

# Avaliação genética itinerante de crianças e adolescentes com deficiência vinculadas à Estratégia Saúde da Família

Genetic evaluation as an itinerant strategic medical care towards impaired children and teenagers in the Brazilian Family Health Program

*Evaluación genética itinerante de niños y adolescentes con deficiencia relacionados a la estrategia Brasileña de Salud Familiar*

Daniela Koeller Rodrigues Vieira<sup>1\*</sup>, Dafne Dain Gandelman Horovitz<sup>2</sup>, Juan Clinton Llerena Júnior<sup>3</sup>

**Palavras-chave:**  
Atenção Primária à Saúde  
Defeitos Congênitos  
Genética Médica  
Deficiência  
Diagnóstico

## Resumo

As doenças genéticas atingem cerca de 3% a 10% da população e podem levar a problemas de saúde crônicos e deficiências. O objetivo deste trabalho foi descrever uma experiência nacional inédita de assistência na área da genética clínica por meio de uma equipe itinerante de especialistas que avaliou pacientes selecionados pela atenção primária a partir da ficha complementar de cadastro de pessoas com deficiências. Foi realizado estudo descritivo e transversal dos pacientes identificados a partir da ficha complementar de cadastro de pessoas com deficiências, avaliados pela equipe em 2005, 2008 e 2009, num total de 324 famílias. A etiologia da deficiência foi definida como genética em 38% dos casos e ambiental em 32,7%. A prevalência de malformações congênitas foi de 31,8%. A utilização da ESF como porta de entrada ampliou o acesso a serviços de alta complexidade para pessoas com doenças de origem genética, defeitos congênitos e deficiências. Os resultados expõem a necessidade de interiorização da genética médica e suas interfaces com a atenção primária, reforçando a importância da implementação de políticas de saúde nesta área.

**Keywords:**  
Primary Health Care  
Birth Defects  
Medical Genetics  
Disabilities  
Diagnosis

## Abstract

Genetic disorders affect about 3-10% of the population and can lead to chronic health problems and disabilities. The present work aimed to describe a new experience in health care in clinical genetics by an itinerant team of experts that evaluated patients selected by the primary care through the supplementary registration form for people with disabilities. A descriptive and transversal study was carried out with patients, who were previously identified by the supplementary registration form for people with disabilities, evaluated by the team in 2005, 2008 and 2009, in a total of 324 families. The etiology of disability was defined as genetic in 38% of the cases and environmental in 32.7%. The prevalence of congenital malformations was 31.8%. Family Health Strategy was utilized as a gateway to expand the access to health services for people with highly complex genetic diseases, birth defects and disabilities. The results expose the need to interiorize medical genetics and its interfaces with primary care in Brazil, reinforcing the importance of implementing health policies in this area.

<sup>1</sup> Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF - FIOCRUZ), Fundação de Saúde de Angra dos Reis (FUSAR). danikoe@gmail.com

<sup>2</sup> Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF - FIOCRUZ). dafne@iff.fiocruz.br

<sup>3</sup> Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF - FIOCRUZ). llerena@iff.fiocruz.br

\*Autor correspondente.

Fonte de financiamento: nenhuma.

Conflito de interesses: declararam não haver.

Recebido em: 29/04/2012

Aprovado em: 02/07/2012

Palabras clave:  
Atención Primaria de la Salud  
Defectos Congénitos  
Genética Médica  
Deficiencia  
Diagnóstico

## Resumen

Las enfermedades genéticas alcanzan a cerca del 3 a 10% de la población y pueden llevar a problemas crónicos de salud y deficiencias. El objetivo deste trabajo fue describir una experiencia nacional inédita de asistencia en el área de la genética clínica por medio de un equipo itinerante de especialistas que evaluaron pacientes seleccionados por la atención primaria a partir de la historia clínica disponible en el registro de personas con deficiencia. Fue realizado un estudio descriptivo y transversal de los pacientes identificados a partir de la historia clínica disponible en el registro de personas con deficiencia en 2005, 2008 y 2009, con un total de 324 familias. La etiología de deficiencia fue definida como genética en 38% y ambiental en 32,7% de los casos. La prevalencia de malformaciones congénitas fue de 31,8%. La utilización de Estrategia de Salud Familiar como puerta de entrada amplió el acceso a servicios de alta complejidad para personas con enfermedades de origen genético, defectos congénitos y deficiencias. Nuestros resultados exponen la necesidad de interiorización de la genética médica y sus interfaces con la atención primaria de la salud, reforzando la importancia de implementar políticas de salud en esa área.

