

## OUTROS

### 177 – PERFIL DIAGNÓSTICO CLÍNICO/GENÉTICO DOS ÓBITOS INTRA-HOSPITALAR DE INDIVÍDUOS COM ANOMALIAS CRANIOFACIAIS, EM 40 ANOS DE ATIVIDADE DO HRAC-USP, CAMPUS BAURU

Costa FMR, Almeida MLG

**Introdução:** O HRAC-USP há 40 anos, dedica-se à abordagem multidisciplinar de indivíduos com anomalias craniofaciais. Dos 46.485 indivíduos matriculados, 1.227 foram a óbito (176 intra-hospitalar). **Objetivos:** perfil diagnóstico dos óbitos ocorridos no HRAC-USP; levantamento das causas de morte, faixa etária por ocasião do óbito, tempo decorrido entre o óbito e cirurgias; estabelecer possível correlação das malformações com o óbito. **Material e Métodos:** Análise retrospectiva de 176 prontuários interessando gênero, data de nascimento e de óbito, história familiar, gestação, achados clínicos, cariótipo, exames subsidiários e procedimentos realizados. Causas de morte foram obtidas do Atestado de Óbito. Para o diagnóstico utilizou-se documentação fotográfica e programas computadorizados específicos. **Resultados:** Dos 176 óbitos, 83 eram masculino e 93, feminino. Dois Grupos foram estabelecidos: fissura orofacial isolada (GI; 41 casos) e anomalias múltiplas (GII; 133 casos). No GI, a FLP bilateral foi a mais freqüente (34%) seguida pelas unilaterais esquerda (24%). No GII, foram as FP (38%) seguidas pelas medianas (15%). As condições mais freqüentes do GII foram: SPR isolada e síndrome (32%); HPE isolada e síndrome (15%); síndromes de arcos branquiais (12%); cromossomopatias (8%); síndromes com DFN (6%). Do total, 20% foi a óbito no 1º mês de vida e 81%, até o final do 1º ano. O pós-operatório (PO) mediato foi o de maior ocorrência de óbitos. Nos GI e II, BCP (27%) e sepsis (10%) foram as mais citadas como primeira causa de morte. MMC foram citadas em 18% dos casos, como terceira causa de morte. **Conclusões:** indivíduos com MMC apresentam maior risco do que aqueles com fissura isolada; há na amostra síndromes com prognóstico reservado; as infecções, principalmente a pulmonar, representam importante causa de morte intra-hospitalar; o primeiro ano de vida é o de maior vulnerabilidade; o período PO mediato é crítico.

E-mail do autor: flarichieri@gmail.com

### 178 – ANÁLISE E CARACTERIZAÇÃO DE UM SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA NA BAIXADA SANTISTA

Zanolla TA, Cernach MC, Perez ABA

**Introdução:** A Baixada Santista (BS) é composta por 9 municípios: Bertioga, Cubatão, Guarujá, Itanhaém, Monguagá, Peruíbe, Praia Grande, Santos e São Vicente, e não possuía nenhum serviço de genética médica. Para melhor atender esta população, foi instituído pela Universidade Metropolitana de Santos (UNIMES) o ambulatório de Genética Clínica, na Policlínica de Atendimento Médico (PAM)-Aparecida. **Objetivo:** Analisar pacientes com doenças genéticas no período de 2006 a 2009, registrar a cidade de procedência, o diagnóstico por etiologia e os serviços e especialidades requerentes. **Material e métodos:** Os pacientes foram encaminhados por outras especialidades do PAM e serviços de saúde, avaliados através de consulta e protocolo específico. **Resultados:** Foram atendidos 86 pacientes, com um total de 142 consultas (86 consultas novas e 56 retornos). A distribuição por gênero foi de 49% de pacientes do sexo feminino, 50% do sexo masculino e 1% com sexo indeterminado. Com relação aos municípios, os pacientes procederam de: Bertioga 2%, Cubatão 6%, Guarujá 19%, Itanhaém 1%, Peruíbe 1%, Praia Grande 6%, Santos 22% e São Vicente 31%. Nenhum paciente foi encaminhado de Mongaguá e 2% são procedentes de outras cidades (10% não apresentam esta informação no prontuário). Cinquenta e nove por cento dos pacientes obtiveram o diagnóstico e 41% permaneceram sem diagnóstico. **Conclusão:** Existe na BS um contingente de pacientes necessitados de avaliação genética sem acesso a um serviço de Genética Médica. Muitos desistiram da investigação devido à dificuldade financeira e de transporte. Assim sendo, este serviço proporciona o diagnóstico, seguimento e aconselhamento genético adequado aos pacientes e vem tornando a especialidade conhecida e acessível aos serviços de saúde da região.

E-mail do autor: thaisarbocese@hotmail.com

### **179 – SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA BRASILEIRO, PÚBLICO, GRATUITO, UNIVERSAL, INTEGRADO, COM QUALIDADE E EQUIDADE: A EXPERIÊNCIA DOS 6000 PRIMEIROS ATENDIMENTOS DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA (HUB)**

Ferrari I, Cordoba MS, Safatle HPN, Versiani BR, Padovani CR, Gonçalves A

*Hospital Universitário de Brasília, Depto Bioestatística – UNESP – Botucatu Grupo de Saúde Coletiva e Atividade Física - UNICAMP*

**Introdução:** A introdução da Genética no SUS passa a demandar além de sólida formação médica, aguçada sensibilidade política e clara capacidade de gestão, para que se efetivem com competência tanto planejamento e implantação quanto operacionalização e avaliação de novos centros especializados. Nesse sentido, torna-se indispensável o conhecimento da identidade e intervenção dos serviços de genética consolidados do país que apresentem procedimentos sistematizados, casuísticas numerosas e atuações experientes. **Objetivos:** I) Descrever principais características dos primeiros 6000 atendimentos familiares realizados pelo Ambulatório de Genética do HUB - UnB nos últimos 22 anos; II) Compará-las com experiências institucionais de anos anteriores dos autores nos Hospitais das Clínicas das Faculdades de Medicina de Botucatu – UNESP e de Ribeirão Preto - USP (Castilla et al, 1977; Gonçalves, 1981; Ferrari, *et al*,1991). **Material e Métodos:** Avaliações genético-clínicas em protocolos padronizados; registro e armazenamento de dados em bases informatizadas. **Resultados:** Viabilizaram-se as primeiras distribuições freqüenciais exploratórias de três avaliações sucessivas (1991, 2004 e 2009), referentes a perfil socio-demográfico dos usuários, nosografia de encaminhamento, achados citogenéticos e metodologias empregadas. **Conclusões:** Das informações obtidas, destaca-se, talvez pela expansão tecnológica havida no período, o crescimento progressivo da resolutividade obtida, com 70,86% de evolução por alta e 80,97% com conclusão de atendimento pela realização de Aconselhamento Genético.

E-mail do autor: marasan@unb.br

### **180 – MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS NA REGIÃO NORTE FLUMINENSE: UMA AVALIAÇÃO DAS NOTIFICAÇÕES DE NASCIDOS VIVOS (1999-2005)**

Falleiro LV, Acosta EM

**Introdução:** As malformações congênitas constituem alterações da estrutura, função e/ou metabolismo que resultam em incapacidade física ou mental, as causas mais freqüentes de morbidade e mortalidade infantil no mundo. No Brasil, 2-3% de todos os nascidos vivos são afetados por algum tipo de malformação. Contudo, variações em até 8% têm sido relatadas segundo o sexo, etnia e local de residência. **Objetivos:** Avaliar a ocorrência de anomalias na Região Norte Fluminense, que compreende nove municípios. **Métodos:** Foram utilizadas as informações relativas ao período 1999-2005 do Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos, SINASC. Foram calculadas as freqüências para as variáveis: município, ano de notificação, categoria de sistema afetado, idade reprodutiva materna e sexo do acometido. **Resultados:** Em relação às categorias sistema afetado, ano de notificação e município o número total de malformações notificadas foi 425. Segundo o sexo do acometido e a idade materna houve 440 notificações, sem diferenças significativas (teste t em par de Student  $P = 0,2181$ ). A prevalência de malformações foi 47/10.000 nascidos vivos (freqüência média anual de  $0,46\% \pm 0,11$ ). A taxa de defeitos congênitos para o sexo masculino (0,54) foi maior do que para o sexo feminino (0,46), mas não significativamente diferente do esperado (Qui-quadrado,  $P$  masculino = 0,7180;  $P$  feminino = 0,5956). Os defeitos mais freqüentes envolveram os sistemas nervoso central (21%) e osteomuscular (20,5%). A maioria (63%) dos acometidos nasceu de mulheres na faixa etária 35-44 anos. Dentre os afetados, a maior freqüência (64%) ocorreu em Campos dos Goytacazes. **Conclusões:** A prevalência de malformações congênitas na Região é aproximadamente a metade das taxas relatadas em outros estudos no Brasil, incluindo o Rio de Janeiro. Uma vez que as taxas de natalidade por faixa etária materna são indistinguíveis das médias nacionais os dados apontam para uma significativa subnotificação de acometidos para o interior do Estado.

E-mail do autor: ucianavfalleiro@gmail.com

### **181 – AVALIAÇÃO DA IDADE MATERNA, PATERNA, ORDEM DE PARIDADE E INTERVALO INTERPARITAL PARA FISSURA LÁBIO-PALATINA**

Soares MC, Martelli DRB, Cruz KW, Paranaíba LMR, Barros LM, Martelli Jr H

**Introdução:** Fissuras do lábio e/ou palato (FL/P) representam as anomalias congênicas crâniofaciais mais comuns. **Objetivo:** Avaliar fatores de risco ambientais em pacientes com FL/P, não sindrômicas, em um Serviço de referência em Minas Gerais. **Material e Métodos:** Realizou-se estudo caso-controle, avaliando 100 crianças com FL/P não sindrômicas e 100 crianças sem alterações clínicas. As dimensões de análise (idade, cor de pele, gênero, classificação das FL/P, idade materna e paterna, ordem de paridade e intervalo interparital) foram obtidas a partir de um questionário, sendo posteriormente, construído banco de dados e as análises realizadas pelo programa SPSS 17.0. Os resultados foram analisados com risco relativo para cada variável, para estimar odds ratios com intervalo de confiança de 95% seguido de análise bivariada e multivariada. **Resultados:** Entre as 200 crianças, 54% foram do gênero masculino e 46% do feminino. Com relação à cor da pele, houve prevalência, respectivamente, de feoderma, leucoderma e melanoderma. Entre os tipos de FL/P as mais comuns foram as FLP (54%), seguida, respectivamente, pela FL (30%) e FP isolada (16%). **Conclusão:** Embora com uma população limitada, verificou-se associação entre idade materna e risco aumentado para FL/P, porém idade paterna, ordem de paridade e intervalo interparital não mostraram associação estatisticamente significativa para FL/P.

