

Perfil clínico-epidemiológico da genética médica no Sistema Único de Saúde: análise do município de São Carlos, SP

Clinical and epidemiological profile of medical genetics in the Single Health

Débora Gusmão Melo¹, Ana Cecília de Oliveira Lessa¹, José Luís Teixeira Filho¹, Geiza César Nhoncane¹, Eric Drizlionoks¹, Caroline Klein¹, Calógeras Antônio de Albergaria Barbosa²

¹Universidade Federal de São Carlos. Departamento de Medicina. São Carlos, SP, Brasil

²Secretaria Municipal de Saúde. Departamento de Atenção Especializada. São Carlo, SP, Brasil

RESUMO

Doenças genéticas afetam entre 3% a 7% da população mundial. Além disso, doenças genéticas e anomalias congênitas representam a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil. Reconhecendo isto, em junho de 2006, foi reativado o Ambulatório de Genética Médica no município de São Carlos, SP, por meio de parceria entre a Secretaria Municipal de Saúde e a Universidade Federal de São Carlos, como um serviço de integração docente-assistencial. O Ambulatório está inserido no SUS e atende a população do município e microrregião, o que totaliza aproximadamente 240.000 pessoas. O objetivo deste estudo foi conhecer o perfil clínico-epidemiológico dos pacientes atendidos, no período entre junho de 2006 e dezembro de 2009. Trata-se de estudo transversal, realizado por meio de revisão padronizada dos prontuários dos pacientes. Foram atendidos 317 pacientes, 172 (54,26%) dos quais do sexo feminino e 12 (3,79%) aparentados. A idade variou de 14 dias de vida a 73 anos (média de 11 anos e 7 meses, desvio padrão de \pm 19 anos e 5 meses). Deficiência mental e baixa estatura foram os motivos mais frequentes para encaminhamento. Cento e vinte um pacientes (38,17%) receberam diagnóstico de doenças genéticas ou anomalias congênitas. Com relação à resolubilidade, 104 pacientes (32,81%) receberam alta, 161 (50,79%) continuaram em seguimento clínico e 52 (16,40%) foram encaminhados para serviços de genética de maior complexidade. Os resultados endossam a necessidade de consolidação de uma rede de cuidado integral, inserida no SUS, que atenda os pacientes com doenças genéticas e anomalias congênitas em todos os níveis da atenção à saúde, com ênfase na prevenção da deficiência mental.

PALAVRAS-CHAVE: Genética médica. Sistema Único de Saúde. SUS. Serviços de integração docente-assistencial. Aconselhamento genético. Deficiência mental.

ABSTRACT

Genetic diseases affect 3 to 7% of the population. Moreover, genetic diseases and congenital anomalies are the second leading cause of infant mortality in the country. Recognizing this, in June 2006, was reactivated from the Medical Genetics Clinic in the city of São Carlos, SP, through partnership between the Municipal Health Secretaria and the Federal University of São Carlos, as a teaching care integration service. The Clinic is in the SUS and serves the population of the city and micro-region, which totals approximately 240,000 people. This study aimed to ascertain the clinical and epidemiological profile of patients in the period between June 2006 and December 2009. This is a cross-sectional study using standardized review of medical charts. Were treated 317 patients, 172 (54.26%) patients were female and 12 (3.79%) were relatives. The age ranged from 14 days old to 73 years (average of 11 years and 7 months, standard deviation of ± 19 years and 5 months). Mental retardation and short stature were the most frequent reasons for referral. One hundred and twenty one patients (38.17%) received a diagnosis of genetic diseases or congenital anomalies. Regarding resolubility, 104 patients (32.81%) were discharged, 161 (50.79%) remained in clinical follow-up and 52 (16.40%) were referred for genetic services of greater complexity. The results endorse the need for consolidation of a full network of care, inserted in the SUS, which meets the patients with genetic diseases and congenital anomalies in all levels of health care, with emphasis on prevention of mental disability.

KEY WORDS: Medical genetics. Single Health System. SUS. Teaching care integration services. Genetic counseling. Mental retardation.