## Introdução

As doenças genéticas atingem de 3% a 10% da população e muitos dos afetados têm problemas de saúde crônicos e deficiências, com necessidade de tratamento médico, reabilitação e educação especial ou inclusiva. Com isso, há um aumento decorrente do custo de vida médio estimado e elevados custos psicossociais<sup>1,2</sup>.

Na Atenção Primária à Saúde (APS), a frequência de crianças com doenças crônicas e deficiências varia de 3% a 20%, dependendo da definição utilizada. Estas necessitam de cuidados de saúde ou hospitalizações por um tempo estimado anual quatro vezes maior que o utilizado por crianças saudáveis<sup>3</sup>. No Brasil, o tempo de permanência de crianças com malformações congênitas (MC) durante a internação hospitalar também foi maior se comparado a pacientes sem MC<sup>1</sup>.

O reconhecimento do papel das doenças genéticas e dos fatores geneticamente determinados no adoecimento vem permitindo a realização de ações no campo da genética comunitária<sup>4,5</sup>. Estas incluem a triagem de condições genéticas na população, para a identificação de indivíduos e famílias em risco, como no caso das hemoglobinopatias e a identificação precoce de condições genéticas para tratamento e prevenção de sequelas<sup>5</sup>.

No entanto, a atenção à saúde é inadequada ou não acessível para a maior parte da população afetada por doenças genéticas e MC<sup>6</sup>. A existência de alguns programas específicos, como o de Triagem Neonatal, a Fortificação das Farinhas com Ácido Fólico, o registro de MC na Declaração de Nascidos Vivos e o tratamento das Doenças de Gaucher e da Osteogênese Imperfeita não é suficiente para atender às necessidades de assistência em genética no Brasil<sup>6,7</sup>.

As dificuldades encontradas para assistência à saúde em genética clínica são: integração incipiente dos serviços no Sistema Único de Saúde (SUS), na referência e contrarreferência

e na utilização dos serviços laboratoriais. Outros problemas incluem a demanda reprimida, dificuldade de acesso, insuficiência e concentração de serviços nos grandes centros urbanos das regiões Sul e Sudeste e a ausência de vinculação do médico geneticista ao SUS<sup>6,8</sup>.

No Brasil, o SUS vem sendo reorganizado a partir da APS. Esta estratégia prevê a organização da atenção à saúde a partir do território geográfico, visando ampliar o acesso e atender às necessidades de saúde da maioria da população<sup>9</sup>. Esta reorganização através da Estratégia de Saúde da Família (ESF) poderá permitir a ampliação do acesso à saúde para pessoas com doenças genéticas, malformações congênitas e deficiências.

Para os profissionais da APS, as necessidades relacionadas à área da genética clínica têm sido pouco reconhecidas e o treinamento destes profissionais é precário ou inexistente, com pouco ou nenhum conhecimento sobre o tema do aconselhamento genético e as questões éticas relacionadas<sup>5</sup>. No Brasil, um relato de experiência de treinamento de residente de medicina de família e comunidade na área da genética apontou para o papel da pós-graduação na capacitação profissional<sup>10</sup>.

Nesta interface, ações de prevenção primária nesta área, como, por exemplo, a realização de aconselhamento genético não diretivo, disponibilizando orientações sobre os riscos de gestações em mulheres com mais de 35 anos, redução da exposição a agentes teratogênicos e mutagênicos e realização de ações na prevenção de defeitos do tubo neural, entre outras, poderão reduzir a incidência de MC e deficiências e podem ser facilmente utilizadas por equipes de saúde adequadamente treinadas<sup>1,8,11,12</sup>.

Com este entendimento, desenvolveu-se uma parceria entre a Prefeitura Municipal de Angra dos Reis e o Instituto Fernandes Figueira (IFF) – FIOCRUZ, a partir do ano de 2004. Isto possibilitou a avaliação na área da genética clínica a pacientes oriundos da APS, através da Equipe Itinerante de Genética Médica do IFF. Estes pacientes foram selecionados

através do *Projeto de Atenção Integral à Pessoa com Deficiência em Angra dos Reis* (PAIPD), idealizado e implantado no SUS pela Secretaria Municipal de Saúde e Fundação de Saúde de Angra dos Reis desde dezembro de 2002 e que continua em funcionamento no ano de 2012<sup>13,14</sup>.

