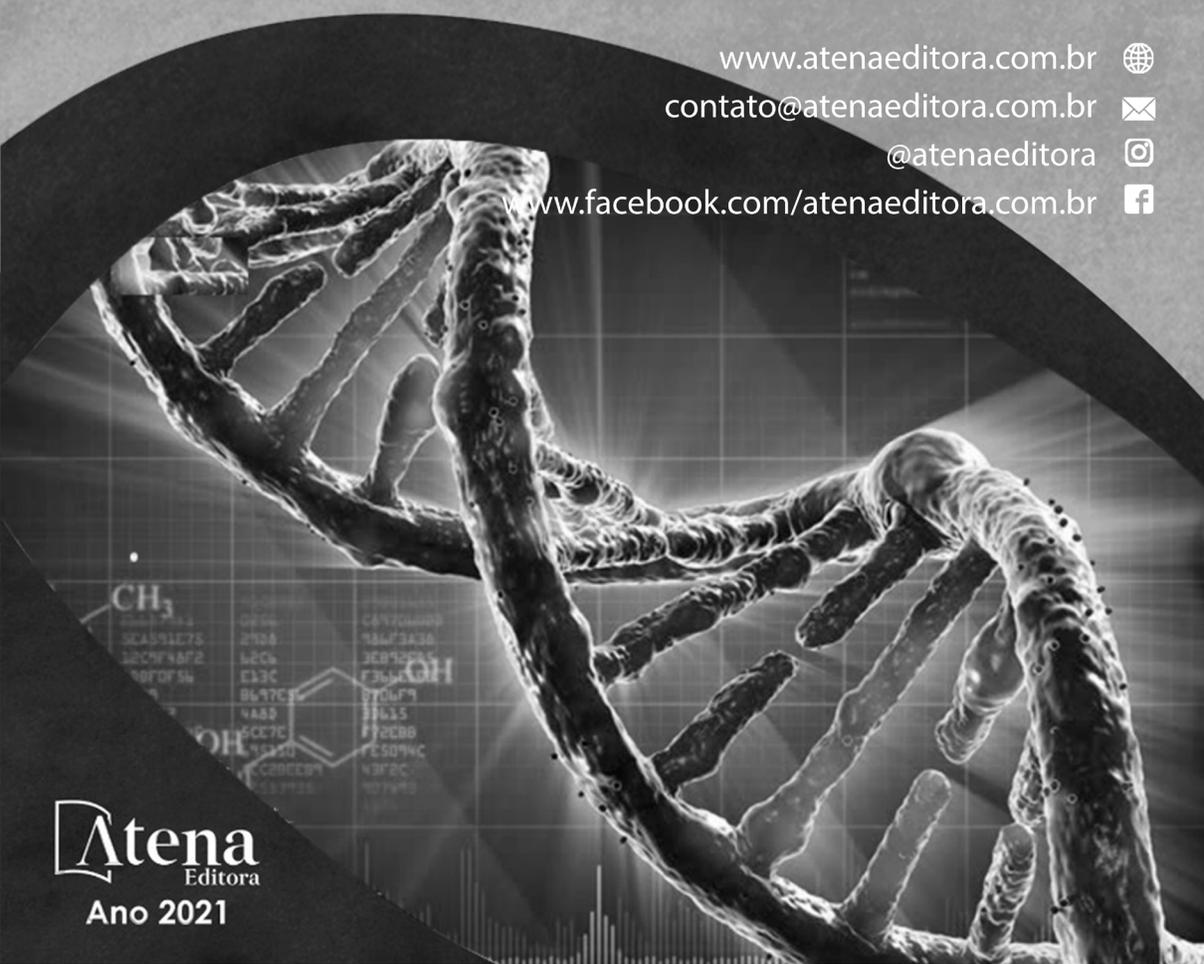
[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br) 

[contato@atenaeditora.com.br](mailto:contato@atenaeditora.com.br) 

[@atenaeditora](https://www.instagram.com/atenaeditora) 

[www.facebook.com/atenaeditora.com.br](https://www.facebook.com/atenaeditora.com.br) 

 **Atena**  
Editora  
Ano 2021



# GENÉTICA MÉDICA

## APLICADA À PRÁTICA CLÍNICA

[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br) 

[contato@atenaeditora.com.br](mailto:contato@atenaeditora.com.br) 

[@atenaeditora](https://www.instagram.com/atenaeditora) 

[www.facebook.com/atenaeditora.com.br](https://www.facebook.com/atenaeditora.com.br) 

 **Atena**  
Editora  
Ano 2021