INTRODUÇÃO

A genética médica lida com condições individualmente raras, mas que somadas constituem um grupo não desprezível de doenças, com prevalência de 31,5 a 73,0 por 1.000 indivíduos.¹ Cerca de 5% dos nascidos vivos brasileiros apresentam alguma anomalia congênita, determinada total ou parcialmente por fatores genéticos.² À medida que os indicadores de saúde da população melhoram e as doenças causadas

por má nutrição, condições insalubres e patógenos são controladas, as doenças genéticas e as anomalias congênitas passam a ser responsáveis por uma proporção crescente das mortes entre as crianças.^{2,3}

É o que acontece no Brasil, onde desde 2005 estas afecções, representadas pelo capítulo XVII do Código Internacional de Doenças (malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômica), são a

segunda causa de mortalidade infantil em todas as regiões do País.⁴

Além disso, as doenças genéticas são responsáveis por boa parte das situações de: internação em hospital pediátrico, deficiência mental, doenças neurodegenerativas e infertilidade; o que evidencia o considerável efeito que têm sobre a saúde e a qualidade de vida.⁵ Embora existam poucas estimativas sobre os custos da assistência às pessoas com doenças genéticas, sabe-se que estes custos são altos e incluem cuidados especiais nas áreas da saúde e da educação; além da perda parcial ou total de rendimentos para o principal cuidador do paciente, implicando em perdas econômicas para as famílias e para comunidade.⁶ No Brasil, não é incomum que pacientes com doenças genéticas, portadores de deficiências incapacitantes para o trabalho, sejam beneficiados pela Lei Orgânica da Assistência Social e recebam benefício do Instituto Nacional de Seguro Social (INSS), onerando também o sistema previdenciário.²

Nesse contexto, as patologias genéticas surgem como um problema de saúde pública e requerem atenção especial.³ O aconselhamento genético não-diretivo, pilar central da atenção em genética médica, deve ser garantido a todos os indivíduos e famílias sob risco de anomalia congênita ou doença genética.⁷ Reconhecendo isto, em janeiro de 2009, o Ministério da Saúde do Brasil instituiu, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC). O principal objetivo da PNAIGC é organizar uma linha de cuidados integrais que compreenda promoção, prevenção, tratamento e reabilitação de pacientes com doenças genéticas, perpassando todos os níveis de atenção à saúde e com atuação profissional interdisciplinar.⁸

Atualmente, a maior parte dos municípios brasileiros (e mesmo alguns Estados) não conta com médico geneticista no seu quadro de profissionais de saúde.⁹ Cinquenta e quatro (84%) dos 64 serviços de genética médica do País concentram-se nas regiões Sul e Sudeste, muitos vinculados a faculdades de Medicina e hospitais universitários.³

No município de São Carlos, interior do Estado de São Paulo, foi criado o Ambulatório de Genética, em 1988, como resultado da parceria entre a Universidade Federal de São Carlos (UFSCar) e o Departamento de Atenção Especializada da Secretaria Municipal de Saúde (SMS). As atividades ambulatoriais foram suspensas entre os anos de 1997 a 2005, mas em junho de 2006 o Ambulatório de Genética Médica foi reativado. Desde então, funciona como um projeto de extensão da UFSCar, fazendo parte da rede saúde-escola, como um serviço de integração docente-assistencial.

OBJETIVOS

O estímulo à elaboração deste trabalho foi conhecer o perfil clínico-epidemiológico dos pacientes atendidos no Ambulatório de Genética Médica de São Carlos, para identificar as principais situações que devem ser alvo de intervenções específicas, tanto terapêuticas como profiláticas. Como objetivo secundário, procurou-se analisar o grau de resolubilidade do ambulatório.

Em última instância, pretende-se que este estudo sirva de subsídio para construção de uma linha de cuidado integral para pacientes com doenças genéticas e anomalias congênitas na região, plenamente inserida no SUS, em consonância com as diretrizes do PNAIGC.

METODOLOGIA

Foi realizado estudo do tipo transversal, por meio de revisão padronizada dos prontuários dos pacientes atendidos no ambulatório, no período compreendido entre junho de 2006 e dezembro de 2009. Não houve critério de exclusão, sendo considerados todos os pacientes avaliados no período do estudo.

Para padronização da revisão foi definido previamente um questionário, no qual constavam os seguintes dados dos pacientes: idade na época do atendimento, município de residência, motivo do encaminhamento, diagnóstico clínico, diagnóstico etiológico e risco de recorrência da patologia diagnosticada. Para analisar a resolubilidade do ambulatório foi avaliado o destino do paciente ao final do atendimento.

O trabalho foi autorizado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UFSCar (parecer n.º 325/2007).

RESULTADOS

No período estudado, foram avaliados no Ambulatório de Genética Médica da UFSCar 317 pacientes. Cento e setenta e dois pacientes (54,26%) eram do sexo feminino e 12 (3,79%) eram aparentados. A idade dos pacientes variou entre 14 dias de vida e 73 anos (média de 11 anos e 7 meses, desvio padrão de ± 19 anos e 5 meses), com predominância da faixa etária compreendida entre 5 e 14 anos (30,60%), seguida da faixa etária de 25 a 49 anos (19,25%). A maior parte do pacientes procedia de São Carlos (77,60%), mas pacientes de outras oito cidades circunvizinhas também foram atendidos (Tabela 1).

