

**ATENDIMENTO AMBULATORIAL, ESTUDO CITOGENÉTICO E  
ACONSELHAMENTO GENÉTICO NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA  
UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA**

**Ana Beatriz Cechinel Souza, Itamar Rios de Souza, Luana Graziela Batista,  
Julianna Moura Castro da Silveira, Luciana Bonassis Burigo**

Acadêmicos do Curso de Medicina da UFSC

**Eliana Ternes Pereira, Dra.**

Prof<sup>a</sup> do Departamento de Clínica Médica da UFSC (Coordenadora)

elianatp@linhalivre.net

**Resumo**

Os autores relatam as atividades do Núcleo de Genética Clínica do Hospital Universitário da UFSC. Descrevem sua história, as atividades clínicas e didáticas e relatam sua casuística no período de março de 2001 a dezembro de 2003.

**Palavras-chave:** atendimento ambulatorial, aconselhamento genético, estudo citogenético.

**Introdução**

O Atendimento Ambulatorial, Estudo Citogenético e Aconselhamento Genético no Hospital Universitário (HU) é realizado no Núcleo de Genética Clínica e no Laboratório de Citogenética da Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC) e tem procurado integrar ensino e pesquisa com o trabalho de assistência ambulatorial comunitária.

Apesar de individualmente raras, a soma das incidências das quase 5.000 doenças monogênicas, das doenças cromossômicas e das doenças multifatoriais torna as doenças genéticas relativamente freqüentes em seu conjunto.

Desde que foi implantado em 1981, o ambulatório de Genética tem atuado no sentido de diagnosticar doenças hereditárias, orientar o tratamento para estes casos e também orientar as famílias quanto ao risco de ocorrência destas doenças em seus descendentes.

O laboratório de Citogenética Humana foi criado em 1984 e participa através do estudo citogenético e definição do cariótipo dos casos que necessitam de confirmação

diagnóstica. O laboratório foi criado em 1984, com auxílio do Hospital Universitário, Governo de Estado de Santa Catarina e CNPq.

A partir de 1992, o laboratório foi ampliado com auxílio de projeto aprovado pelo CNPq, permitindo o isolamento de DNA para fins de diagnóstico e pesquisa de pacientes atendidos no ambulatório. A análise de DNA ainda não é realizada no laboratório por deficiência de equipamentos necessários. Quando necessário, o DNA é encaminhado para outra Universidade que aceite realizar o exame, sem ônus para o Hospital Universitário e com consentimento dos pacientes.

A Consulta Genética é um processo de comunicação que trabalha com condições associadas à ocorrência de risco de um distúrbio genético em uma família.

A Consulta Genética compreende várias tarefas. A primeira é estabelecer o diagnóstico e discutir a história natural e a conduta clínica a ser tomada em cada caso. A segunda tarefa requer a compreensão dos aspectos básicos de genética médica, principalmente daqueles relacionados à determinação da recorrência da doença na família. O terceiro e quarto objetivos da consulta envolvem a discussão de opções reprodutivas e a facilitação da tomada de decisões, sempre respeitando a autonomia da família. A tarefa final é ajudar a família a lidar com o distúrbio e com o risco de recorrência.

As indicações mais comuns para encaminhamento a uma clínica de genética são pacientes com: 1) retardo mental ou retardo de desenvolvimento; 2) malformação única ou múltipla; síndromes dismórficas; 3) doenças metabólicas herdadas; 4) distúrbios monogênicos; 5) distúrbios cromossômicos; 6) risco de condição genética (dúvidas sobre diagnóstico pré-sintomático); 7) dúvidas sobre os aspectos genéticos de qualquer condição médica; 8) casais com história de abortos recorrentes; 9) consangüinidade de um casal; 10) consulta sobre teratógeno; 11) consulta pré-concepcional e consulta sobre fator de risco (idade materna avançada e outros).

Muito do que se sabe sobre o desenvolvimento, estrutura e funcionamento da espécie humana foi identificado através da investigação de indivíduos com doenças genéticas. Portanto, a evolução das ciências médicas pode ser produzida através das informações coletadas e estudadas em serviços de Genética Médica preparados e capacitados para investigar e produzir conhecimento.

Através deste projeto, o Núcleo de Genética Clínica do Hospital Universitário da UFSC oferece à comunidade atendimento médico especializado na área de Genética Clínica. O projeto também cria um serviço que permite a participação de alunos de graduação em Medicina, favorecendo o aprendizado e estimulando a pesquisa clínica.