E-mail do autor: maths\_soares@hotmail.com

### **182 – ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO DOS DEFEITOS CONGÊNICOS REGISTRADOS NO CAMPO 34 DA DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO NO MUNICÍPIO DE SÃO PAULO E O ESTABELECIMENTO DE UM SISTEMA INFORMATIZADO DE REFERÊNCIA E CONTRA-REFERÊNCIA**

Nicola PDR, Perez ABA, Cernach MCSP, Brunoni D

**Introdução:** Ao longo dos anos, o registro das anomalias congênicas em todo o Brasil vem sendo subdiagnosticado, o município de São Paulo não foge a essa regra. A Declaração de Nascido Vivo (DNV) é um documento oficial usado em todo o território nacional e de preenchimento obrigatório e por isso um importante instrumento de vigilância epidemiológica para as anomalias congênicas. **Objetivos:** Analisar o registro dos defeitos congênicos no município de São Paulo ao longo dos anos de 2001 a 2008 usando o Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC). Analisar o registro dos defeitos congênicos nas quatro maternidades do estudo ao longo dos anos de 2001 a 2007 e no ano de 2008 após o desenvolvimento do trabalho. **Material e Métodos:** Utilizar o banco de dados do SINASC para acompanhar a evolução do preenchimento do campo 34 da Declaração de Nascido Vivo nas maternidades atuantes no estudo e nas demais maternidades do município de São Paulo. Utilizar um prontuário eletrônico e fotos, o sistema usa a internet para o diagnóstico dos recém-nascidos auxiliando assim o médico pediatra. **Resultados:** Segundo o SINASC, no município de São Paulo os defeitos congênicos registrados em 2001 era 0,42%, de brancos 10,91% e de ignorado de 12,51%, e em 2008 o registro foi de 0,91%, de brancos 0,28% e de ignorado 0,48%. Nas quatro maternidades do estudo os defeitos congênicos registrados em 2001 era 0,22%, de brancos 11,08% e de ignorado 3,98%. Em 2008 o registro foi de 2,02%, de brancos 0,06% e de ignorado 0,03%. **Conclusão:** Houve melhora do registro das anomalias congênicas nas quatro maternidades onde o estudo foi realizado quando comparado com os anos anteriores e com o registro do município de São Paulo como um todo. Essa melhora tanto em quantidade como em qualidade mostra a importância de se ter a presença de um médico geneticista mesmo que auxiliando à distancia o médico pediatra nas maternidades.

E-mail do autor: pablodenicola@gmail.com

### 183 – NOVOS MARCADORES POLIMÓRFICOS NO GENE DMD PARA O DIAGNÓSTICO INDIRETO DE PORTADORES DE MUTAÇÕES CAUSADORAS DA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Sarlo LG, Machado FB, Silva AFA, Acosta EM

**Introdução:** A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é a doença genética com padrão de herança recessiva ligada ao sexo mais freqüente, afetando 1 a cada 3500 meninos nascidos vivos, causada por mutações no gene distrofina, localizado na região Xp21.2-Xp21.1. Aproximadamente 66% dos casos são causados por deleções. A análise genética direta é feita pelo seqüenciamento dos 79 exons para identificação de mutações, limitando sua utilização em diagnóstico laboratorial de rotina em mulheres supostas portadoras. O diagnóstico indireto de portadores pode ser feito mediante análise de ligação de marcadores polimórficos do tipo Repetições Curtas em Tandem (STR) pela técnica da Reação em Cadeia da Polimerase (PCR). Atualmente são usados STR dinucleotídeos, cuja limitação principal é a ocorrência de produtos stutter, que diferem em tamanho por múltiplos da unidade de repetição do alelo verdadeiro, comprometendo a designação dos alelos. **Objetivos:** Definir novos marcadores polimórficos no gene distrofina para o diagnóstico indireto de portadores de mutações causadoras de DMD. **Materiais e Métodos:** Mineração in silico de microsátélites na região Xp21.2-Xp21.1 utilizando ferramentas de bioinformática. O índice de polimorfismo foi determinado pela comparação de bancos de dados para 3 genomas de referência. Os marcadores validados foram utilizados no desenho de um ensaio multiplex da PCR quantitativa de fluorescência. **Resultados:** Foram encontrados 15 novos marcadores intrônicos, com a seguinte distribuição: 2 trinucleotídeos, 7 tetranucleotídeos, 4 pentanucleotídeos e 2 hexanucleotídeos. A designação alélica dos novos marcadores por tipagem de DNA de indivíduos não afetados foi mais acurada do que com STR dinucleotídeos. **Conclusões:** Nove dos quinze novos marcadores exibiram polimorfismo in silico, validando seu potencial informativo em diagnóstico indireto. A heterozigose observada permitirá a identificação indireta dos cromossomos portadores de mutação no gene DMD.

E-mail do autor: laisarlo@gmail.com

### 184 – MOMENTO DA NOTÍCIA EM SÍNDROME DE DOWN

Micheletto MRD, Valerio NI, Fett-Conte AC

*Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – FAMERP, Hospital de Base de São José do Rio Preto - FUNFARME*

**Introdução:** A comunicação da hipótese diagnóstica da síndrome de Down (SD) é um procedimento que requer habilidade e cuidado dos profissionais. **Objetivos:** O objetivo deste trabalho foi analisar a experiência de mães de crianças com SD a partir de suas narrativas sobre este “momento da notícia” (MN), relatar os julgamentos que as mesmas fazem deste momento, suas sugestões para a melhoria do mesmo. **Material e Métodos:** Trinta mães foram entrevistadas com a utilização de um roteiro semi-estruturado e suas respostas foram agrupadas em categorias. **Resultados:** Os pediatras foram os que mais fizeram o MN e os que mais foram caracterizados no modo “não cuidadoso” (47%), seguidos pelos ginecologistas-obstetras. Os geneticistas, enfermeiros e médicos de outras especialidades que realizaram o MN procederam todos de modo “cuidadoso”. As sugestões principais das mães foram que o MN não deve ser feito na sala do parto, deve ser realizado entre um e quatro dias após o nascimento e que o profissional se disponha a permanecer com os pais até esclarecerem todas suas dúvidas. **Conclusão:** Os resultados corroboram os descritos previamente e indicam a necessidade de capacitação dos profissionais da saúde para a realização do MN.

**Palavras-chave:** Síndrome de Down, Cuidador primário, Más-notícias, Diagnóstico.

E-mail do autor: dattimicheletto@hotmail.com

## 185 – IMPULSIVIDADE POR FALTA DE PLANEJAMENTO COMO POSSÍVEL ENDOFENÓTIPO DO TRANSTORNO OBSESSIVO-COMPULSIVO

Lage NV, Rocha FF, Alvarenga NB, Mello CPF, Castro LMS, Diniz LFM, Correa H

**Introdução:** O Transtorno Obsessivo-Compulsivo (TOC) é um transtorno fenotipicamente heterogêneo com diagnóstico feito praticamente por critérios clínicos. A determinação de endofenótipos é essencial para podermos compreendê-lo do ponto de vista genético e neurobiológico. A impulsividade tem sido caracterizada como um traço neurobiológico comum a diversos transtornos psiquiátricos, dentre eles, o TOC. Apesar dos diversos modelos existentes para caracterizar a impulsividade, o modelo de Barratt é reconhecido e amplamente utilizado. No TOC, diversos estudos sugerem que a impulsividade pode se tratar de um endofenótipo, o que favoreceria a compreensão desse transtorno. Uma das características de um endofenótipo é ele estar presente em parentes do paciente que não possuam o transtorno em questão. **Objetivos:** Averiguar se a impulsividade (sub-tipos: atencional, motora, por falta de planejamento e escore total), estão presentes em irmãos hígidos de pacientes com TOC familiar. **Materiais e métodos:** Selecionamos onze famílias onde o TOC estivesse presente em pelo menos três membros de primeiro grau. Avaliamos os irmãos para excluir transtornos psiquiátricos através do MINI-PLUS. Vinte três irmãos foram selecionados e comparados a 43 controles pareados por sexo, idade, escolaridade. Aplicamos uma escala auto-aplicável (BIS-11) que avalia a impulsividade segundo o modelo de Barratt, já validade para o português. A análise estatística foi realizada pelo programa SPSS v. 15.0. O nível de significância foi de 0.05. **Resultados:** Não houve diferenças entre parentes e controles em relação à impulsividade motora, atencional e escore total. Porém os parentes apresentaram elevados nível de impulsividade por falta de planejamento ( $p < 0.01$ ), um sub-tipo relacionada ao córtex órbito-frontal) circuito fronto-estriatal), região com diversas evidência de comprometimento no TOC. **Conclusões:** A impulsividade por falta de planejamento pode ser um endofenótipo do TOC.

E-mail do autor: naira.lage@yahoo.com.br

## 186 – RELATO DE CASO: SÍNDROME DE BART ASSOCIADA À EPIDERMÓLISE BOLHOSA?

Patrício EC, Xavier ACM, Alves Jr JMS

**Introdução:** A epidermólise bolhosa (EB) é um grupo de doenças hereditárias que se caracteriza pela formação de bolhas após pequenos traumas. A Síndrome de Bart (SB) apresenta ausência congênita de pele, lesões bolhosas em regiões de apoio e fricção, acometimento de anexos de pele, distrofia ungueal e lesões em mucosa. **Relato de caso:** RN de MCFS, masculino, nasceu em 17 de Janeiro de 2008 com ausência de pele em membros inferiores e cotovelo direito, bem como alteração de cor na mucosa oral e pé torto congênito. Avaliado pela dermatologia na 3ª hora de vida com exulcerações em pernas, pés, cotovelos, couro cabeludo e lábios. Prescrito Sulfadiazina de Prata. Na 12ª hora, foi internado em isolamento com piora das lesões. Iniciou uso de Dipirona e Paracetamol. No 2º dia apareceram as primeiras lesões bolhosas em nádegas e mãos, além de lesões ulceradas em tórax e dorso. Exames (18.01.08): PCR: 4,0; Hb: 18,7; Ht: 57,4; Leuc: 2800; Pla: 157.000. Prescrito Ceftriaxone. As lesões bolhosas tornaram-se dia-a-dia mais graves, com líquido citrino levemente hemorrágico. No 3º dia trocou-se o antibiótico por Oxacilina e Amicacina. No 4º dia foi administrada a 1ª dose de Morfina. Exames (22.01.08): PCR: 12,1; Hb:16,4; Ht: 50,7; Leuc: 5500; Pla: 189.000; Na: 133, Ca: 8,6, K: 6, Ptn totais 3,7; Albumina 2. No 7º dia apresentou-se pálido e com distensão abdominal, boa resposta ao HOOD. Exames (24.01.08): Leuc: 3100; Hb: 14,3; Ht: 42,5; Pla: 149.000; PCR: 20,3. Trocou-se Oxacilina por Vancomicina e Cefepime. Evoluiu com piora do quadro clínico, fez uso de Ranitidina ainda no 8º dia de vida, mas faleceu no dia 26.01.08 devido à sepse neonatal. **Conclusão:** Inicialmente três hipóteses foram levantadas: Aplasia Cutânea Congênita (ACC), EB e SB. A ACC foi afastada, pois surgiram novas lesões e não havia lesões em couro cabeludo. Embora não se tenha realizado o exame anátomo-patológico, a EB foi considerada a hipótese mais sugestiva, embora a SB possa estar associada ao quadro.