As informações sobre o motivo do encaminhamento que constavam das fichas

de referência dos pacientes permitiram identificar 19 situações clínicas distintas que determinaram a procura pelo atendimento especializado em genética médica, sendo deficiência mental e baixa estatura as queixas mais frequentemente relatadas (Tabela 2).

Em 121 casos (38,17%) foi possível estabelecer o diagnóstico de doença genética ou anomalia congênita. Este grupo foi caracterizado de acordo com o diagnóstico clínico, o diagnóstico etiológico e o risco de recorrência (Tabela 3). No presente trabalho o risco de recorrência foi categorizado em: alto (risco de recorrência acima de 10%), moderado (entre 5% e 10%), baixo (abaixo de 5%), não definido (casos sem diagnóstico etiológico definido, nos quais o risco de recorrência também não pode ser definido, ou situações em que o risco não pode ser definido sem exame de biologia molecular) e desconhecido (situações ainda sem definição quanto ao risco na literatura). Em todos os casos, o risco de recorrência apresentado refere-se à irmandade do paciente (quando os consulentes são os pais de uma criança) ou a prole do paciente (quando o consulente é o próprio paciente em idade adulta).

Centos e sessenta e um (50,79%) pacientes continuam em seguimento regular no ambulatório, alguns dos quais sem diagnóstico clínico e/ou etiológico; mas são seguidos para acompanhamento da história natural das suas doenças, na tentativa de se estabelecer um diagnóstico, a partir da detecção de um novo sinal ou sintoma. Centos e quatro (32,81%) pacientes receberam alta ambulatorial, pois se considerou que eles poderiam ser acompanhados na atenção primária, não se beneficiando de seguimento médico na atenção especializada, no momento. Cinquenta e dois (16,40%) foram encaminhados para

serviços de genética de maior complexidade, pois necessitavam de recursos diagnósticos ou terapêuticos específicos, não disponíveis em São Carlos. O ambulatório também

realizou 79 encaminhamentos para outras especialidades da área da saúde do município, notadamente para ortopedia, fisioterapia e endocrinologia.

Tabela 1. Perfil clínico-epidemiológico dos pacientes atendidos no Ambulatório de Genética Médica de São Carlos, no período de junho de 2006 a dezembro de 2009 (N=317).

Sexo	N	%
Feminino	172	54,26
Masculino	145	45,74
Faixa etária		
< 1 ano	54	17,03
1 a 4 anos	50	15,77
5 a 14 anos	97	30,60
15 a 24 anos	38	11,99
25 a 49 anos	61	19,25
50 anos ou >	17	5,36
Procedência		
São Carlos	246	77,60
Outros municípios da região	71	22,40

Tabela 2. Distribuição dos motivos de atendimento no Ambulatório de Genética Médica, de acordo com a queixa registrada no formulário de encaminhamento (N=317).

Motivo	N	%
Deficiência mental de etiologia não esclarecida	81	25,55
Distúrbio de crescimento (baixa estatura)	43	13,56
Suspeita clínica de síndrome de Down	22	6,94
Anomalia congênita isolada	18	5,68
Deficiência visual	15	4,73
Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor	14	4,42
Anomalias congênitas múltiplas	13	4,10
Distúrbio de diferenciação e determinação sexual	13	4,10
Aconselhamento genético de casal para futura descendência	13	4,10
Abortamento de repetição	13	4,10
Aconselhamento genético oncológico	11	3,47
Doença do sistema nervoso central e/ou periférico	11	3,47
Aconselhamento genético durante diagnóstico pré-natal (paciente grávida com diagnóstico ou suspeita diagnóstica de feto malformado)	10	3,15
Doença neuromuscular progressiva	9	2,84
Infertilidade	9	2,84
Deficiência auditiva	8	2,52
Genodermatose	7	2,21
Suspeita de doença do tecido conjuntivo	6	1,90
Avaliação de criança fruto de relação consanguínea	1	0,32

Tabela 3. Distribuição do diagnóstico clínico, etiológico e risco de recorrência (RR) nos pacientes diagnosticados com alguma doença genética ou anomalia congênita (N total=121; AD=autossômica dominante; AR=autossômica recessiva XR=ligada ao cromossomo X recessiva).

