

Avaliação dos pacientes vinculados ao Serviço de Aconselhamento Genético (SAG) da UFPel, nos anos 2008 e 2009

GUERRA, Gabriela

*Universidade Federal de Pelotas, Instituto de Biologia, Curso de Ciências Biológicas
gabiguerra0305@hotmail.com*

GARCIAS, Gilberto de Lima

*Universidade Federal de Pelotas, Instituto de Biologia, Departamento de Zoologia e Genética
gilberto.garcias@gmail.com*

1 INTRODUÇÃO

Aconselhamento Genético (AG) foi uma expressão primeiramente utilizada nos Estados Unidos, mais especificamente no Instituto Dight para Genética Humana (REED 1975, RESTA 1997). Atualmente, o AG é uma prática em Saúde Pública difundida internacionalmente. Uma sessão de AG cobre diferentes aspectos da saúde, da promoção do bem-estar e da garantia dos direitos individuais e sociais: desde a reprodução biológica, com a discussão sobre riscos e probabilidades de nascimento de crianças com determinados traços genéticos, até cuidados precoces relativos a doenças genéticas de expressão tardia (BRUNONI 2002). Essas sessões podem ocorrer em qualquer etapa da vida do indivíduo afetado sendo, na sua maioria, realizadas tendo como objetivo os recém nascidos com alguma doença genética e/ou malformação congênita, seja para o diagnóstico das alterações corporais e/ou cognitivas dessa criança, seja para planejar novas gestações após o nascimento desse filho. O aconselhamento genético engloba um amplo conjunto de procedimentos cujos objetivos são investigar os indivíduos e suas famílias para, não só informá-los a respeito dos riscos de recorrência de uma determinada doença genética, mas também orientá-los na maneira de educar e lidar com o(s) indivíduo(s) afetado(s) (BRUNONI 2002).

Fatores ambientais ligados ao estilo de vida, como exposições a ambientes diversos, tem influência sobre os indivíduos com relação ao risco de determinadas doenças. Alguns fatores que podem contribuir para que o fenótipo normal seja alterado são os seguintes: a idade materna (precoce ou avançada), casamento consanguíneo, mutações (isoladas) e abortos recorrentes. Para cada caso, o aconselhamento genético é de suma importância, pois ele contribui para

melhorar a vida do indivíduo atingido com alguma doença ou síndrome genética e deixa os pais conscientes do risco de recorrência e com uma previsão da vida de seu filho, principalmente no que se refere a procedimentos que visem à melhoria de qualidade de vida.

Tendo em vista a grande frequência de portadores de doenças genéticas e/ou malformações congênitas, as quais podem chegar a uma prevalência de até 10% em algumas populações, faz-se necessário conhecer as formas de abordagem dadas a este tipo de atendimento em um serviço da nossa comunidade.

Os objetivos do presente trabalho foram avaliar o motivo das consultas ao Serviço de Aconselhamento Genético, situado na cidade de Pelotas, descrever os procedimentos adotados como meio de diagnóstico genético e determinar os tipos de orientação passadas aos pacientes.

2 METODOLOGIA

As atividades foram realizadas no Serviço de Aconselhamento Genético (SAG) do Ambulatório de Genética Clínica Humana, localizado na Faculdade de Medicina da UFPEL. Foram realizadas consultas gratuitas, pelo SUS, todas as segundas-feiras pela manhã, das 8h ao meio dia.

A coleta de dados para o presente trabalho teve início em março de 2008, tendo terminado em novembro de 2009, num total de um ano e oito meses. Os pacientes eram encaminhados para primeira consulta ou para revisões de saúde. Na revisão não era feita entrevista, somente anotações da consulta. Estas atividades foram coordenadas e realizadas pelo Prof. Gilberto de Lima Garcias (médico geneticista, docente de Genética, UFPel), com a participação de Gabriela Guerra (discente de Ciências Biológicas, UFPel).

3 RESULTADOS E DISCUSSÕES

Durante o período de março de 2008 a novembro de 2009 ocorreu o atendimento de 309 pacientes no SAG, onde 191 foram atendidos em primeira consulta e 118 para revisões de saúde. Também foram feitas consultas para

pedidos de atestados de aceitação para escolas regulares e transporte público, além de pedidos de aposentadoria do indivíduo pelo INSS.

O exame físico era o ponto importante da consulta, pois com este compreende-se melhor cada caso e analisam-se melhor as características sindrômicas. Durante a consulta, coletou-se amostra ou solicitaram-se exames laboratoriais para confirmação diagnóstica ou para o retorno do paciente na revisão de saúde, conforme a necessidade.

Os exames mais solicitados para confirmação diagnóstica foram: Cariótipo de sangue periférico com bandeamento cromossômico G, Hemogramas, Hormônios Tireoidianos, Eletroencefalograma e Ecocardiograma. Houve, também, encaminhamentos a outros profissionais e Instituições de Saúde ou Educacionais.

As indicações mais frequentes para encaminhamento foram de pacientes com retardo mental e/ou atraso no desenvolvimento físico e/ou mental; malformação única ou múltipla; síndromes (Síndrome de Williams, por exemplo); doenças metabólicas herdadas (mucopolissacaridose, por exemplo); distúrbios cromossômicos (Down, por exemplo); risco de condição genética; casais com história de abortos recorrentes; casais consanguíneos; consulta pré-concepcional e consulta sobre fator de risco (idade materna avançada, por exemplo).

Para dois anos, o número de 316 pacientes que procuraram o SAG, foi considerado alto. Isso ocorreu devido ao somatório das doenças e síndromes genéticas da cidade de Pelotas com as cidades do entorno da mesma e pelo fato de existir somente uma instituição e um profissional atendendo essa demanda nessa região.

Com o SAG em Pelotas, conseguiu-se, também, enfatizar a importância do uso do ácido fólico antes da gestação; melhorar a qualidade de vida de indivíduos portadores de síndromes através de pedidos para que escolas especiais ou regulares, fisioterapias e hidroterapias e serviços gratuitos pelo SUS pudessem receber esses pacientes e atendê-los de forma adequada.

4 CONCLUSÕES

De acordo com os resultados desse trabalho, que mostrou o elevado número de pessoas em busca de aconselhamento genético, pode-se afirmar a necessidade e importância do SAG para a cidade de Pelotas e demais municípios vizinhos.

Um Serviço de Aconselhamento Genético presta serviço comunitário ao alertar a comunidade para os fatores de risco como a idade materna e a consangüinidade muito próxima em casais, em relação à síndrome de Down e ao aumento de probabilidade de ocorrência de doenças genéticas, respectivamente. Também, é fator preventivo ao educar a população para a importância do uso correto do ácido fólico durante o período pré-gestacional a até pelo menos 12 semanas do início da gestação, a fim de prevenir malformações congênitas.

5 REFERÊNCIAS

- BRUNONI, D. Aconselhamento genético. **Ciência Saúde Coletiva**, v.7, n. 1, p.101-107, 2002.
- REED ,S. A short history of genetic counseling. **Social Biology**, v.4 ,n.21, p.332-339, 1975.
- RESTA, R. The historical perspective: Sheldon Reed and 50 years of genetic counseling. **Journal of Genetic Counseling**, v.4, n.6, p.375-377, 1997.