O objetivo deste trabalho é descrever os resultados da avaliação genética itinerante realizada nos anos de 2005, 2008 e 2009. Entre as dimensões que serão abordadas na discussão incluem-se as características epidemiológicas de crianças e adolescentes com deficiências pertencentes ao PAIPD e o papel da APS como sentinela para doenças genéticas e deficiências.

## Desenvolvimento

O projeto foi realizado no município de Angra dos Reis, localizado no Estado do Rio de Janeiro. A escolha deste município deveu-se ao fato de ele ter uma rede de saúde capilarizada, com uma cobertura ampla da ESF (cerca de 60% em 2006 e 72% em 2012). Além disso, utiliza o cadastro de famílias do Sistema de Informação da Atenção Básica - SIAB para o planejamento da política municipal para pessoas com deficiência, empreendendo esforços na direção de qualificar a informação sobre a condição *deficiência*, contida na Ficha A (ficha de cadastro familiar na ESF) desde 2002<sup>15</sup>.

Realizou-se estudo descritivo e transversal dos dados epidemiológicos de crianças e adolescentes com deficiências que foram cadastrados pelos agentes comunitários de saúde (ACS) através do PAIPD<sup>16</sup> e avaliados pela Equipe Itinerante de Genética Médica do IFF.

A seleção dos pacientes foi realizada pelas equipes de ESF, através dos ACS, utilizando-se a *ficha complementar de cadastro de pessoas com deficiências* (FC). Foram selecionadas para avaliação todas as famílias cadastradas com uma criança ou adolescente com deficiência, na faixa etária de 0 a 14 anos, num total de 327 famílias, no período de 2005 a 2009.

O atendimento pela equipe itinerante ocorreu nos anos de 2005, 2007 e 2009, em unidade de saúde do SUS, no centro do município de Angra dos Reis, em modelo de mutirão. Este agendamento foi realizado pela profissional responsável pelo PAIPD e informado às famílias pelos ACS.

A equipe de avaliação foi composta por profissionais do Instituto Fernandes Figueira (IFF – Rio de Janeiro), unidade materno-infantil da FIOCRUZ, entre eles: assistente social, médico geneticista, pediatra e neuropediatra. Representantes locais, incluindo a médica responsável pelo PAIPD e profissionais da APS (médicos, enfermeiros e ACS) acompanharam as avaliações.

Para a realização das avaliações foram aplicados dois questionários, neurológico e genético, já utilizados anteriormente para estudos no campo das deficiências<sup>15</sup>. Estes questionários são fichas padronizadas, com dados de história gestacional, familiar, de desenvolvimento, antropometria e exame físico. O exame neurológico clássico e evolutivo foi realizado por um único examinador e a avaliação genética foi feita por uma equipe de pesquisadores treinados em um mesmo serviço pelo pesquisador sênior, mantendo-se assim uma homogeneidade nos dados obtidos. Os questionários genéticos e o exame morfológico seguiram as recomendações preconizadas por Jones<sup>17</sup>.

O responsável por cada paciente foi o informante para o preenchimento de questionário e o critério de elegibilidade foi a concordância em participar do estudo, após a assinatura de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

Os diagnósticos da equipe itinerante foram efetuados a partir da avaliação neurológica clássica e evolutiva realizada por um mesmo examinador e da avaliação genética e morfológica realizada por um grupo de pesquisadores supervisionados e treinados por pesquisador sênior. Foi procedida a realização de exames complementares quando indicados para a confirmação diagnóstica. Estes foram realizados no município de Angra dos Reis, incluindo exames de imagem (RX, tomografia computadorizada, ressonância nuclear magnética, ultrassonografias, ecocardiograma) e exames laboratoriais bioquímicos básicos ou no IFF, incluindo citogenética convencional e triagem para erros inatos do metabolismo.

Entre os dados obtidos, foram analisadas e estabelecidas as frequências simples para as distribuições por sexo e faixa etária e para presença de malformação congênita, dismorfias, consanguinidade, história familiar de deficiência auditiva, síndrome de Down e retardo mental. A presença de intercorrências perinatais (prematuridade, pós-maturidade, baixo peso ao nascer, parto domiciliar, internação no berçário logo após o nascimento) e pós-natal (déficit motor, déficit de linguagem) foram investigadas.