E-mail do autor: vi\_evilane@hotmail.com

## 187 – A GENÉTICA SOB A ÓTICA DA ATENÇÃO À SAÚDE NO CONTEXTO BRASILEIRO

Cerqueira MFM, Salvador RT, Massad L

**Introdução:** Na era pós-genômica, o espectro das doenças genéticas é muito abrangente e compreende as doenças raras e as chamadas doenças comuns da criança e do adulto. A correta utilização das técnicas de prevenção e diagnóstico das doenças genéticas proporciona importantes ganhos para a saúde da população afetada ou em risco. Atualmente, a catalogação dos serviços de genética médica do Brasil, estabelecida no Cadastro Nacional dos Estabelecimentos de Saúde (CNES), não apresenta com clareza sua forma de organização e infra-estrutura. A falta de articulação entre os serviços também dificulta o aprimoramento dos cuidados de saúde primários e o conhecimento das situações diagnosticadas ou de risco no território nacional, independente do cuidado ter sido oferecido pelo sistema de saúde público ou privado. **Material e Métodos:** breve relato sobre a área da genética médica no Brasil a partir da discussão sobre as principais linhas de atuação nos serviços de saúde definidas pela “Política Nacional de Genética” e sobre as estratégias para a manutenção da sustentabilidade do sistema – seja ele público ou privado - sob o ponto de vista da economia da saúde. **Resultados:** A implementação das estratégias definidas pela “Política Nacional de Genética” deverá contemplar as atividades de promoção da saúde e prevenção de doenças, considerando a magnitude e tendência evolutiva dos fatores genéticos e ambientais, e considerar a relação custo-benefício das intervenções em nível diagnóstico, prognóstico, terapêutico, de reabilitação ou de educação para a saúde. **Conclusões:** O desenvolvimento científico e tecnológico tem disponibilizado à sociedade um conjunto de conhecimentos e instrumentos cada vez mais sofisticados. No entanto, há de se atentar para o adequado mapeamento dos recursos disponíveis para que as necessidades de saúde da população sejam contempladas com racionalidade, em nível individual e coletivo, e não afetem a sustentabilidade do sistema de saúde, seja ele público ou privado.

E-mail do autor: rachel.salvador@ans.gov.br

## 188 – CENTRO DE REFERÊNCIA EM NEUROFIBROMATOSE DA UFMG: QUATRO ANOS DE EXPERIÊNCIA NO ATENDIMENTO, PESQUISA E ENSINO

Souza J, Rezende NA, Rodrigues LOC

**Introdução:** Neurofibromatose (NF) é uma denominação genérica para três desordens neurocutâneas de origem genética caracterizadas particularmente pela presença de manchas café-com-leite e tumores fibrosos da pele: neurofibromatose tipo 1 (NF1), neurofibromatose tipo 2 (NF2) e schwannomatose. A partir da década de 90 observou-se crescente interesse pela pesquisa científica sobre a NF. Em 2005, foi criado o Centro de Referência em Neurofibromatose do Hospital das Clínicas da UFMG (CRNF), visando prestar assistência multidisciplinar aos portadores de NF e integrar atividades de ensino e pesquisa sobre a doença. **Objetivo:** Relatar a experiência de quatro anos de atendimento, pesquisa e ensino da neurofibromatose, realizado por equipe do CRNF, dentro da logística do SUS. **Materiais e métodos:** A partir de protocolo clínico sistematizado foi traçado um perfil da clientela atendida no CRNF e de seus principais acometimentos e demandas. **Resultados:** O perfil clínico observado em 290 famílias do CRNF foi semelhante ao encontrada em trabalhos realizados em centros especializados. Observou-se necessidade freqüente de avaliação especializada e exames complementares mais complexos, motivados por acometimentos multissistêmicos, tais como: neurofibromas cutâneos (74,3%) e plexiformes (34,1%), glioma óptico (6,3%), distúrbios de voz e fala (56,7%), escoliose (30,1%), dificuldade de aprendizagem (54,3%), baixa estatura (60%), macrocrania (54%), hipotonia (32%) e diminuição da força muscular (67%). Estudos nas áreas da psicologia comportamental e da fonoaudiologia, além de avaliações cognitivas e do músculo estriado, na NF1, encontram-se em andamento no CRNF. **Conclusão:** Após quatro anos de atendimento no CRNF, e considerando-se cerca de 60 mil brasileiros aguardando aconselhamento e testes genéticos, além de cuidados à sua saúde é desejável a ampliação e inserção do atendimento aos pacientes portadores de NF no âmbito do SUS.

E-mail do autor: ju\_souza@hotmail.com

## 189 – A GENÉTICA MÉDICA NO ENSINO MÉDICO E NA ASSISTÊNCIA PRIMÁRIA DA SAÚDE

Castro LMS, Mello MCPF, Lage NV, Alvarenga NB, Rocha FF

**Introdução:** A Genética Médica foi recentemente incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS). Porém, dois fatos causam preocupação: 1) de que maneira está ocorrendo o ensino da genética no currículo médico; 2) de que maneira a Genética Médica é vista como especialidade cabível no SUS por profissionais da saúde, e se esses profissionais apresentam conhecimentos básicos da especialidade que permitam a realização de procedimentos em nível de atenção primária. **Objetivos:** Avaliar a percepção e conhecimentos da Genética Médica entre profissionais da atenção primária da saúde e acadêmicos de medicina. **Materiais e método:** Estudo transversal com aplicação de questionário estruturado com perguntas diretas sobre os objetivos propostos. Participaram 87 alunos do quinto ano do curso de medicina e 37 médicos vinculados ao PSF, com no mínimo dois anos de formação, sem residência médica. **Resultados:** Entre os acadêmicos, 83,90% não reconheciam a Genética Médica como especialidade; dos que a reconheciam, 60,00% não sabiam da existência da residência médica na área. 100% dos alunos tiveram aula de genética no ciclo básico; 93,10% negaram outras atividades teóricas e/ou práticas durante o curso com enfoque médico. Nos profissionais da atenção primária, 100% desconheciam que a Genética Médica havia sido integrada ao SUS; 90,65% vêem a especialidade como pertencente aos níveis secundários e terciários da saúde; todos se sentem desprovidos de conhecimentos na área e reafirmaram a não inclusão do tema durante sua formação acadêmica. **Conclusões:** Existe um desconhecimento da Genética médica perante os próprios profissionais da área. O começo dessa mudança deve ocorrer na reformulação do currículo médico. No Brasil, a grande maioria de serviços genéticos está vinculada a instituições de ensino ou de pesquisa, porém os acadêmicos vêem a disciplina no início do curso sem enfoque voltado para a medicina, com ausência de conteúdos direcionados no restante do curso.

E-mail do autor: liviamsc@hotmail.com

## 190 – PERFIL DO USUÁRIO DO SERVIÇO DE GENÉTICA CLÍNICA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UFAL

Lira ISA, Araújo CP, Cavalcante LC, Rêgo LM, Galvão MA, Porciuncula CGG, Monlleó IL

**Introdução:** O Serviço de Genética Clínica do Hospital Universitário da UFAL (SGC/HU), criado em 2003, é o único que atende a livre demanda do SUS no estado de Alagoas. Os registros dos atendimentos do SGC/HU juntamente com os da Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas e da APAE compõem as únicas fontes de informação sobre distúrbios congênitos do Estado. **Objetivo:** Descrever as características demográficas e genético-clínicas dos usuários do SGC/HU. **Material e métodos:** Estudo prospectivo, observacional e transversal. Dados colhidos por meio de protocolo aplicado aos usuários atendidos em primeira consulta, nos ambulatórios do SGC/HU, no período de Abril/2008 a Abril/2009. **Resultados:** Foram atendidos 80 pacientes; 55% do sexo masculino, 43,7% do sexo feminino e 1,3% de sexo indeterminado; encaminhados por pediatras (21%), ortopedistas (11%) e por outros profissionais da área de saúde. A idade variou de 9 dias até 43 anos de idade (média de 11,2 anos). Quanto à procedência, 43,8% eram de Maceió (capital) e 56,2% do interior de Alagoas. O fator de risco mais prevalente foi a história familiar positiva, presente em 17% dos pacientes. O diagnóstico mais freqüente foi Síndrome de Down, estabelecido para 9,2% dos pacientes atendidos. **Conclusões:** Os resultados observados são semelhantes aos descritos em estudo retrospectivo do perfil dos usuários deste serviço.