Diagnóstico clínico	N (%)	Diagnóstico etiológico	RR
Síndromes cromossômicas			
Síndrome de Down	18 (14,88)	Cromossômico (t. livre)	Baixo
Síndrome de Klinefelter	4 (3,31)	Cromossômico	Baixo
Síndrome de Turner	4 (3,31)	Cromossômico	Baixo
Trissomia 18	3 (2,48)	Cromossômico	Baixo
Translocação 6;11	2 (1,65)	Cromossômico (herdado)	Alto
Translocação 7;17	1 (0,83)	Cromossômico	Baixo
Trissomia 13	1 (0,83)	Cromossômico	Baixo
47,XXY	1 (0,83)	Cromossômico	Baixo
Síndromes gênicas			
Neurofibromatose	9 (7,44)	AD	Alto
Síndrome de Marfan	4 (3,31)	AD	Alto
Síndrome de Prader-Willi	4 (3,31)	Herança não-clássica	Baixo
Síndrome de Williams	3 (2,48)	AD	Baixo
Síndrome de Crouzon	3 (2,48)	AD	Alto
Síndrome de Usher	3 (2,48)	AR	Alto
Síndrome de X-Frágil	3 (2,48)	Herança não-clássica	Alto
Distrofia muscular de Duchenne	3 (2,48)	XR	Não definido
Hermafroditismo verdadeiro	2 (1,65)	Desconhecido	Desconhecido
Síndrome de Silver-Russel	2 (1,65)	Desconhecido	Desconhecido
Síndrome de Cornelia de Lange	2 (1,65)	AD	Baixo
Distrofia miotônica de Steinert	2 (1,65)	AD	Alto
Síndrome de de Robinow	1 (0,83)	AD	Baixo
Síndrome de Peters	1 (0,83)	AR	Alto
Síndrome de de Kartagener	1 (0,83)	AR	Alto
Nanismo tanatofórico	1 (0,83)	AD	Baixo
Retinite pigmentosa	1 (0,83)	AR	Alto
Ataxia de Friedreich	1 (0,83)	AR	Alto
Displasia óssea de padrão acromélico sem diagnóstico sindrômico definido	1 (0,83)	Não definido	Não definido
Adrenoleucodistrofia	1 (0,83)	XR	Alto
Síndrome de de Lowe	1 (0,83)	XR	Alto
Síndrome de de Pfeiffer tipo 2	1 (0,83)	AD	Baixo
Síndrome de Velo – Velo-cardifacial	1 (0,83)	AD	Baixo
Mucopolissacaridose tipo IVA	1 (0,83)	AR	Alto
Síndrome de Alport	1 (0,83)	XR	Alto
Síndrome de Seckel	1 (0,83)	AR	Alto
Amiotrofia espinhal progressiva tipo I	1 (0,83)	AR	Alto
Síndrome de Waardenburg	1 (0,83)	AD	Alto
Síndromes de câncer hereditário			
Câncer de mama e ovário	2 (1,65)	AD	Alto
Câncer colorretal hereditário não polipomatoso	2 (1,65)	AD	Alto
Retinoblastoma	1 (0,83)	AD	Alto
Li-Fraumeni like	1 (0,83)	AD	Alto
Sequências			
Sequência de DFTN	6 (4,96)	Multifatorial	Baixo ou moderado
Sequência de displasia septo-óptica	1 (0,83)	Multifatorial	Baixo
Anomalia congênita isolada			
Malformação de membro	5 (4,13)	Ambiental (brida)	Baixo
Polidactilia isolada familiar	3 (2,48)	AD	Alto
Cardiopatia congênita	2 (1,65)	Multifatorial	Baixo
Microcefalia	2 (1,65)	AD	Alto
Ânus imperfurado	1 (0,83)	Multifatorial	Baixo
Ptose palpebral unilateral	1 (0,83)	Desconhecido	Desconhecido
Artrogripose de membros inferiores	1 (0,83)	Não definido	Não definido
Agenesia de corpo caloso	1 (0,83)	Não definido	Não definido
Microftalmia isolada unilateral	1 (0,83)	Não definido	Não definido
Hidrocefalia isolada	1 (0,83)	Não definido	Não definido

DISCUSSÃO

A cidade de São Carlos está localizada no centro geográfico do Estado de São Paulo, região Sudeste do Brasil. Possui cerca de 213.000 habitantes e um índice de desenvolvimento humano de 0,841.¹⁰ O município é um importante centro regional, estando sua economia fundamentada em atividades industriais e agropecuárias. São Carlos possui uma rede de comércio e serviço (inclusive serviços de saúde) que atende às pequenas cidades vizinhas. Localizam-se no município duas importantes universidades públicas e dois centros de pesquisa da Empresa Brasileira de Pesquisa Agropecuária (Embrapa), reforçando o caráter de pólo regional de desenvolvimento científico e tecnológico.¹¹

Considerando-se a prevalência das doenças genéticas (3% a 7%), espera-se que cerca de 6.400 a 15.000 são-carlenses necessitem de orientação e conduta em relação a problemas genéticos, ao longo das suas vidas. Ainda, considerando-se o número de nascimentos na cidade (2.880 no ano de 2007⁴) e a incidência das anomalias congênitas (em média 5%), são esperadas cerca de 150 crianças com alterações morfológicas ao nascimento por ano.

