

# CIÊNCIAS DA SAÚDE

# **AVALIAÇÃO SOCIOECONÔMICA E ANÁLISE DO RELATO VERBAL DE PAIS DE CRIANÇAS PORTADORAS DE SÍNDROMES GENÉTICAS NA REGIÃO DA TRÍPLICE FRONTEIRA**

OLIVEIRA, Thais Millene.  
Estudante do Curso de Medicina- ILACVN – UNILA;  
E-mail: [thais.olvieira@aluno.unila.edu.br](mailto:thais.olvieira@aluno.unila.edu.br);

ZAZULA, Robson  
Docente/pesquisador do curso Medicina – ILACVN – UNILA.  
E-mail: [robson.zazula@unila.edu.br](mailto:robson.zazula@unila.edu.br).

## **1 Introdução**

A genética clínica vem adquirindo uma importância cada vez maior, que pode ser justificada pelo aumento da incidência das doenças genéticas em vários países, sendo que na maioria dos casos, as pessoas desconhecem suas condições médicas e não são diagnosticadas corretamente para tal. Diante desse quadro o aconselhamento genético se apresenta com fundamental, já que tem como princípio investigar adequadamente problemas genéticos, proporcionando melhor entendimento aos portadores, para que esses lidem de melhor forma com as doenças genéticas.

Além disso, há um grande déficit na literatura sobre correlações entre o perfil comportamental e doenças genéticas. Dessa forma, esse trabalho teve como relevância diminuir a escassez de estudos no Brasil e na América Latina, em especial na região da tríplice fronteira, tendo como objetivo avaliar o perfil com síndromes genéticas, a partir do relato dos pais.

## **2 Metodologia**

Pacientes que buscaram o serviço de aconselhamento genético da UNILA e que apresentavam ou tinham casos de doenças genéticas na família, além de casos de abortos espontâneos, foram selecionados. Após aceitar participar da pesquisa, o pai e/ou cuidador foi convidado a ler e assinar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e, em seguida, foi realizada a entrevista semiestruturada no laboratório do campus Jardim Universitário da UNILA. A e

ntrevista se pautou na realização da anamnese, sendo que através desta era realizada uma busca por características que poderiam estar ligadas a algum problema genético, como a busca por doenças genéticas na família, grau de parentesco dos pais, contato de agentes teratogênicos, além de casos de diabetes, tabagismo, etilismo, sobrepeso, uso de

medicamentos, tipo de alimentação e episódios de infecções, eventos que podem levar a possíveis alterações na gravidez.

A anamnese, foi desenvolvida em dois tipos de roteiro, sendo um para casais com histórico de abortos, pais ou cuidadores de portadores de síndromes de doenças genéticas, e outro roteiro para portadores de doenças genéticas.

### **3 Fundamentação teórica**

Nos últimos anos, a incidência de doenças genéticas tem aumentado em diversos países, sobretudo nos países da América Latina. Por esta razão, a genética clínica tem adquirido uma importância crescente na sociedade e nos sistemas de saúde pública. De acordo com Costa, Grossi e Gallo (2012), o aconselhamento genético se caracteriza como um processo comunicativo que trata dos problemas humanos relacionado com o aparecimento de um determinado transtorno em um indivíduo ou família.

Na realidade brasileira, quase a totalidade das pessoas acometidas com doenças genéticas não sabem a condição médica que possuem, além de não serem investigadas de forma adequada para averiguar os fatores genéticos envolvidos. O aconselhamento genético busca incrementar medidas com o objetivo de fornecer a população um serviço de atendimento que as permitam saber quais problemas genéticos possuem, e assim poderem entender melhor suas condições de saúde, além de também ter conhecimento sobre formas de tratar e prevenir (Brunoni, 2002).

Para isso, dentro do Sistema Único de Saúde (SUS), o Ministério da Saúde instituiu no ano de 2009 uma portaria que passou a regulamentar a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, que delimita a oferta do aconselhamento genético a todas as pessoas e famílias, com o objetivo de identificar anomalias genéticas, erros inatos do metabolismo e deficiências mentais (Brasil, 2014). A atenção em genética clínica foi estruturada em dois níveis diferentes de atenção: (a) acompanhamento dos indivíduos portadores de anomalias congênitas e doenças genéticas, por meio da Atenção Básica; e (b) realização de procedimentos de maior complexidade em centros de genética clínica, por meio da Atenção Especializada (Fonseca, 2014; Scheffer et al., 2013).