Suporte: FAPEAL

E-mail do autor: isabella\_silverio@hotmail.com

## **191 – INSERÇÃO DA GENÉTICA NO SUS - AÇÕES BÁSICAS DE SAÚDE EM GENÉTICA E ATENÇÃO EM GENÉTICA CLÍNICA NO ESTADO DE ALAGOAS**

Santos ES, Gaelzer CGP, Figueiredo EL, Monlleó IL, Fontes MI

**Introdução:** O Serviço de Genética Clínica do HU/UFAL, criado em 1996 e oficializado em 2003 com a contratação de médico geneticista, foi o primeiro e até hoje é o único Serviço de Genética Clínica do Estado de Alagoas atendendo a livre demanda do SUS. **Objetivos:** Pesquisar os fatores de risco para distúrbios congênitos, o grau de cobertura do Programa de Triagem Neonatal (PTN) e do preenchimento do Campo 34 da Declaração de Nascido Vivo (DNV); caracterizar o perfil dos usuários do SUS; promover ações básicas de saúde de caráter educativo e de capacitação de recursos humanos; implementar a atenção em genética clínica. **Métodos:** Levantamento de dados e execução de campanhas educativas para comunidade e capacitação profissional, ampliação do SGC/HU, avaliação da cobertura do PTN e avaliação do preenchimento do Campo 34 e do registro de DC na DNV. **Resultados:** Presença de fatores de risco: Recorrência familiar RF; Consanguinidade C; Idade materna acima de 35 anos IM; Idade paterna acima de 40 anos IP, Exposição a teratógenos T: RF C maior no Grupo Falciforme – 34% e 12%, IM IP maior entre os alunos da FAMDOWN – 36% e 24%, IM IP C nas famílias dos escolares – 11%, 7% e 4%, T (álcool) em gestantes – 9%, Reconhecimento dos fatores de risco pela equipe do PSF – RF C 22%; IM 21%; IP 3%; T 76%, Cobertura do PTN de 2002 a 2005 – de 42% a 73%, Coleta do Teste do Pezinho até 7 dias: de 2% a 4%, Preenchimento do Campo 34 da DNV / frequência de DC nas maternidades do HU/UFAL 76% a 96% / 0,1% a 0,5% da UNCISAL 99,6% a 100% / 3,1% a 3,6%. Pré natal sem acompanhamento mínimo em 56% das gestantes; nenhuma fez uso correto do ácido fólico; 40% sem informação de vacinação contra rubéola. Reabertura do Ambulatório Geral a livre demanda do SUS e criação do Ambulatório especializado para pacientes com de Síndrome Down. **Conclusão:** A inserção da genética no SUS em Alagoas tem se consolidado nos últimos 12 anos, a despeito das dificuldades e limitações do sistema de saúde.

**Apoio:** PPSUS - FAPEAL

E-mail do autor: vicani@uol.com.br

## **192 – PERFIL DOS PORTADORES DE ANEMIA FALCIFORME NO NORTE DE MINAS GERAIS – BRASIL**

Oliveira MP, Araújo MX, Martelli DRB, Martelli Jr H

**Introdução:** As hemoglobinopatias representam importantes alterações hereditárias, acometendo 7% da população mundial. As doenças falciformes caracterizam-se pela presença da hemoglobina mutante S, e o termo anemia falciforme é resultante da forma homozigótica (SS). **Objetivo:** O estudo avaliou o perfil epidemiológico de pacientes com anemia falciforme no norte de Minas Gerais, visto que esta é a área geográfica que apresenta a maior incidência da doença em Minas Gerais. **Material e Método:** Realizou-se estudo retrospectivo, avaliando 481 prontuários de pacientes falcêmicos assistidos pela Fundação Hemominas – Regional Montes Claros, entre janeiro de 1993 e dezembro de 2007. Esta Unidade de Assistência é referência para o norte do Estado. **Resultados:** Observou-se que 52% da população analisada foram do gênero feminino e 48% do masculino. Em relação à cor da pele, 81% dos pacientes foram feodermas, 44% encontram-se na faixa etária entre 11 a 20 anos e 82% faziam o acompanhamento regular no Hemocentro. Com relação à incidência familiar da doença, 41% dos falcêmicos apresentaram pelo menos um outro membro afetado, 94% tinham feito transfusão sanguínea e 86% tinham sido internados devido a complicações decorrentes da hematopatia. O acidente vascular encefálico foi detectado em 9% da população e 7% foram esplenectomizados. Quanto à sorologia para hepatite, 11% foram positivos para o tipo B e 4% para o tipo C. Em relação ao vírus HIV e HTLV, não se verificou história de positividade. **Conclusões:** Este foi o primeiro estudo sobre anemia falciforme no norte de Minas Gerais e destacam-se importantes alterações propiciadas aos afetados que necessitam de um acompanhamento médico constante. Verificou-se maior prevalência do gênero feminino assim como a ocorrência maior na faixa etária jovem. Verificou-se ainda expressiva adesão dos pacientes ao tratamento e destacada parcela (41%) de incidência familiar da doença.

E-mail do autor: mipoliver@hotmail.com



### **193 – PROMOVENDO ADAPTAÇÃO: INFORMAÇÕES E APOIO PSICOTERAPÊUTICO NO ACONSELHAMENTO GENÉTICO**

Fett-Conte AC, Micheletto MRD, Valério NI

**Introdução:** A síndrome de Down (SD) ocorre em aproximadamente 1:600 nascidos vivos. O aconselhamento genético (AG) está indicado para as famílias e pode ser benéfico na adaptação às contingências impostas pela doença. **Objetivos:** O objetivo deste trabalho foi investigar o nível de satisfação com o AG, o conhecimento assimilado sobre SD e genética, e o impacto de bem-estar psicológico após o AG realizado no contexto do atendimento pelo Sistema Único de Saúde (SUS). **Material e Método:** Foram entrevistadas 27 mães de crianças com SD de até seis meses de idade, após a realização de duas sessões de AG. Foi utilizado um inventário de satisfação do cliente e um questionário elaborado pelos próprios autores. Para determinar o conhecimento assimilado, benefício e presença de apoio psicoterapêutico, as respostas foram avaliadas por seis juízes independentes e consideradas aquelas com mínimo de 70% de concordância. **Resultados:** Em uma escala de 0 a 5, o nível de satisfação variou entre 4,30 e 4,89 e foi considerado alto. O conhecimento assimilado por todas as mães sobre SD e genética foi considerado tecnicamente vago. A maioria referiu que o AG foi benéfico e importante (85,2%), e que forneceu apoio psicoterapêutico (92,6%). **Conclusões:** Aspectos psicológicos devem ser valorizados no AG e, diante da hipótese de SD da criança, a família deve ser encaminhada para o AG, dados os benefícios deste processo de comunicação. A assimilação do conhecimento técnico sobre SD e genética auxilia o empoderamento/adaptação da família, mas são necessárias estratégias que efetivem este processo. O AG pode ser bem sucedido quando realizado no contexto do SUS.

E-mail do autor: [genetica@famerp.br](mailto:genetica@famerp.br)

### **194 – CARACTERIZAÇÃO DE ASPECTOS DA FALA E DA LINGUAGEM ORAL EM PAIS DE AUTISTAS**

Gonçalves AB, Teixeira SCM, Rossi NF, Giacheti CM, Fett-Conte AC

**Introdução:** O autismo é um transtorno neuropsiquiátrico que se desenvolve na infância precoce e é parte de um grupo de condições psiquiátricas denominado Transtornos Invasivos do Desenvolvimento – TID (Pervasive Developmental Disorders – PDD). O diagnóstico é clínico e baseado principalmente na presença de distúrbios de interação social, interesses restritos, padrões estereotipados do comportamento e distúrbios de comunicação. A comunicação é um aspecto importante da doença por estar invariavelmente alterada no autista. Alterações psiquiátricas, de fala e linguagem são mais frequentes em familiares de autistas, o que sugere o fenótipo broad e possível antecipação genética no autismo. **Objetivos:** Este estudo teve como objetivos analisar a linguagem oral e a fala em pais de autistas e em controles, e de relacionar os resultados obtidos à possibilidade do fenótipo broad e de antecipação genética em autismo. **Material e Métodos:** Foram investigados 18 casais, mães e pais de autistas (Grupo I). O grupo controle foi composto de nove homens e nove mulheres, pareados por sexo, idade e escolaridade. Os grupos foram submetidos à avaliação clínica da fala e da linguagem e ao teste de competência de linguagem (TLC-E). **Resultados:** Os resultados mostraram um pior desempenho dos pais de autistas em relação a seus controles quanto a aspectos da linguagem e não da fala. **Conclusões:** A presença de alterações de linguagem oral em casais com filho autista reforçam a hipótese do fenótipo broad desta doença e da existência de antecipação genética em autismo.

E-mail do autor: [dridribarbosa@hotmail.com](mailto:dridribarbosa@hotmail.com)

## 195 – VINCULAÇÃO ENTRE PROFISSIONAIS DAS EQUIPES DE SAÚDE DA FAMÍLIA E PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN: ESTUDO QUALITATIVO

Setoue CS, Fontanella BJB, Melo DG

**Introdução:** Recente portaria ministerial instituiu no SUS a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, preconizando que famílias e indivíduos com doenças geneticamente determinadas sejam acompanhados na Atenção Primária à Saúde (APS). As Equipes de Saúde da Família (ESF) devem estar aptas a este tipo de atenção em relação a pacientes com Síndrome de Down (SD), doença cromossômica mais comum entre as crianças. **Objetivo:** Investigar as Representações Sociais (RS) sobre como se processa a vinculação entre profissionais de ESF e pacientes com SD. Entendemos por vínculo uma boa relação profissional-paciente permeada por responsabilização e respeito. **Material e Métodos:** Pesquisa qualitativa com profissionais de ESF de São Carlos, SP. Amostragem fechada por reincidência de informações e saturação teórica. Análise de conteúdo de 16 entrevistas individuais semidirigidas. **Resultados:** O vínculo, para os entrevistados, se processaria a partir da observação e do atendimento às supostas necessidades de saúde dos indivíduos com SD, sem referência a linha de cuidado específica para esta população. Foi identificada uma predisposição atitudinal e afetiva para o acompanhamento dos pacientes, sendo os discursos permeados pelo “politicamente correto”, mas sem clareza sobre o papel de cada profissional da equipe neste cuidado. O vínculo é hoje visto como ineficaz, e os próprios entrevistados percebem necessidade de capacitação. **Conclusões:** As RS sobre vínculo foram marcadas por conhecimentos não técnicos sobre a SD, por vezes incompatíveis com os conhecimentos médicos atuais. Medidas antecipatórias de cuidado clínico não foram mencionadas, estando em geral ausente a noção de possíveis complicações de saúde vividas por esta população. Os dados permitem uma compreensão melhor da mescla de saberes científicos e do senso comum nas ESF e podem contribuir, ao subsidiar estratégias para educação continuada, para a formulação de uma linha de cuidado mais efetiva para SD na APS.