Estima-se que seja necessário um médico geneticista para cada 100.000 habitantes para realização de atendimento ambulatorial, hospitalar e aconselhamento genético.¹² O atendimento em genética médica beneficia toda a coletividade e agiliza o sistema de saúde. O diagnóstico precoce das enfermidades permite um manejo mais adequado dos pacientes e impede ou minimiza possíveis sequelas, abreviando o tempo das internações hospitalares e reduzindo o custo com o tratamento.¹³

A despeito disso, o município carecia de uma política pública de atenção integral a pacientes e famílias com doenças genéticas e

anomalias congênitas. No período em que a cidade ficou sem atendimento público na área de genética, os pacientes eram sistematicamente encaminhados para serviços em outros municípios, em especial para a Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo na cidade de Ribeirão Preto (que dista 97 km de São Carlos) e para Faculdade de Ciências Médicas da Universidade de Campinas (distante 140 km). O desconhecimento sobre as normas de referência e contrarreferência do SUS fazia com que as famílias buscassem assistência de modo desordenado, tornando ainda mais confuso o acesso à especialidade. Ademais, em algumas situações, como no caso dos diagnósticos pré-natais, muitas vezes a espera pelo atendimento inviabiliza o cuidado. A ineficiência do sistema de saúde refletia-se na percepção de uma demanda reprimida de indivíduos que necessitam de avaliação genética, na região.

Em 2006, o Ambulatório de Genética Médica de São Carlos foi reativado, novamente como uma atividade de extensão da UFSCar. A articulação da universidade com o sistema de saúde local, por meio da construção de uma rede saúde-escola, está em consonância com as Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina.¹⁴ A aposta é que este tipo de integração academia-serviço possa contribuir para reorientação do processo de formação dos estudantes de medicina, promovendo aproximação entre a teoria e a prática e assegurando uma aprendizagem significativa, inserida no contexto do SUS.¹⁵ A parceria academia-serviço também pode contribuir na melhoria da qualificação no campo de trabalho e no fortalecimento do SUS.¹⁶

No entanto, a organização da genética médica no SUS transcende as gestões municipais. Compete à Secretaria de Atenção à Saúde, instância diretamente vinculada ao Ministério

da Saúde, a adoção das medidas necessárias à plena estruturação da PNAIGC. Esta estruturação deve ser fundamentada em diretrizes e protocolos clínicos e tem de garantir mecanismos de referência e contrarreferência em todos os níveis de atenção à saúde. Como as doenças genéticas constituem um grupo heterogêneo de mais de 12.000 síndromes individualmente raras, a organização de uma rede de serviços de genética médica, com uma vertente de atendimento clínico e outra de suporte laboratorial, parece ser o mais adequado para garantir a integralidade do cuidado.⁹

As ações de saúde em matéria de genética não diferem conceitualmente do resto das ações de saúde e compreendem os aspectos de prevenção, diagnóstico e tratamento das enfermidades de origem genética e dos defeitos congênitos.¹¹ É, no entanto, indispensável que essas ações não sejam concebidas isoladamente, mas sim estreitamente integradas à realidade, de forma a atender às necessidades e peculiaridades loco-regionais. Nesse sentido, conhecer o perfil dos pacientes atendidos na rede permite planejar melhor a assistência oferecida aos mesmos, de acordo com as necessidades de saúde identificadas, de forma a promover o cuidado integral.

O perfil de pacientes atendidos no Ambulatório de Genética de São Carlos aponta para a deficiência mental (DM) na idade escolar como um problema prevalente, que merece ser alvo de ações específicas. A Organização Mundial de Saúde estima que 10% da população de qualquer país, em tempo de paz, é portadora de algum tipo de deficiência, das quais 5% são portadoras de deficiência mental, 2% de deficiência física, 1,5% de deficiência auditiva, 0,5% de deficiência visual e 1% de deficiência múltipla.¹⁷ Com base nesses percentuais, devem existir em

São Carlos cerca de 11.000 pessoas portadoras de deficiência mental, metade delas no período escolar.

Na presente amostra, dentre os 81 pacientes que foram encaminhados com DM sem etiologia esclarecida, 62 (76,54%) tinham DM grave ou moderada, caracterizada principalmente pela dependência total ou parcial nas atividades de vida prática, como comer e beber, realizar medidas de cuidado e higiene pessoal (tomar banho, escovar dentes etc.), deslocar-se dentro e fora do domicílio e tomar decisões. Dezenove pacientes (23,46%) tinham DM leve, caracterizada principalmente por não se beneficiar da instrução que recebe para um maior desempenho na vida acadêmica e laboral, e por falhas nos processos de conceitualização abstrata.