Inúmeras pesquisas têm sido conduzidas com o objetivo de se correlacionar o perfil comportamental de indivíduos com diferentes características de saúde (e.g., Fontes et al., 2005; Gon, Menezes, Jacovozzi, & Zazula, 2013). Entretanto, no caso de pacientes com doenças genéticas, pesquisas que buscam correlacionar o perfil comportamental com doenças genéticas são pouco comuns, sobretudo na América Latina.

Sendo assim, nota-se a crescente necessidade do serviço de aconselhamento genético e de seu estudo para a prevenção das síndromes genéticas e doenças congênitas na população.

#### **4 Resultados**

As anamneses buscaram reconhecer aspectos que poderiam afetar em algum momento a gestação, assim como o desenvolvimento do feto, além de observar aspectos comportamentais e socioeconômicos dos pacientes portadores de síndromes genéticas e doenças congênitas.

Durante a pesquisa, 6 famílias procuram o serviço de aconselhamento genético da UNILA.

O primeiro caso se tratava de um casal que teve quatro filhos, sendo que dois desses eram gêmeos natimortos. A busca pelo aconselhamento genético se deu devido ao filho mais novo, hoje com 34 anos, não ter apresentado desenvolvimento neural e social normais. O segundo caso abordava um casal (relacionamento consanguíneo) com três filhos, sendo que os dois primeiros filhos apresentam ataxia cerebelar, motivo pelo qual buscaram o serviço de aconselhamento genético, já o terceiro filho nasceu sem alguma anormalidade. O terceiro caso se tratava de um casal que após dois anos e meio de tentativa de engravidar, teve um filho, o qual desenvolveu acondroplasia durante a gestação, e após seu nascimento, sobreviveu por cinco dias. O quarto caso se tratava de um casal que teve três tentativas de engravidar em dez anos, sendo que todos resultaram em abortos espontâneos. O quinto caso se tratava de um aborto espontâneo sem causas evidentes, sendo a primeira gestação. Por fim, o sexto caso se tratava de uma paciente que apresentava cromossomo 20 em anel, afetando diversos aspectos neurais, sociais e motores. Diante dos casos estudados pode-se observar diversos padrões socioeconômicos entre os pacientes. Averiguou-se através da anamnese morbidades familiares e hábitos de vida que poderiam afetar na gestação e desenvolvimento fetal, entre os quais estão casamento consanguíneo, cirurgia com complicações, tabagismo e alcoolismo durante a gestação.

Entre os casos mais relevantes estão o caso de dois irmãos com ataxia cerebelar, sendo eles filhos de um casamento consanguíneo; um caso da paciente com cromossomo 20 anel, em que durante a gestação, sua mãe fazia uso de tabaco; um caso de déficit de desenvolvimento neural e social, sendo que durante a gestação a mãe passou pro procedimento cirúrgico (apendicectomia) que resultou em inúmeras complicações. Nos dois primeiros, o padrão socioeconômico apresentou-se precário.

## **5 Conclusões**

A pesquisa possibilitou diagnosticar possíveis causas de síndromes genéticas e doenças congênitas. Os dados obtidos com as anameses permitiram que observássemos diversas dessas causas, as quais poderão ser confirmadas com outros estudos genéticos seguintes.

Diante de tal estudo, pode-se concluir tamanha importância do aconselhamento genético, sendo fundamental para tais famílias entenderem seus casos, assim como também de planejar futuras gestações de forma a prevenir possíveis anomalias genéticas.

## **6 Principais referências bibliográficas**

Brasil (2014). Portaria 199, Ministério da Saúde - Sistema de Legislação da Saúde.

Brunoni, D. Aconselhamento genético. Ciênc. saúde coletiva [online]. 2002, vol.7, n.1, pp.101-107. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-81232002000100009](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232002000100009)

Gon, M. C. C., Menezes, C. C., Jacovozzi, F. M., & Zazula, R. (2013). Perfil Comportamental de Crianças com Dermatoses Crônicas de Acordo com a Avaliação dos Cuidadores. Psico (PUCRS. Impresso), 44, 167-173.