E-mail do autor: cesar.setoue@inbox.com

## 196 – DOENÇA DE GRAVES E DEFICIÊNCIA DE IGA NA SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL: RELATO DE CASO

Silva JMA, Silva CP, Silva LAA, Melo FFN, Utagawa CY

**Introdução:** A Síndrome de deleção 22q11 está associada a alta variabilidade de fenótipo abrangendo o espectro Velocardiofacial/DiGeorge. Manifestações auto-imunes e imunodeficiência são achados raros associados à Síndrome. **Objetivo:** Relatar um caso com fenótipo da Síndrome Velocardiofacial (SVCF) com Doença de Graves associado à deficiência de IgA. **Material e Métodos (Relato de Caso):** K.F.R.C, 10 anos 4 meses, masculino, único produto de casal jovem não-consanguíneo, atendido no Pronto socorro com taquicardia (FC= 135bpm), cansaço à pequenos esforços e história de pneumonia de repetição (32 episódios). Ao exame verificou-se baixa estatura, fâcies peculiar alongada, cabelos finos e quebradiços, fendas palpebrais estreitas, nariz proeminente, voz hipernasal e tremores finos de extremidades. **Exames complementares:** TSH: 0,01 µUI/ml, tiroxina livre aumentada (5,0 ng/ml) e anticorpos antitireoidianos positivos. Constatado imunodeficiência de IgA sérica e salivar. Ecodopplercardiograma: sem alterações. **Pesquisa molecular (PCR):** deleção na região crítica 22q11. A conduta terapêutica foi instituída para hipertireoidismo e profilaxia para a imunodeficiência com boa evolução. **Resultados:** O fenótipo do paciente é compatível com SVCF e o hipertireoidismo auto-imune e a imunodeficiência foram comprovados laboratorialmente. A Doença de Graves assim como a deficiência de IgA em pacientes com deleção do 22q11 são raramente relatadas na literatura, estando a primeira relacionada principalmente com a Síndrome de DiGeorge. **Conclusão:** O relato de um caso de SVCF com esses comemorativos traz novas possibilidades de manifestações clínicas a serem consideradas em pacientes com deleção do 22q11.

E-mail do autor: joaomiguel87@yahoo.com.br

## **197 – AVALIAÇÃO DE ENFERMAGEM: CONDUTA E MANEJO NO CENTRO DE INFUSÃO VENOSA DO IFF/FIOCRUZ**

Platenik EN, Maciel CD

As mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de doenças raras de depósito lisossômico, progressivas, que causam anormalidades sistêmicas, debilitantes e ameaçadoras à vida, com danos extensos e irreversíveis. Através do reconhecimento precoce, do rápido início de uma terapia específica para a doença (Terapia de Reposição Enzimática - TRE) e de tratamentos paliativos que o curso progressivo das MPS pode ser desacelerado, resultando em uma melhor qualidade de vida e da interatividade. Em Dezembro de 2007 foi inaugurado espaço exclusivo para infusões venosas ambulatoriais e TRE, o Centro de Infusões Venosas (CIV), onde eram atendidas semanalmente 5 crianças com MPS em TRE. Desde a inauguração do CIV observamos o impacto positivo na qualidade do atendimento contribuindo para aumento da adesão ao tratamento. Em abril de 2009 já são 10 pacientes com MPS acompanhados no CIV, além de uma lactente com Doença de Pompe. Inicialmente as infusões eram feitas em 2 dias, atualmente são utilizados 3 dias, visando maior tranquilidade para acompanhamento clínico e de eventuais efeitos adversos. Não houve necessidade de implantação de cateter de longa duração em nenhum dos pacientes, graças aos cuidados no momento da punção venosa e motivação da equipe visando a qualidade de vida das crianças. A abordagem deste grupo de paciente no CIV permitiu um conhecimento e compreensão maior da família; estrutura, valores, crenças meio social, problemas presentes e dificuldades enfrentadas. Este saber possibilita atuar efetivamente, trabalhar orientações cuidados específicos que auxiliam no tratamento em determinados momentos de forma contínua. Utilizar este recurso permite uma atuação direcionada e resolutiva além de auxiliar a família no momento pré, trans e pós infusional e especialmente na manutenção, preservação de estrutura familiar, construção e reestruturação da mesma.

E-mail do autor: platenik@ibest.com.br

## **198 – USO DE HORMÔNIO DE CRESCIMENTO RECOMBINANTE (RGH) EM PACIENTE COM SÍNDROME DE SILVER-RUSSELL**

Shimabukuro A, Ribeiro MG, Barros DS, Beserra ICR, Alves N, Correia P, Paiva I, Guimarães MM

**Introdução:** A Síndrome de Silver-Russell (SSR) é uma condição geneticamente heterogênea que representa um grupo de crianças com retardo do crescimento intra-uterino (RCIU) e características dismórficas distintas. O tratamento com rGH é indicado na criança que nasceu pequena para a idade gestacional (PIG), incluindo SSR, e não apresenta recuperação do crescimento após os 2 anos de idade. **Objetivo:** Descrever a resposta ao tratamento com rGH em um paciente com SSR. **Material e Métodos:** Estudo descritivo de relato de caso. **Resultados:** HCO, masculino, segundo filho de casal jovem não consanguíneo, com relato de RCIU. Nasceu de parto cesáreo, 40 semanas de idade gestacional, Apgar 9, pesando 2.390g e comprimento de 45cm, (PIG de peso e comprimento). Aos 2 anos foi atendido no Serviço de Genética com queixa de déficit pondero-estatural e desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Ao exame físico observou-se baixa estatura proporcionada, desproporção craniofacial, assimetria corporal (MID<MIE), clinodactilia do quinto quirodáctilo esquerdo, sindactilia cutânea entre segundo e terceiro pododáctilos bilateralmente e criptorquidia direita. Feito diagnóstico de SSR sendo encaminhado para a Endocrinologia e Nutrologia. Exames complementares mostraram: avaliação hormonal normal, tomografia de crânio/sela turca e USG de abdome normais. Durante o acompanhamento manteve velocidade de crescimento normal, porém sem catch-up growth. Aos 6,42 anos, com peso de 12.100g (escore Z= -5,81), estatura de 104,1cm (escore Z= -2,7) e IMC de 11,17 (escore Z = -6,66), iniciou terapia com rGH (0,35mg/Kg/semana). Após 6 anos de tratamento apresenta peso = 37kg (escore Z= -0,14), estatura = 151 cm (escore Z= -0,78 ) e IMC = 16,23 (escore Z= -0,93), desenvolvimento puberal normal, sem piora da assimetria corpórea. **Conclusões:** Houve catch-up growth com rGH, sem efeitos adversos. Seguimento em longo prazo é necessário a fim de observar se o ganho de crescimento se mantém até a estatura final.

E-mail do autor: adrishima@hotmail.com

## 199 – TRAJETÓRIA DE UM SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA NO SUS

Cardoso MTO, Medina CTA, Esteves EAS, Lima JMS, Yoshino M

**Introdução:** Embora o reconhecimento oficial dos Serviços de Genética Médica pelo Ministério da Saúde tenha ocorrido oficialmente em janeiro de 2009, inúmeros Serviços de Genética existem desde a década de 60. No Distrito Federal, o Serviço de Genética da Rede Hospitalar da Secretaria de Saúde teve início em 1989. **Objetivo:** Descrever a trajetória de um serviço de Genética Médica na rede hospitalar pública do DF. **Resultados:** Em 1989 iniciou-se o atendimento genético em hospital da SES/DF. Entre 1990 e 1999, foram avaliados 200 casos com defeitos congênitos e 246 com crises epiléticas e síndromes genéticas. Em 2001 realizou-se o primeiro concurso público para geneticista na Rede Hospitalar, e a ampliação do quadro em 2005, possibilitou a estruturação da residência em Genética Médica, aprovada oficialmente em 2007. Em 2008 o Núcleo de Genética (NUGEN) da Rede Hospitalar foi reconhecido em Diário Oficial, destinado ao apoio diagnóstico de patologias de etiologia genética nas diversas especialidades. Atualmente, 4000 pacientes estão cadastrados, com média de 250 atendimentos mensais nos sete ambulatórios semanais de Genética, nas enfermarias e UTIs dos hospitais da SES/DF. Exames investigatórios com citometria de fluxo, genética molecular, cariótipo de sangue periférico e de medula óssea são executados nos laboratórios do NUGEN. A avaliação para erros inatos do metabolismo se faz em parceria com outros centros. Constituindo a base do diagnóstico precoce das Doenças metabólicas hereditárias, o NUGEN é responsável pela de triagem neonatal no DF realizando cerca de 42000 testes/ano, com projeto de triagem ampliada para outras patologias atendendo a lei 4190 de 2008. **Conclusão:** Com três focos de ação - assistencial, ensino e pesquisa - e projetos aprovados pelo CNPq e FAPDF, apesar dos obstáculos, a inserção da Genética Médica no SUS já é uma realidade no DF, beneficiando pacientes que necessitam de diagnóstico e aconselhamento genético.

E-mail do autor: citogeneticabase@yahoo.com.br

## 200 – EXPECTATIVAS DO ENSINO DE GENÉTICA HUMANA PARA O CURSO DE ENFERMAGEM

Vieira T, Federhen A, Giugliani L, Pinto L, Karam S

*Serviço de Genética Médica, HCPA - Porto Alegre/RS; Fundação Universidade FEDE*

**Introdução:** vários autores citam que o conhecimento de genética por enfermeiros e estudantes é limitado, assim como este conteúdo nos currículos do curso. **Objetivo:** investigar as expectativas dos alunos da disciplina de Genética Humana para o Curso de Enfermagem da UFRGS (3º semestre). **Método:** foi aplicado um questionário estruturado aos alunos presentes na primeira aula da disciplina. **Resultado:** dos 46 alunos matriculados, 38 responderam o questionário. Oito alunos eram do sexo masculino; a média de idade foi 23,5 anos (18-43). Dez alunos já haviam freqüentado outro curso universitário, 2 desses tendo contato com a disciplina e 25 alunos já estudaram genética durante o ensino médio. Apenas 6 alunos tinham conhecimento da genética aplicada à enfermagem, apesar de a maioria considerar útil o ensino de genética no curso. É esperado que a disciplina seja tanto clínica quanto teórica, com um grau médio de dificuldade e que o conteúdo seja detalhado; a grande maioria espera que a disciplina seja interessante. De vários tópicos apresentados, os que foram identificados como tendo maior relação com a genética foram: pesquisa, medicina, embriologia, células-tronco, bioquímica e biologia. Das 23 condições clínicas apresentadas, as apontadas como merecendo atenção de um enfermeiro geneticista foram câncer de mama, infertilidade e retardo mental. Das especialidades reconhecidas pelo COFEN, as apontadas como tendo maior relação com a genética foram: ética e bioética, oncologia, pediatria e saúde mental. Os alunos concordam que o conhecimento em genética humana pode modificar a atuação profissional enfermeiro, principalmente na assistência e relação com o paciente. **Conclusão:** o ensino de genética nos cursos de enfermagem é fundamental para que o futuro enfermeiro possa incorporar esse conhecimento a sua prática profissional. Os alunos entrevistados demonstram boas expectativas em relação à disciplina, o que será um elemento motivador à aquisição do conhecimento nesta área.