Em função da complexidade que envolve o cuidado integral à saúde do indivíduo com deficiência mental, o trabalho em equipe interdisciplinar, comprometendo profissionais da área da saúde e da educação, é fundamental para a eficácia no tratamento. A identificação do fator etiológico da DM ajuda no manejo do paciente, permite o estabelecimento do risco de recorrência e a realização do aconselhamento genético.¹⁸ Os fatores etiológicos da DM podem ser de origem genética, ambiental, multifatorial e de causa desconhecida. Embora esses fatores etiológicos sejam muito variáveis, podem ser ainda subdivididos em fatores pré-natais, perinatais e pós-natais.¹⁹ Entretanto, muitas vezes torna-se difícil o reconhecimento da etiologia da DM. Em alguns casos, fatores etiológicos distintos estão simultaneamente envolvidos, dificultando a determinação de quais são os fatores primários e os secundários que ocasionaram a deficiência.²⁰

No Ambulatório de Genética Médica de São Carlos, etiologia ambiental foi determinada

como causa de DM em 15 pacientes (18,52%); em 36 casos (44,44%) foi identificado componente genético para deficiência; e em 30 (37,04%) não foi possível determinar a causa da DM. As etiologias das deficiências diagnosticadas têm o padrão apresentado em outros ambulatorios brasileiros de genética, com grande porcentagem de doenças cromossômicas e monogênicas.^{20,21} A porcentagem de casos sem esclarecimento etiológico também é compatível com a literatura^{18, 22} e aponta para necessidade de desenvolvimento de novas técnicas diagnósticas, em especial as técnicas de biologia molecular.

Atualmente, os recursos complementares disponíveis no Ambulatório de Genética de São Carlos compreendem a citogenética convencional com bandamento GTG (método de coloração mais usado para estudos dos cromossomos, no qual se utiliza *Giemsa-tripsina-Giemsa*), a citogenética para pesquisa de X frágil e a triagem de erros inatos do metabolismo na urina, além dos exames laboratoriais e de imagem, aos quais todos os médicos do SUS local têm acesso. A literatura sugere, nos casos de DM de causa não definida, a pesquisa de síndromes de microdeleção por meio da técnica de FISH (*fluorescent "in situ" hybridization*) e o estudo comparativo do genoma por CGH (*comparative genomic hybridization*) para pesquisa de alterações cromossômicas submicroscópicas.^{23,24} Estas técnicas somadas devem permitir o diagnóstico de cerca de 15% a 30% dos pacientes com deficiência mental considerada como de etiologia desconhecida. Em um contexto de integração academia-serviço, na assistência à saúde, a universidade pode promover o desenvolvimento e a aplicação de novas tecnologias, como os métodos de biologia molecular.

É necessário promover e induzir ações de prevenção da deficiência mental no nível da atenção primária à saúde (APS), uma vez que, pelo menos nos casos de etiologia ambiental, a deficiência poderia ser prevenida. Dentre as medidas preconizadas para tanto estão a vacinação contra rubéola e a suplementação com ácido fólico no período pré-concepcional para todas as mulheres em idade fértil.²⁵

Em relação à rubéola, a meta do Ministério da Saúde é eliminar o vírus até 2010, por meio de campanhas nacionais de vacinação.²⁶ Em relação ao ácido fólico, sua implicação no metabolismo materno da homocisteína e na ocorrência de defeitos de fechamento do tubo neural (DFTN) está bem estabelecida. A suplementação na dieta com 400µg de ácido fólico/dia para mulheres, no período periconcepcional e durante o primeiro trimestre de gravidez, reduz em 50% a 70% a incidência destes problemas e deve ser uma medida de cuidado clínico sempre lembrada.²⁷

Os profissionais que atuam na APS precisam estar capacitados para orientar sobre os efeitos teratogênicos de alguns agentes, especialmente o etanol, já que o uso de bebida alcoólica por mulheres grávidas é considerado das principais causas de deficiência mental no mundo.^{28,29} Também precisam saber identificar famílias com alto risco para doenças genéticas e anomalias congênitas, indicando adequadamente as técnicas de diagnóstico pré-natal invasivo.³⁰

Do ponto de vista de prevenção secundária, não pode ser esquecida a triagem neonatal, preconizada para todo recém-nascido na primeira semana de vida, capaz de detectar pacientes com fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, hemoglobinopatias e fibrose cística (de acordo com a fase em que o

município se encontra em relação ao Programa Nacional de Triagem Neonatal).³¹

Os médicos também devem estar atentos às medidas de cuidado clínico específicas para pacientes com síndrome de Down: avaliação anual da função tireoidiana; hemograma anual, como forma de triagem de leucemia; radiografia da coluna cervical, como forma de prevenção da luxação atlanto-axial; avaliação auditiva e oftalmológica.³² Medidas antecipatórias para o seguimento na APS de pacientes com síndromes de Edwards, Turner, Klinefelter, neurofibromatose e Marfan também estão bem estabelecidas na literatura.^{33,34} São ações de prevenção terciária simples, de baixo custo, passíveis de serem incorporadas na APS e capazes de modificar a evolução natural destas patologias.