## **Material e Métodos**

O atendimento ambulatorial de pacientes encaminhados ao Hospital Universitário foi realizado no Núcleo de Genética Clínica e os exames citogenéticos foram realizados no Laboratório de Citogenética do Hospital Universitário da Universidade Federal de Santa Catarina em Florianópolis, durante o período de março de 2001 a dezembro de 2003.

Participam do projeto, de forma permanente, uma professora orientadora, médica do Departamento de Clínica Médica, especialista em Genética Clínica; alunos do curso de Medicina, bolsistas de projeto de extensão ou voluntários, e funcionários do Laboratório de Citogenética do HU. Também colaboram com o projeto médicos voluntários e as professoras Cecília Menks Ribeiro e Elza Sartorelli, ambas do Departamento de Biologia.

Foram realizadas as seguintes atividades clínicas: 1) Atendimento a pacientes internados, após o recebimento de pedidos de inter-consulta hospitalar e 2) Atendimento a pacientes ambulatoriais. A origem dos pacientes ambulatoriais foi: a) pacientes atendidos após a alta hospitalar; b) pacientes com retorno para acompanhamento clínico, já atendidos no ambulatório, nos anos anteriores; c) pacientes advindos de marcação no Sistema Único de Saúde (SUS) do Município de Florianópolis; d) pacientes advindos de outras localidades do Estado de Santa Catarina; e) pacientes encaminhados após a alta hospitalar pelos coordenadores do projeto do “Estudo Colaborativo Latinoamericano de Malformações Congênitas” (ECLAMC) da Maternidade do Hospital Universitário/UFSC e da Maternidade Carmela Dutra (MCD) em Florianópolis, SC.

As atividades ambulatoriais incluíram a realização de história clínica, exame físico, execução de heredograma, programação diagnóstica e terapêutica. O aconselhamento genético foi realizado para todos os casos atendidos.

Como atividade laboratorial, foram realizados estudos citogenéticos em linfócitos periféricos, através da coleta de sangue de pacientes, sempre que necessário. As culturas

foram estabelecidas no Laboratório de Citogenética Clínica do Hospital Universitário, UFSC. Foram realizados estudos com bandeamento GTG, CBG, RHG e NOR, de acordo com a indicação clínica. A análise citogenética foi realizada com a colaboração de professores do Centro de Ciências Biológicas da UFSC.

Todos os pacientes atendidos foram registrados em um banco de dados do Núcleo.

Durante todo o período, foram realizadas reuniões semanais, com a participação de todo o grupo, para o estudo de casos atendidos no ambulatório, definição diagnóstica e apresentação de temas relevantes em Genética Clínica.

## **Resultados e Análise**

Durante o período compreendido entre março de 2001 e dezembro de 2003 foram realizados um total de 567 atendimentos (Quadro 1).

Dos pacientes encaminhados ao ambulatório de Genética Clínica do Hospital Universitário, nos anos de 2001 a 2003, 154 apresentaram malformações congênitas descritas no Quadro 2.

O Quadro 3 descreve as síndromes malformativas diagnosticadas no período de 2001 a 2003 e o número de pacientes afetados. Os Quadros 2 e 3 apresentam os diagnósticos realizados no ambulatório e o número de pacientes em cada categoria.

Para confirmação do diagnóstico, foram utilizados vários exames indicados para cada caso, como estudo citogenético (Quadro 4), bioquímico, de imagem ou de DNA. No caso do estudo citogenético, em certas circunstâncias foi necessário fazer nova cultura. Isso ocorreu devido ao insucesso de cultura, assim como pela necessidade de realizar novas técnicas. Em alguns casos, foi realizado estudo citogenético nos pais dos pacientes com translocações desequilibradas para saber se a anomalia foi herdada ou ocorreu “de novo”, a fim de realizar o aconselhamento genético.

A maioria dos pacientes teve, pelo menos, uma reconsulta no período e, após a conclusão diagnóstica, foram realizados o aconselhamento genético e a orientação para a prevenção de malformações congênitas. O Quadro 5 descreve os grupos nosológicos globais dos pacientes atendidos. Dos pacientes descritos, 17 estão ainda em investigação, sem diagnóstico definitivo.

Quadro 1: Número de atendimentos realizados durante o período de março de 2001 e dezembro de 2003, discriminados por ano.

ANO	NÚMERO DE ATENDIMENTOS
2001	159
2002	199
2003	209
<b>TOTAL</b>	<b>567</b>

Quadro 2: Malformações congênitas isoladas apresentadas pelos pacientes no período.