E-mail do autor: tavieira@hcpa.ufrgs.br

## **201 – PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DOS PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN ATENDIDOS NO AMBULATÓRIO “UM OLHAR ESPECIAL” DO SERVIÇO DE GENÉTICA CLÍNICA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS**

Maciel TPL, Fontes MI, Oliveira ABT, Almeida LN, Costa SC, Chacon DM, Van Der Laan F, Porciúncula CGG, Monlleó IL, Santos ES

**Introdução:** O ambulatório “Um olhar especial” surgiu em dezembro de 2006 no intuito de continuar à aplicação de um protocolo de acompanhamento de pacientes com Síndrome de Down, iniciada em 2005, na Família Alagoana Down - FAMDOWN. O ambulatório especializado, criado no HU/UFAL, além da assistência aos pacientes, é cenário de aulas práticas do curso de Medicina. Atualmente também atende a demanda do SUS. **Objetivo:** Traçar o perfil epidemiológico dos pacientes atendidos no ambulatório de SD. **Materiais e métodos:** Estudo retrospectivo com informações coletadas dos prontuários, de dezembro de 2006 até dezembro de 2008, com os dados: total de pacientes, total e média de consultas por paciente, distribuição por sexo e faixa etária, idade materna na concepção, origem do encaminhamento e procedência. **RESULTADOS:** Foram 56 pacientes acompanhados em 177 consultas (3.1 por paciente). 31/56 (55,36 %) do sexo masculino. A faixa etária variou de 1m a 38a, média de 10a 6m. 16/54 (29,62%) das mães tiveram idade > 35ª no momento da concepção (2 prontuários sem dados). 29/50 (58%) vieram da FAMDOWN, 17/50 (34%) encaminhados por profissionais de saúde e 4/50 (8%) por outros profissionais ou chegaram por conta própria (6 prontuários sem dados); 41/50 (82%) são procedentes de Maceió-AL e 9/50 (18%) do interior do estado (6 prontuários sem dados). **Conclusão:** A quantidade e a média de consultas por paciente mostra avanço na assistência a este grupo de pacientes com necessidades especiais. A proporção entre os sexos é próxima ao encontrado na literatura (1:1). A faixa etária pediátrica prevaleceu na amostra. O fator de risco idade >35a em gestantes é superior ao da literatura (10%), provavelmente por se tratar de uma amostra de portadores de cromossomopatias. A maior quantidade de pacientes encaminhados da FAMDOWN é justificada pelo enfoque inicial de assistência a essa população. A baixa percentagem de pacientes do interior sugere a dificuldade de acesso dos mesmos a serviços especializados.

E-mail do autor: tiago\_plm@hotmail.com

## **202 – IMPLANTAÇÃO DE UM SERVIÇO DE GENÉTICA NO SUS: AVALIAÇÃO DE UMA INICIATIVA NO RIO GRANDE DO NORTE**

Neri JICF, Magna LA, Faria APM

*CCPAR, Secretaria Municipal de Saúde, Parnamirim/RN; Departamento de Genética Médica - FCM - UNICAMP*

**Introdução:** A Portaria Nº 81 de 20/01/09 do Ministério da Saúde instituiu no âmbito do SUS a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, que ainda aguarda regulamentação específica para seu estabelecimento. **Objetivos:** Avaliar as dificuldades existentes para a implantação de um serviço público de atenção em Genética Clínica e verificar sua viabilidade a partir de medidas simples, como contratação de médico geneticista e estabelecimento de um fluxograma de atenção, além da orientação de profissionais da atenção básica sobre condutas iniciais e forma de encaminhamento para avaliação em Genética. **Métodos:** Descrição objetiva do processo de implantação do Ambulatório de Genética Clínica (AGCP) no Centro Clínico de Parnamirim, RN (CCPAR) e apresentação analítica dos dados iniciais. **Resultados:** Em 18 meses, o AGCP-CCPAR atendeu 80 pacientes, a maior parte encaminhada por profissionais não-médicos vinculados à SMS, 55,7% dos exames de cariótipo solicitados já foram realizados e foi possível uma conclusão diagnóstica, com orientação da família e estabelecimento de estratégias terapêuticas e(ou) de suporte, utilizando serviços integrados à rede pública em 23,8% dos casos. **Conclusões:** Os desafios para implantação de um serviço público de atenção à saúde em Genética Clínica são muitos e a complexidade desse processo vai além do oferecimento de infra-estrutura e da vontade política. Embora as necessidades não sejam muitas, nem estejam além das possibilidades de qualquer instância governamental, faz-se necessária a avaliação de cada caso e da realidade de cada Região, visando adaptar o processo às circunstâncias que forem surgindo no decorrer do mesmo.

E-mail do autor: jineri@uol.com.br

### **203 – ATENDIMENTO EM GENÉTICA MÉDICA PELO SUS NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UFSC (HU/UFSC) NOS ANOS DE 1998 A 2008**

Pereira ET, Nogueira GN, Bernardi P, Ribeiro MCM, Maciel FSA, Mascena J, Lima ACA, Lima LB, Widemann B, Bropp C

**Objetivo:** Atendimento médico do SUS no Núcleo de Genética Clínica do Hospital Universitário da UFSC no período de 1998 a 2008. **Introdução:** O Núcleo de Genética Clínica do HU/UFSC é um projeto de extensão universitária que atende parte da grande demanda de pacientes indicados para a especialidade. No Brasil, o Sistema Único de Saúde deve desenvolver estratégias e criar centros de referência para o atendimento efetivo de doenças genéticas. Todos os profissionais de saúde, incluindo os médicos residentes de todas as especialidades, devem ser orientados para integrar a genética na abordagem das doenças ou das políticas de saúde e serem treinados para isso. **Material e métodos:** As atividades foram realizadas pelo atendimento a pacientes encaminhados pelas diversas especialidades do hospital ou de outras localidades. Participaram do trabalho, uma médica geneticista, uma médica neonatóloga e alunos de medicina e biologia. Os pacientes foram avaliados com a propedêutica da genética médica. As atividades laboratoriais realizadas incluíram análise citogenética no Laboratório do HU/UFSC e isolamento de DNA para envio para outros laboratórios. **Resultados:** No período de Janeiro de 1998 a Dezembro de 2008 foram atendidos 1189 pacientes de várias faixas etárias, encaminhados ao ambulatório de genética, provenientes de diferentes municípios. Também foram realizadas avaliações a pacientes durante a internação hospitalar, por solicitação de várias unidades clínicas. Pacientes do projeto ECLAMC e pacientes para os quais foram indicadas reavaliações após a alta hospitalar também foram atendidos. O estudo citogenético foi geralmente realizado por indicação do médico geneticista em 641 pacientes, dos quais 23% apresentaram anomalias desequilibradas. **Conclusão:** As atividades desenvolvidas são importantes para os pacientes e para a formação de alunos, insuficientes para a demanda existente, sendo necessários novos ambulatórios e uma rede de laboratórios no país.

E-mail do autor: elianatp@gmail.com

### **204 – ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM A UM ADOLESCENTE COM SÍNDROME DE PRADER-WILLI EM UM SERVIÇO DE CRESCIMENTO E DESENVOLVIMENTO**

Passos A, Souza PC, Leal RM, Farias MNB, Menezes DDD, Pimentel HJS

**Introdução:** A síndrome de Prader-Willi (PWS) é uma desordem genética altamente variável que afeta múltiplos sistemas, sua incidência varia entre 1/15.000-1/30.000. A PWS é clinicamente caracterizada por grave hipotonia neonatal e na primeira infância, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hiperfagia, obesidade, baixa estatura, criptorquidismo e hipogonadismo. **Objetivos:** Aplicar a Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) a um adolescente com PWS a partir da identificação das Necessidades Humanas Básicas (NHB) afetadas e da composição dos diagnósticos de enfermagem. Elaborar de um Plano Assistencial baseado nos problemas de enfermagem identificados. **Material e Métodos:** Trata-se de um estudo de caráter exploratório, com abordagem qualitativa, realizado no Programa de Crescimento e Desenvolvimento do Hospital Universitário Betina Ferro de Souza (HUBFS) em Belém do Pará. Foi solicitada a família do adolescente a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) que contém o que preconiza o Conselho Nacional de Saúde (CNS) de acordo com a resolução 196/96. Os dados foram sistematicamente coletados através do Histórico de Enfermagem na entrevista com os cuidadores, bem como na análise do prontuário. Foi também realizado um criterioso exame físico, envolvendo as quatro técnicas básicas: inspeção, palpação, percussão e ausculta (IPPA), e mais registro fotográfico. Para a identificação dos diagnósticos de enfermagem adotou-se a taxonomia da North American Nursing Diagnosis Association (NANDA). **Resultados:** O estudo permitiu a identificação de um perfil de diagnósticos de enfermagem a partir dos quais se elaborou um Plano Assistencial que atendesse as NHB afetadas. **Conclusões:** O estudo mostrou a importância de uma assistência de enfermagem sistematizada ao indivíduo com PWS pela adoção de medidas que promovam a saúde geral e auxiliem no acompanhamento terapêutico visando uma melhor qualidade de vida ao cliente.