CONCLUSÃO

Os resultados desse estudo apontam para necessidade da consolidação de uma

rede de cuidado integral, inserida no SUS, que atenda aos pacientes, e suas famílias, com doenças genéticas e anomalias congênitas, em todos os níveis da atenção à saúde, com ênfase na prevenção da deficiência mental.

AGRADECIMENTOS

À Sra. Blaranis Pauletto, pelo apoio institucional. Às enfermeiras Ana Cláudia Lucatto Cianflone, Cíntia Martins Ruggiero, Daniela Maria Falcão de Oliveira e Katia Maria Feltrim Góes, pela ajuda nas pré e pós-consultas do ambulatório. À Pró-Reitoria de Pós-Graduação da UFSCar (ProPG), pela concessão de bolsa de iniciação científica à segunda autora, por meio do Programa Integrado de Apoio ao Docente Recém-Doutor. À Pró-Reitoria de Extensão da UFSCar (ProEx), pela concessão de bolsa de extensão à sexta autora, por meio do Programa de Atividade Curricular de Integração Ensino, Pesquisa e Extensão (Aciepe).

REFERÊNCIAS

1. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL. Bases e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: *Genética médica*. 3 ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2004. p. 1-6.
2. Horovitz DDG, Llerena Jr. JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad Saúde Pública*. 2005;21:1055-64.
3. Marques-de-Faria AP, Ferraz VE, Acosta AX, Brunoni D. Clinical genetics in developing countries: the case of Brazil. *Community Genet*. 2004;7:95-105.
4. Departamento de Informação e Informática do SUS. Sistema de Informações de Saúde. Estatísticas Vitais – Mortalidade e Nascidos Vivos. 1979-2006 [base de dados na

Auxílio financeiro: Pró-Reitoria de Pós-Graduação da UFSCar (ProPG), por meio do Programa Integrado de Apoio ao Docente Recém-Doutor da UFSCar, na forma de uma bolsa de iniciação científica para a aluna Ana Cecília de Oliveira Lessa; e Pró-Reitoria de Extensão da UFSCar (ProEx), por meio do Programa de Atividade Curricular de Integração Ensino, Pesquisa e Extensão (ACIEPE), na forma de uma bolsa de extensão para aluna Caroline Klein.

- internet]. Brasília [acesso em 20 jan 2010]. Disponível em: <http://www.datasus.gov.br>.
- Giugliani R. A importância da genética médica e do estudo de defeitos congênitos. In: Leite JCLL, Comunello LN, Giugliani, R, editores. Tópicos em defeitos congênitos. Porto Alegre: Editora UFRGS; 2002. p. 11-4.
 - Zurynski Y, Frith K, Leonard H, Elliott E. Rare childhood diseases: how should we respond? Arch Dis Child. 2008;93:1071-4.
 - Pina-Neto JM. Aconselhamento genético. J. Pediatr. 2008;84(4):S20-S26.
 - Ministério da Saúde. Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Diário Oficial da União. 21 jan 2009.
 - Horovitz DDG, Cardoso MHCA, Llerena Jr JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. Cad Saúde Pública. 2006;22:1547-57.
 - Programa das Nações Unidas para o Desenvolvimento. Atlas do desenvolvimento humano no Brasil. 2002 [acesso em 20 jan 2010]. Disponível em: <http://www.pnud.org.br/atlas/ranking/IDH-M%2091%2000%20Ranking%20decrecente%20%28pelos%20dados%20de%202000%29.htm>.
 - Secretaria de Economia e Planejamento. Coordenadoria de Planejamento e Avaliação. Relatório da Região Administrativa Central. São Paulo: 2007 [acesso em 20 jan 2010]. Disponível em: <http://www.ppa.sp.gov.br/perfis/PerfilRACentral.pdf>.
 - Brunoni D. Aconselhamento genético. Ciênc Saúde Coletiva. 2002;7:101-7.
 - Albano LMJ. Importância da genética no serviço público: relato da extinção de um setor de genética no município de São Paulo, Brasil. Rev Panam Salud Publica. 2000;7:29-34.
 - Ministério da Educação. Conselho Nacional de Educação. Câmara de Educação Superior. Resolução nº 4, de 7 de novembro de 2001. Institui as Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina, a serem observadas na organização curricular das Instituições do sistema de Educação Superior do País. Diário Oficial da União. 7 nov 2009.
 - Mitre SM, Siqueira-Batista R, Girardi-de-Mendonça JM, Morais-Pinto NM de, Meirelles CAB, Pinto-Porto C et al. Metodologias ativas de ensino-aprendizagem na formação profissional em saúde: debates atuais. Ciênc Saúde Coletiva. 2008;13(2):2133-44.
 - Noronha Filho G, Resende JB, Lemme AC, Ney Júnior G, Frossard A. Formação médica e integração de atividades docentes e assistenciais. Rev Saúde Pública. 1995;29:215-20.
 - Organização Mundial da Saúde. Classificación internacional de las deficiencias, actividades e participacion: um manual de las dimensiones de la inhabilitacion e su funcionamiento. Genebra, 1997.
 - Lao Villadóniga JI. Diagnosis and genetic counseling in mental retardation. Rev Neuro. 2001;33(Suppl 1):S1-S6.
 - Basel-Vanagaite L. Clinical approaches to genetic mental retardation. Isr Med Assoc J. 2008;10:821-6.
 - Ferrari I, Gonçalves NNS, Gonçalves A, Santos M, Amorelli S, Cardoso MT et al. Caracterização de perfil e de

