

ATENDIMENTO CLÍNICO DE DOENÇAS GENÉTICAS NA UFSC EM 2004

Ana Beatriz Cechinel Souza, Itamar Rios de Souza, Luana Graziela Batista

Acadêmicos do Curso de Medicina da UFSC

Clarisse Fontana, MD

Médica Ginecologista e Obstetra do Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do HU/UFSC

Yara R. Pacheco, MD

Médica Neonatologista do Serviço de Pediatria do HU/UFSC

Áurea Gomes Nogueira, MD

Médica Pediatra

Eliana Ternes Pereira, MD, PhD

Professora do Departamento de Clínica Médica da UFSC (Coordenadora)

elianatp@linhalivre.net

Resumo

Neste artigo são descritas as atividades desenvolvidas pelo Núcleo de Genética Clínica do Hospital Universitário da Universidade Federal de Santa Catarina, no ano de 2004.

Palavras-chave: doenças genéticas; aconselhamento genético; citogenética humana.

Introdução

Desde 1980 o Hospital Universitário da Universidade Federal de Santa Catarina oferece à comunidade assistência médica na especialidade de Genética Clínica. A partir de 1984 a especialidade também iniciou a realização de estudo citogenético na área médica, criando o primeiro Laboratório de Citogenética Clínica do Estado de Santa Catarina que é, até o momento, o único a realizar o exame pelo Sistema Único de Saúde (SUS). O atendimento é realizado como atividade de extensão universitária da área de docência e contribui para o ensino de alunos do Curso de Medicina da UFSC.

Os objetivos do Núcleo de Genética Clínica do Hospital Universitário da UFSC são os de oferecer à comunidade e aos pacientes internados no HU-UFSC atendimento médico especializado na área de Genética Médica e estimular a pesquisa clínica entre os alunos, através do exercício da semiologia, do diagnóstico diferencial e da discussão dos métodos terapêuticos e de prevenção indicados. Os autores descrevem as atividades realizadas no ano de 2004.

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 a dezembro de 2004.

A consulta médica constou de realização da história do paciente e de sua família, exame físico do paciente e também de seus familiares, quando necessário. Construção do heredograma, realização do estudo citogenético, quando indicado, e orientação familiar. O seguimento clínico foi realizado quando necessário. Como atividade laboratorial, foram realizados estudos citogenéticos em linfócitos periféricos, através da coleta de sangue de pacientes, sempre que necessário. Foram realizados estudos com bandeamento GTG, CBG, RHG e NOR, de acordo com a indicação clínica.

Participaram do trabalho, 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 e uma médica pediatra.

Resultados e Análise

No ano de 2004, 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 para: 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.

Foi também desenvolvido um software clínico-epidemiológico para registro dos pacientes atendidos no Ambulatório de Genética Clínica do HU através da análise de sistemas, criação de banco de dados relacional e programação. O banco de dados escolhido

foi o Firebird e o programa implementado em linguagem Delphi para plataforma Windows. Foram importados todos os dados que haviam sido registrados em gerenciador de arquivo Acess, até então, para o programa atual. Também foi desenvolvido um software para acompanhamento clínico de pacientes com Síndrome de Down.

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

Durante o período de estudo, foram realizados 294 atendimentos dentre os quais, 73 foram de pacientes internados e 221 advindos da comunidade.

Dos pacientes encaminhados ao ambulatório, 6 não apresentavam quaisquer doenças genéticas, 36 apresentaram malformações congênitas isoladas e 95 apresentaram síndromes com malformações congênitas ou doenças monogênicas. Trinta e três famílias (casais) procuraram o serviço para aconselhamento genético.

A maioria dos pacientes teve, pelo menos, uma nova consulta no período (um total de 124 retornos) e, após a conclusão diagnóstica, foram realizados o aconselhamento genético e a orientação para a prevenção de malformações congênitas. Os pacientes sem doenças genéticas foram encaminhados para as clínicas apropriadas.

Foi realizado um total de 60 estudos citogenéticos. Deste número, cerca de 15 culturas não forneceram material viável para análise. Destas, a maioria ocorreu em período de falência da estufa de cultura que foi substituída por uma nova com recursos do PROEXTENSÃO da UFSC. Dos cariótipos realizados, 30 tiveram resultados normais. Destes, três apresentaram polimorfismos pericentroméricos, sendo em dois 16qh+ e um 9qh+ confirmados com bandeamento CBG. Essas variantes são polimorfismos não associados a anomalias genéticas.

Foram identificados 6 pacientes com anomalias numéricas. Destes, em três pacientes foi diagnosticada a Síndrome de Down por trissomia livre do cromossomo 21, sendo dois pacientes do sexo feminino (47, XX, + 21) e um do sexo masculino (47, XY, +21). Um recém nascido do sexo feminino apresentou trissomia livre do cromossomo 18 (47, XX,+18). Um paciente apresentou cariótipo 48,XXXY/49,XXXXY.

Em três pacientes foram diagnosticadas anomalias estruturais. Em dois indivíduos de uma família foi identificada uma translocação (7p;18q), nas formas equilibrada e desequilibrada. Outro paciente apresentou cariótipo 46, XY / 46,Y, Xp+, sem outros portadores identificados na família.

Foram realizados 4 estudos em sangue coletado de cordocentese, dos quais 1 não apresentou crescimento celular, dois apresentaram cariótipos normais e um demonstrou trissomia livre do cromossomo 13 (47,XX, +13).

Dezessete cariótipos foram realizados em sangue coletado de recém nascidos vivos e 6 de sangue de fetos mortos nascidos no Hospital Universitário. Alguns recém nascidos apresentavam malformações múltiplas. Dezessete cariótipos foram realizados em sangue coletado de recém nascidos vivos do Hospital Universitário e 6 de natimortos. A importância dessa coleta é o diagnóstico diferencial de doenças genéticas, fundamentais para a avaliação da evolução clínica e o aconselhamento genético. Em 7 pacientes adultos o cariótipo foi realizado para aconselhamento genético.

A demanda encaminhada ao ambulatório não pôde ser atendida na sua totalidade por falta de vagas disponíveis para a consulta médica o que sugere a necessidade e ampliação do Núcleo de Genética Clínica.

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

O Núcleo de Genética Clínica do Hospital Universitário tem cumprido a sua função que é a de oferecer atendimento médico especializado na Área de Genética Clínica para a comunidade e de favorecer o aprendizado dos alunos e a pesquisa clínica.

Considerações Finais

As atividades desenvolvidas em 2004 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.

Apesar disto, ainda existem algumas carências, como por exemplo, o número de atendimentos, que 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.

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

<http://ncbi.nlm.nih.gov/omim>

"

"