E-mail do autor: adelaide.passos@gmail.com

## 205 – PREVALÊNCIA DE FENDA LABIAL E FENDA PALATINA NO BRASIL USANDO DADOS DA DNV

Nascimento RL, Castilla EE, Orioli IM

No Brasil desde o ano de 2000 a Declaração de Nascidos Vivos (DNV) inclui informações sobre anomalias congênitas. Os dados de DNV são codificados nas Secretarias Municipais de Saúde e divulgados on-line pelo Instituto Nacional de Saúde do Ministério da Saúde. A DNV apresenta três respostas alternativas para a pergunta sobre a existência de anomalias congênitas (AC): Sim, Não e Ignorado. Se “Sim”, cada anomalia presente no recém-nascido deve ser descrita na íntegra e, posteriormente, codificada pela CID-10. Se devidamente validado este instrumento pode ser utilizado para monitorar AC nacionalmente, abrangendo cerca de 3.000.000 de nascidos vivos por ano. Nosso objetivo foi calcular a prevalência ao nascimento de um defeito com alto valor observacional (fenda labial e palatina) nos municípios brasileiros, através dos dados do DATASUS, verificando o grau de registro em geral e por categoria étnica. Foram analisados os dados do último ano disponível on-line, 2006, calculando-se a prevalência ao nascimento de fenda labial e fenda palatina, dentro de cada um dos 5.635 municípios brasileiros distribuídos em 27 Unidades da Federação (UF), excluindo os municípios com frequência de dados não especificados para AC superior a 10%. Os resultados foram agrupados por UF. Verificou-se a prevalência de fendas em cada grupo étnico em cada UF. A proporção de fenda labial e fenda palatina é de 0,49 por 1000 no Brasil, com maior prevalência em Santa Catarina (0,76) e com menor prevalência no Acre (0,06). A prevalência de fendas foi de 0,57 por 1000 entre brancos, 0,57 entre indígenas, 0,50 entre amarelos, 0,40 entre pardos, e 0,46 entre pretos. Existe um sub-registro de fendas orais de pelo menos 50% no país. Entretanto, a maior prevalência entre brancos, indígenas e amarelos e as menores entre negros e pardos está de acordo ao esperado. A maior prevalência de fendas em negros do que em pardos sugere erros de registro ou particularidades de miscigenação.

E-mail do autor: orioli@centroin.com.br

## 206 – SINAIS DE TRANSTORNO DE DÉFICIT DE ATENÇÃO/HIPERATIVIDADE EM INDIVÍDUOS COM A SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN

Rossi NF, Souza EH, Ferreira DM, Giacheti CM

**Introdução:** O fenótipo comportamental da Síndrome de Williams-Beuren (SWB) inclui manifestações típicas do quadro de Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH). **Objetivo:** investigar sinais de TDAH em indivíduos com a SWB. **Material e métodos:** A casuística foi composta por 22 indivíduos com SWB, 7 a 16 anos (12 masculino e 10 feminino) e positivos para deleção do gene da Elastina. Foi aplicada a Escala de TDAH, versão para professores, para investigação nas áreas de Déficit de Atenção (DA), Hiperatividade/Impulsividade (H/I), Problemas de Aprendizagem (PA) e Comportamento Anti-Social (CA). O desempenho foi analisado segundo escores padronizados a partir do gênero e tipo de escola (pública ou particular). Os comportamentos apresentados foram classificados em: abaixo da média, média, acima da média e índice com maior probabilidade de ocorrer o transtorno. **Resultados:** As áreas com maiores índices de problemas foram DA (45,4%) e PA (54,5%) que apresentaram percentis acima da média. Apenas nestas áreas foram encontrados percentis com maior probabilidade de ocorrer o transtorno (9% para DA e 31,8% para PA). Também foram identificados problemas relacionados ao fator H/I (45,45%) e CA (27,3%) com percentis acima da média. **Conclusões:** Nossos achados mostraram que os sintomas de H/I foram mais evidentes nos indivíduos mais jovens com tendência a permanecer o quadro de desatenção e de dificuldade de aprendizagem. Destaca-se também a presença de comportamentos que sugerem prejuízos na adaptação social, embora, esses sujeitos sejam nomeadamente reconhecidos na literatura pela sociabilidade excessiva.

Apoio: CNPq

E-mail do autor: nataliafreitasrossi@yahoo.com.br

## 207 – ESTUDO DO GENE ENPP-1 EM INDIVÍDUOS DE ANCESTRALIDADE AFRICANA E EUROPÉIA

Ferrari AT, Nunes DA, Mattede KDS, Baldotto LS, Felicíssimo MT, Dazzi RP, Fardin RA, Costa LRS, Errera FIV  
*Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (EMESCAM)*

**Introdução:** O gene ENPP1 contém 25 éxons e apresenta vários polimorfismos, como o polimorfismo K121Q no éxon 4, associado à resistência insulina, obesidade e diabetes. Para estudo de fatores de risco genético para estas e outras doenças é importante conhecer a distribuição dos genótipos do gene candidato nos diferentes grupos raciais. **Objetivo:** Verificar se a distribuição genotípica do polimorfismo K121Q no gene ENPP-1 é diferente entre os grupos raciais da população do ES. **Material e método:** O DNA foi extraído segundo o protocolo de Miller (1988) do sangue dos voluntários, o éxon 4 amplificado por PCR, e visualizados em luz UV. Os participantes responderam a um questionário e a partir dele foram classificados em afrodescendentes e eurodescendentes. Homozigotos KK não possuem o polimorfismo, heterozigotos KQ o possuem em apenas um alelo e homozigotos QQ o possuem nos dois alelos. Os resultados obtidos foram analisados pelo método  $\chi^2$  e Fisher no GRAPH PAD INSTAT®. **Resultados:** Dos 108 participantes, relação à ancestralidade, de acordo com a autoclassificação, 77 (71,3%) AA e 31 (28,7%) AE. Dentre os AA, 41 (38%) KK e 36 (33%) KQ. A frequência do alelo K nessa população foi de 0,766 (76,6%) e do alelo Q foi de 0,234 (23,4%). Dentre os AE, 25 (23%) KK e 6 (6%) KQ. A frequência do alelo K nessa população foi de 0,904 (90,4%) e do alelo Q foi de 0,096 (9,6%). O genótipo KQ foi significativamente (3-4 vezes) mais frequente em AA do que em AE [ $P=0.0091$ , Odds Ratio= 3,659 (IC: 1,349-9,919)]. **Conclusão:** Esse resultado sugere que para estudos de caso-controle utilizando esse polimorfismo como fator de risco genético com obesidade e/ou DM2 no ES, os participantes devem ser estratificados inicialmente pela ancestralidade.

E-mail do autor: trugilhoferrari@gmail.com

## 208 – FORMAÇÃO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE E ATENDIMENTO UNIVERSAL NA ÁREA DE GENÉTICA CLÍNICA NO BRASIL

Novoa MC, Burnham TF

**Introdução e objetivos:** O assombroso desenvolvimento da genética nas últimas décadas tem levado diversos países a promover uma revisão na formação dos profissionais da área de saúde de maneira a incluir estes conhecimentos capacitando-os a ações de diversos níveis de complexidade nesta área. É vital que o avanço científico se traduza realmente em políticas de saúde pública que beneficiem a população. Neste sentido foi realizada uma pesquisa documental e de literatura visando conhecer a realidade brasileira com relação ao preparo e à existência de recursos humanos que permitam a aplicação mais ampla da genética humana e as ações realizadas em outros países com este mesmo propósito. **Material e métodos:** Foram consultados os portais eletrônicos do Ministério da Saúde, CONASS, Instituições de Ensino Superior da Região Nordeste do país e publicações científicas acessadas através do portal de periódicos CAPES. **Resultados:** Foi constatado o esforço de vários países do mundo no sentido, não somente de incluir os novos conhecimentos na formação dos novos profissionais, como também de atualizar aqueles já formados e de elaborar programas especiais para incluir a ação de todos os profissionais envolvidos nos cuidados à saúde. No que se refere ao Brasil, dados do CONASS informam não somente a escassez de geneticistas médicos como a distribuição desequilibrada dos mesmos no país. Os componentes curriculares das IES estudadas informam que somente 33 % delas incluem conhecimentos de genética. **Conclusões:** A iniciativa tomada pelo Ministério da saúde de garantir atendimento em genética médica à população torna necessária uma ação organizada no sentido da divulgação do conhecimento específico, da definição do papel do profissional no atendimento à saúde, procurando absorver todos aqueles com preparação adequada, e do incentivo e fortalecimento do trabalho em equipe dentro de outras ações.

E-mail do autor: novoabr@yahoo.com



## 209 – GENÉTICA NO SUS - UMA EXPERIÊNCIA BEM SUCEDIDA

Colin GR, Amaral E

O NAIPE (Núcleo de Assistência Integral ao Paciente Especial) localizado em Joinville-SC é mantido pela Secretaria Municipal de Saúde. Seu público alvo são as síndromes genéticas, autismo, deficiências intelectuais e sequelas de paralisia cerebral. O atendimento conta com pediatra pós-graduado em Genética Médica, pediatra clínico, clínico geral, neurologista, psiquiatra, dentistas, fisioterapeutas, enfermeiras, fonoaudiólogas, terapeutas ocupacionais, pedagoga e técnicos de saúde. O objetivo é prestar atendimento integral de maneira a melhorar o desenvolvimento neuropsicomotor, assim como inserir na sociedade com o suporte dos profissionais, seja na escola, no trabalho, no esporte ou no lazer. Para isto, contamos com o apoio dos profissionais do NAIPE que interagem com escolas, empresas, cursos profissionalizantes (SESI, SESC, SENAI), academias e instrumentos de lazer, a fim de que a aceitação, adequação e funcionalidade dos nossos pacientes se tornem concretas nos ambientes que frequentam. Como resultado, incluímos na escola regular mais de 744 pacientes com diagnósticos diversos (mais de 40 síndromes genéticas diagnosticadas). Inserimos no mercado de trabalho mais de 60 pacientes, transformando a rotina e dinâmica familiar desses pacientes, proporcionando independência para os mesmos. Assim, concluímos que é possível manter serviços que beneficiem esta população, dando dignidade e abrindo possibilidade de crescimento pessoal a todos os envolvidos no processo. O investimento inicial de instalação do serviço se paga tanto social como monetariamente, pois quando visto de forma integral e sistemática diminuem-se as patologias evitáveis, internações hospitalares desnecessárias e atendimentos mal conduzidos que acarretam custos materiais e sociais para estes cidadãos e para o estado. Gostaríamos que a experiência do NAIPE se multiplicasse no país, dando condições aos mesmos de serem inclusos social e profissionalmente.