- operacionalização de ambulatório de genética em nosso meio. Rev Bras Med. 1991;48:576-83.
21. Bertola DR, Albano LMJ, Sano M, Yano L, Kim CA. Perfil dos pacientes atendidos no ambulatório de genética em hospital universitário de assistência terciária. *Pediatria*. 2006;28:13-7.
 22. Moog U. The outcome of diagnostic studies on the etiology of mental retardation: considerations on the classification of the causes. *Am J Med Genet*. 2005;137:228-31.
 23. Dave BJ, Sanger WG. Role of cytogenetics and molecular cytogenetics in the diagnosis of genetic imbalances. *Semin Pediatr Neurol*. 2007;14:2-6.
 24. Liang JS, Shimojima K, Yamamoto T. Application of array-based comparative genome hybridization in children with developmental delay or mental retardation. *Pediatr neonatal*. 2008;49:213-7.
 25. Yeargin-Allsopp M, Murphy CC, Cordero JF, Decouflé P, Hallowell JG. Reported biomedical causes and associated medical conditions for mental retardation among 10-year-old children, metropolitan Atlanta, 1985 to 1987. *Dev Med Child Neurol*. 1997;39:142-9.
 26. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Manual técnico-operacional: campanha nacional de vacinação para eliminação da rubéola no Brasil. Brasília, 2008.
 27. Santos LMP, Pereira MZ. Efeito da fortificação com ácido fólico na redução dos defeitos do tubo neural. *Cad Saúde Pública*. 2007;23:17-24.
 28. Jacobs ED, Copperman ST, Joffe A, Kulig J, McDonald CA, Rogers PD, et al. American Academy of pediatrics. Committee on Substance Abuse and Committee on Children with Disabilities. Fetal Alcohol Syndrome and alcohol related neurodevelopmental disorders. *Pediatrics*. 2000;106:358-61.
 29. Momino W, Sanseverino MTV, Schüler-Faccini L. A exposição pré-natal ao álcool como fator de risco para comportamentos disfuncionais: o papel do pediatra. *J Pediatr*. 2008;84(4):S76-S79.
 30. Moraes ASM, Magna LA, Marques-de-Faria AP. Prevenção da deficiência mental: conhecimento e percepção dos profissionais de saúde. *Cad Saúde Pública*. 2006;22:685-90.
 31. Ministério da Saúde. Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília, 2002.
 32. Davidson MA. Primary care for children and adolescents with Down syndrome. *Pediatr Clin North Am*. 2008;55:1099-111.
 33. Tyler C, Edman JC. Down syndrome, Turner syndrome, and Klinefelter syndrome: primary care throughout the life span. *Prim Care*. 2004;31:627-48.
 34. Carey JC. Health supervision and anticipatory guidance for children with genetic disorders (including specific recommendations for trisomy 21, trisomy 18, and neurofibromatosis I). *Pediatr Clin North Am*. 1992;39:25-53.

Recebido em: 29/04/2009
Aprovado em: 30/03/2010

Correspondência/correspondence to:
Débora Gusmão Melo
Rodovia Washington Luis (SP-310), km 235
CEP: 13565-905 – São Carlos/SP – Brasil
Tel.: 55 16 3351-8978
Email: dgmelo@ufscar.br