MALFORMAÇÃO CONGÊNITA	NÚMERO DE PACIENTES
Agenesia ou hipoplasia digital	09
Agenesia de corpo caloso	01
Agenesia de septo pelúcido	01
Apêndice cutâneo	04
Apêndice pré-auricular	13
Atresia de esôfago	01
Criptorquidia	14
Dilatação pielocalicial	02
Disgenesia gonadal	02
Malformação ou deformação facial	03
Duplicação de ureteres	01
Encurtamento de membros	03
Fenda labial	04
Fenda labial e Fenda palatina	05
Fenda palatina	04
Fosseta pré-auricular	06
Fosseta sacrococcígea	07
Gastroquise	01
Hemangioma	15
Hidronefrose	01
Hipospádia	08
Luxação congênita do quadril	02
Macrocefalia	01
Macroglossia	01
Macrossomia	01
Microcefalia	02
Micrognatia	04
Micropenis	01
Microtia	03
Mielomeningocele	01

Nevo	02
Pé torto congênito	06
Polidactilia	11
Sindactilia	05
Sopro cardíaco	07
Teratoma	01
<b>TOTAL</b>	<b>153</b>

Quadro 3: Síndromes malformativas avaliadas entre os anos de 2001 e 2003.

DIAGNÓSTICO	NÚMERO DE PACIENTES
Acondroplasia	01
Amenorréia primária	06
Amenorréia secundária	02
Artrogripose	01
Ataxia de Friedrich	01
Atrofia espinhal progressiva	01
Baixa estatura (isolada)	12
Brida amniótica	02
Complexo Charge	01
Deficiência de aprendizado (isolada)	03
Deficiência visual	01
Dismorfias múltiplas (a esclarecer)	15
Displasia Ectodérmica	02
Displasia óssea	10
Distrofia Miotônica Congênita	01
Doença de Machado-Joseph	03
Doença dos Ovários Policísticos	01
Doença do Rim Policístico	03
Encefalopatia Crônica Degenerativa	02
Hemihipertrofia Generalizada	02
Hipercolesterolemia Familiar	01
Hipogonadismo	03
Menopausa Precoce	01
Neurofibromatose	02
Paquidermoperiostose	01
Puberdade Tardia	01
Retardo Mental (isolado)	02
Seqüência de Holoprosencefalia	03
Seqüência de Moebius	02
Síndrome Branquio-oto-renal	01
Síndrome de Angelman	01
Síndrome de Aarskog	01

Síndrome de Bechwith Widemann	03
Síndrome de Crouzon	02
Síndrome de Down	21
Síndrome de Edwards	01
Síndrome de Goldenhar	04
Síndrome de Hiperextensibilidade	01
Síndrome de Kabucki	01
Síndrome de Kallmann	01
Síndrome de Kids	01
Síndrome de Klinefelter	01
Síndrome de Laurence-Moon-Biedl	01
Síndrome de Marfan	05
Síndrome de Noonan	01
Síndrome de Rett	01
Síndrome de Rokitanski	01
Síndrome de Rubistein-Tayki	01
Síndrome de Turner	11
Síndrome de Wardenburg	01
Síndrome do Choro Assimétrico	01
Síndrome dos “3M”	01
Síndrome do X-Frágil	02
Síndrome FFU	01
Síndrome de Marshall	02
<b>TOTAL</b>	<b>153</b>

Quadro 4: Estudos Citogenéticos dos pacientes atendidos no ambulatório de Genética Clínica entre os anos de 2001 e 2003.

<b>ESTUDO REALIZADO/DIAGNÓSTICO</b>	<b>NÚMERO DE CASOS</b>
45,X	04
45,X/45,X,r(X)	01
45,X/46,XX	01
46,XX	69
46,XY	45
46,XY(sexo reverso)	01
46,XX,15q-	01
46,XX,inv 9qh	01
46,XX,46,XY	01
46,XX,47,XX	01
46,XX,47,XX,+18	01
46,XY,del(5p)(5q ter→p13.2)	01
46,X,Xq- (Xp ter→Xq22)[9]/45,X[2]	01

47,XXX,46,XX	01
47,XXY	01
47,XX,+21	06
47,XY,+21	03
47,XX,+18	01
i (Xq)	03
Pesquisa de X-frágil	04 (negativos)
Quebras cromossômicas – 46,XX	01
Insucessos de cultura (natimortos ou rotina)	37
Repetições de exames	10
<b>TOTAL</b>	<b>195</b>

Quadro 5: atendimentos realizados entre os anos de 2001 e 2003.