E-mail do autor: guilherme.colin@netvision.com.br

## 210 – RECORRÊNCIA FAMILIAL DA SÍNDROME DE LUJAN-FRYNS EM DOIS IRMÃOS

Costa FKA, Almeida DRB, Angelim VMAL, Barbosa MM, Gomes RR, Ribeiro LG, Santos ES

**Introdução:** A Síndrome de Lujan-Fryns (OMIM 309520) caracteriza-se por retardo mental ligado ao X associado ao aspecto marfanóide. O gene foi mapeado na região Xq13. Sua prevalência é desconhecida, tendo sido descritos poucos casos na literatura. Síndrome do X frágil, Síndrome de Marfan e Homocistinúria são os principais diagnósticos diferenciais. **Objetivos:** Relatar um caso de recorrência familiar da Síndrome de Lujan-Fryns em dois irmãos. **Material e Métodos:** Estudo retrospectivo com dados obtidos através da revisão de prontuários. **Resultados:** Paciente 1, sexo masculino, 16 anos, apresentou ao exame morfológico e avaliações complementares os seguintes achados: alta estatura, hiperextensibilidade articular (mais evidente nos dedos das mãos e dos pés), região frontal proeminente, face longa e estreita, hipoplasia do maxilar, mandíbula pequena, nariz largo com ponte nasal alta e estreita, filtro curto e profundo, lábio superior fino e palato arqueado, voz hipernasal e hipotonia generalizada. Instabilidade emocional, distúrbio de aprendizagem, timidez e fobia social. Prolapso de válvula mitral com refluxo discreto e ectasia da raiz da aorta ao ecocardiograma e ao exame oftalmológico, miopia sem retinopatia. Cariótipo em sangue periférico com banda G, análise molecular para X frágil e investigação bioquímica para homocistinúria tiveram resultados normais. Paciente 2, sexo feminino, 19 anos, apresenta quadro clínico semelhante ao paciente 1, de intensidade mais leve. Os exames complementares não apresentaram alterações significativas. **Conclusões:** Os pacientes apresentam aspecto marfanóide e retardo mental compatível com herança ligada ao X. Apesar de ainda não ter sido realizada a pesquisa da mutação no gene MED 12, o diagnóstico clínico de Síndrome de Lujan-Fryns está respaldado pela literatura. Não existe tratamento específico e os pacientes requerem educação especial e acompanhamento psicológico.

E-mail do autor: fabiaquinodacosta@gmail.com

## **211 – PROGRAMA DE DOAÇÃO DE OÓCITOS EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO: CARACTERÍSTICAS GENÉTICAS DAS CANDIDATAS A DOAÇÃO**

Aguiar RALP, Santos HSS, Camargos KV, Aguiar MJB, Tavares RLC, Camargos AF

**Introdução:** A utilização de oócitos doados em técnicas de reprodução assistida (TRA) é regulamentada pela resolução 1.358/92 do Conselho Federal de Medicina. O Laboratório de Reprodução Humana do HC-UFGM possui programa de doação de oócitos desde 1997. As candidatas à doação estão em tratamento para infertilidade com TRA. Todas elas e seus cônjuges são submetidos à avaliação genética, incluindo a realização do cariótipo. **Objetivos:** Avaliar as características genéticas das candidatas ao Programa de Doação de Oócitos e os fatores de exclusão dessas pacientes. **Método:** Análise retrospectiva dos prontuários avaliando dados da anamnese, heredograma e cariótipo. **Resultados:** 92 casais foram atendidos pelo Serviço de Genética do HC-UFGM, no período de 1998 a 2007. Destes, 13 pacientes iniciaram, mas não finalizaram o processo de avaliação. A idade média das pacientes candidatas à doação de óvulos foi de  $28,3 \pm 2,7$  anos. Cerca de 45,6% das 79 pacientes que completaram o estudo (36/79) eram pacientes com indicação de utilização de FIV e 54,4% (43/79) com indicação de ICSI. O screening genético foi responsável pela exclusão de 10 entre as 79 pacientes (12,7%) avaliadas: 3 casais apresentaram história de retardo mental (2 pacientes possuíam filhos com retardo mental e uma paciente com diagnóstico de retardo mental); 4 pacientes demonstraram mosaicismos de baixo grau para monossomia do cromossomo X; uma paciente apresentou radiculopatia bilateral. A presença de traço falciforme na eletroforese de hemoglobina esteve presente em duas pacientes. Dois casais foram excluídos em consequência de achados no cônjuge masculino: um apresentou baixa estatura proporcionada, rizomelia e clinodactilia do 5º dedo, com provável fusão entre C1 e C2, osteopenia difusa e alteração no cariótipo e outro desistiu pois apresentou marcador cromossômico. **Conclusão:** Os dados encontrados nesta pesquisa reforçam os dados da literatura quando a necessidade de screening genético em candidatas a doação de óvulos.

E-mail do autor: aguiarre@terra.com.br

## **212 – TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA E TERAPIA CELULAR NO TRATAMENTO DA ADRENOLEUCODISTROFIA (ALD) LIGADA AO CROMOSSOMO X**

Nepomuceno DF, Lima JFA

**Introdução:** A Adrenoleucodistrofia (ALD) é uma doença degenerativa causada por um defeito localizado no cromossomo X que afeta crianças do sexo masculino com incidência de 1:20.000. Essa alteração causa acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML) na substância branca do cérebro, destruindo a bainha de mielina e instalando retardo mental, além de causar deficiência das funções adrenais. O único tratamento específico consiste da utilização de Óleo de Lorenzo, embora sua eficácia não esteja comprovada quando os sintomas já se manifestaram. Novos tratamentos como o transplante de medula e a terapia celular tem sido pesquisados em com objetivo de tratar os pacientes sintomáticos. **Objetivos:** Relatar e descrever os principais tratamentos utilizados em ALD e esclarecer sua atuação. Citar novas alternativas terapêuticas, como o transplante de medula óssea e diferenciá-las, comparando pontos positivos e negativos. **Material e métodos:** Foi utilizada a revisão de literatura, tendo como base livros, revistas científicas, profissionais especializados e pesquisa em sites específicos de publicações científicas. **Resultados:** Existem poucas pesquisas publicadas acerca de novos tratamentos; embora sejam realizados estudos em vários países. O transplante de medula óssea e a terapia celular têm sido aplicados e estudados, mas na maioria dos casos não têm se mostrado eficaz na paralisação ou retardo da doença; o óleo de Lorenzo continua a única terapia específica da doença, embora só se mostre realmente eficaz quando usado por pacientes assintomáticos. **Conclusão:** A Ald ainda é uma doença pouco pesquisada e conhecida. O tratamento hoje utilizado baseia-se na ingestão do óleo de Lorenzo, mas ele só mostra-se eficaz em pacientes assintomáticos. Considerando-se ser o transplante de medula óssea uma promessa para o tratamento de ALD, é fundamental que mais pesquisas sejam feitas para melhorar os resultados e garantir sua eficácia.

E-mail do autor: denise.feijo@bol.com.br

### 213 – ATENDIMENTO CLÍNICO EM GENÉTICA NO MUNICÍPIO DE RIO GRANDE-RS

Karam SM, Andrade RGG, Kisner AV, Schermack G

**Introdução:** Doenças raras afetam um número limitado de indivíduos, 1:2000 na Europa e 1:1250 nos EUA, mas o número de desordens é amplo, mais de 5000 segundo a OMS. Um dos grandes problemas é a estimativa, pois dados epidemiológicos não estão disponíveis para a maioria. Tais doenças são importante problema de saúde pública e um desafio para a comunidade médica. No Brasil, uma minoria dos pacientes com doenças genéticas é atendida em serviços apropriados. Embora sejam cuidados por outros especialistas, riscos familiares e reprodutivos são, muitas vezes, relevados. **Objetivos:** determinar motivos de referência à genética, relação com diagnóstico final, procedência dos pacientes e exames utilizados para investigação. **Materiais e Métodos:** Série de 270 casos avaliados na FURG entre 2001 a 2008 (com interrupção de 3 anos, devido a licença do professor). Foi aplicada uma ficha padronizada contendo variáveis como: idade, motivo da consulta procedência, médico que encaminhou, exames complementares e diagnóstico. A ficha foi preenchida ao longo do acompanhamento do paciente e os dados foram analisados no programa Epi –Info. **Resultados:** os especialistas que mais encaminharam ao geneticista foram o pediatra e o neurologista. Os principais exames para a investigação foram cariótipo 34% (n= 88) seguido por TEIM 11% (n=28); radiografias simples 11% (n=27). A maior frequência dentre as patologias genéticas foram as mendelianas e as anomalias cromossômicas. 21% não apresentavam problemas de origem genética e 25 % permanecem em investigação. **Conclusão:** A partir dos resultados pode-se traçar estratégias para um melhor atendimento, como outros exames a serem incluídos na rotina, dia de coleta e horário de atendimento. Muitos dos pacientes tiveram diagnóstico após serem encaminhados e muitos seguem em investigação. Esse estudo prosseguirá com o intuito de formar um banco de dados permanente dos pacientes do ambulatório de genética podendo servir para estudos posteriores

E-mail do autor: karam.simone@gmail.com

### 214 – PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DA GENÉTICA MÉDICA NO MUNICÍPIO DE SÃO CARLOS, SÃO PAULO

Melo DG, Lessa ACO, Teixeira Filho JL, Góes KMF, Barbosa CAA

**Introdução:** Doenças genéticas afetam 3 a 7% da população. Cerca de 5% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia congênita, determinada total ou parcialmente por fatores genéticos. Além disto, doenças genéticas e anomalias congênitas são a segunda causa de mortalidade infantil no país. Reconhecendo isto, em junho de 2006, foi re-ativado o Ambulatório de Genética Médica no município de São Carlos/SP, por meio de parceria entre a Secretaria Municipal de Saúde e a UFSCar, na forma de extensão, como um serviço de integração docente-assistencial. O Ambulatório está inserido no SUS e atende a população de São Carlos e micro-região, o que totaliza aproximadamente 240.000 pessoas. **Objetivos:** Conhecer o perfil clínico-epidemiológico dos pacientes atendidos no Ambulatório de Genética Médica do município de São Carlos. **Material e Métodos:** Estudo transversal, realizado por meio de revisão padronizada dos prontuários dos pacientes atendidos no Ambulatório, no período compreendido entre junho de 2006 a dezembro de 2008. **Resultados:** Foram atendidos 219 pacientes e revisados 216 prontuários. Cento e vinte e oito (59,26%) pacientes eram do sexo feminino e 11 (5,10%) eram aparentados. A idade variou de 14 dias de vida a 73 anos (média de 15 anos e 9 meses, desvio padrão de  $\pm$  19 anos e 10 meses). Deficiência mental e baixa estatura foram os motivos mais freqüentes para encaminhamento. Noventa e quatro pacientes (43,52%) receberam diagnóstico de doenças genéticas ou anomalias congênitas. Com relação à resolubilidade do ambulatório, 74 pacientes (34,26%) receberam alta, 117 (54,17%) continuaram em seguimento clínico e 25 (11,57%) foram encaminhados para serviços de genética de maior complexidade. **Conclusões:** Os resultados endossam a necessidade da consolidação de uma rede de cuidado integral, inserida no SUS, que atenda os pacientes com doenças genéticas e anomalias congênitas, e as suas famílias, em todos os níveis da atenção à saúde, com ênfase na prevenção da deficiência mental.

E-mail do autor: dgmelo@ufscar.br