DIAGNÓSTICO	NÚMERO DE PACIENTES
Pacientes sem doenças genéticas	31
Diagnósticos a esclarecer	17
Malformações congênitas isoladas	153
Síndromes malformativas	153
Aconselhamento genético	51
Retornos após primeira consulta	162
<b>TOTAL</b>	<b>567</b>

O aconselhamento genético foi realizado para casais com história de abortos repetidos, natimortos com ou sem diagnóstico, progenitores ou pacientes com doenças genéticas sindrômicas e nos casos de infertilidade. Os pacientes sem doenças genéticas foram encaminhados para as clínicas apropriadas.

Os Quadros de resultados descrevem os diagnósticos esperados para um serviço de saúde de atenção terciária. Foi também constatado que a maioria dos pacientes foram corretamente encaminhados ao Ambulatório de Genética do Hospital Universitário. Foram atendidos pacientes advindos do próprio HU, do programa ECLAMC do Hospital Universitário e da Maternidade Carmela Dutra e de várias localidades do Estado de Santa Catarina, encaminhados por médicos de diferentes áreas.



## **Conclusão**

O Núcleo de Genética Clínica do Hospital Universitário cumpre a sua função no atendimento clínico terciário, que é de oferecer atendimento médico especializado na Área de Genética Clínica para a comunidade e o de favorecer o aprendizado dos alunos e estimular a pesquisa clínica.

As atividades desenvolvidas entre 2001 e 2003 permitiram o exercício da investigação e semiologia clínica e o aprendizado da correta indicação dos testes genéticos para cada caso. As reuniões semanais foram também um exercício para o diagnóstico diferencial e a revisão de temas básicos de genética e da semiologia de malformações congênitas. O acompanhamento do ambulatório permite aos acadêmicos interessados uma visão mais objetiva e prática da especialidade.

O número de atendimentos está muito distante da demanda e, por razões como a falta de vagas para o atendimento ambulatorial, vários pacientes não têm acesso ao serviço, demonstrando a necessidade de ampliação do mesmo.

A especialidade de Genética Clínica precisa ter, ao menos, um laboratório de Citogenética Clínica trabalhando ao seu lado. Os médicos e os citogeneticista devem ter um diálogo constante para melhor atender às necessidades do paciente. Devido à complexidade do exame, ao alto preço de sua instalação e manutenção e ao pequeno número de citogeneticistas habilitados, um laboratório de citogenética para atendimento pelo SUS deve sempre ser um centro de referência para uma grande parte da população. Este papel é desempenhado, principalmente pelas Universidades, no Brasil e na maioria dos países.

## **Referências**

BARCH, M. J. **The ACT Cytogenetics Laboratory Manual**. 2. ed. Raven Press, Library of Congress, EUA, 1991.

EMERY, A. E. H. ; RIMOIN, D. L. **Principles and Practice of Medical Genetics**. 2. ed. London: Churchill Livingstone, 1990.

GARDNER, R.J.M. ; SUTHERLAND, G.R. **Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling**. 2. ed. New York: Oxford University Press, 1996.

GORLIN, R.J ; COHEN, M.M. ; LEVIN, L.S. **Syndromes of the Head and Neck**. 3. ed. New York: Oxford University Press, 1990.

GROUCHY, J. ; TURLEAU, C. **Atlas des Maladies Chromosomiques**. 2. ed. Paris: Expansion Scientifique Française, 1978.

JONES, K.L. **Recognizable Patterns of Human Malformation**. 5. ed. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 1997.

JORDE, L.B. ; CAREY, J.C. ; BAMSHAD, M.J. ; WHITE, R.L. **Genética Médica**. 2. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2000.

NUSSBAUM, R.L. ; McINNES, R.R. ; WILLARD, H.F. **Thompson & Thompson Genética Médica**. 6. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002.

OPITZ, J.M. **Tópicos Recentes de Genética Médica**. 1. ed. Sociedade Brasileira de Genética, 1983.

STEVENSON, R.E. ; HALL, J.G. ; GOODMAN, R.M. **Human Malformations and Related Anomalies**. 1. ed. New York: Oxford University Press, 1993.

VERMA, R.S. ; BABU, A. **Human Chromosomes. Manual of basic techniques**. New York: Pergamon Press, 1989.