Devido à grande heterogeneidade das possíveis etiologias para deficiências na faixa etária estudada, optou-se por realizar a categorização dos diagnósticos encontrados em três grupos nosológicos: genético, ambiental e idiopático. Foram classificados como de origem genética os pacientes que apresentavam sinais dismórficos, associados ou não a malformações congênitas; doenças genéticas de diagnóstico clínico-morfológico facilmente definido por médicos geneticistas (p.ex. síndrome de Down, Esclerose Tuberosa, Neurofibromatose). Além desses casos, foram incluídas neste grupo de causas algumas situações que sugerem diagnóstico de origem genética, incluindo a história de consanguinidade parental na ausência de fatores ambientais adversos, história

familiar da deficiência em duas ou mais gerações, dois indivíduos do sexo masculino afetados e dois ou mais indivíduos com dismorfias similares. Para o diagnóstico de etiologia ambiental, foram utilizados os dados de história patológica pregressa como por exemplo, baixo peso ao nascer, infecção congênita, asfixia, prematuridade, traumatismos, entre outros. Foram categorizados como idiopáticos os pacientes nos quais não se identificou causa ambiental ou genética para o diagnóstico. Para os pacientes incluídos em mais de um grupo, classificamos a etiologia como mista e como de etiologia ignorada em parte dos pacientes nos quais não foi registrada na ficha de investigação a possível causa para deficiência.

Cada consulta gerou um relatório médico com recomendações voltadas aos cuidados à saúde e aconselhamento genético das famílias, conforme as necessidades identificadas.

Os questionários preenchidos foram revisados e as questões pertinentes a casos individuais, incluindo as hipóteses diagnósticas aventadas, foram discutidas com os membros da equipe, com o objetivo de manter a qualidade dos dados e eliminar quaisquer dúvidas diagnósticas porventura existentes. Depois desta ação, os dados resultantes da avaliação especializada dos pacientes oriundos do PAIPD foram inseridos em banco de dados. A análise das frequências simples, com nível de confiança de 95%, foi realizada através dos testes estatísticos do Programa EpiCalc e do Programa Statcalc, integrantes do pacote de programas Epi Info 6.0 (*Centers for Disease Control and Prevention*, Atlanta, Estados Unidos).

O projeto teve aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos do Instituto Fernandes Figueira (FIOCRUZ) sob o registro CAEE-0043.0.008.000-06.

Como resultados do projeto, foram avaliados pela equipe itinerante 324 pacientes com deficiência, identificados a partir da APS. Compareceram para a avaliação 105 pacientes, no ano de 2005, 165 no ano de 2008 e 59 em 2009, oriundos da ESF. Foram excluídas da análise três famílias que não assinaram o termo de consentimento apresentado. A cobertura dos casos avaliados correspondeu a 99%.

Houve maior prevalência do sexo masculino (1,2M:1F) entre os pacientes avaliados e estes dados apresentam relevância estatística ( $p < 0,05$ ) (Tabela 1).

A distribuição por faixa etária encontrada mostrou que 6,17% dos pacientes eram lactentes; 27,16% tinham de 1 a 4 anos; 31,8%, de 5 a 9 anos; e 30,56%, de 10 a 14 anos.

A prevalência de história de prematuridade foi de 28,4% e de intercorrências na gestação em 41% dos casos (133 pacientes).

A história de atraso no desenvolvimento motor (21,9% dos pacientes andaram sozinhos após 24 meses e 16,6% não

andam) e da fala (início da fala com mais de 24 meses em 26,5%; 33% não falam) indicam a gravidade do quadro dos pacientes avaliados (Tabela 1).

A categorização dos diagnósticos em grupos nosológicos mostrou que a associação etiológica causal genética (38%) e a ambiental (32,2%) foram predominantes (Tabelas 2 e 3).

**Tabela 1.** Características epidemiológicas, desenvolvimento psicomotor e antecedentes familiares em 324 pacientes avaliados pela Equipe de Genética Itinerante no município de Angra dos Reis – 2005, 2008 e 2009.

Características e Antecedentes	
	<1 ano 6,17%
	1 a 4 anos 27,16%
Faixa etária	5 a 9 anos 31,79%
	10 a 14 anos 30,56%
	>14 anos 4,32%
Sexo	1,2M: 1F
Presença de malformação congênita	31,8%
História de consanguinidade	4,32%
Presença de dismorfias	34,26%
História de pós-maturidade	4,32%
História de prematuridade	28,4%
Andar sem apoio	>24 meses em 21,9%, não andam 16,6%
Primeiras palavras	>24 meses em 26,5%, não falam 33%

Fonte: Projeto de Atenção Integral à Pessoa com Deficiência (PAIPD), Secretaria Municipal de Saúde de Angra dos Reis, 2005, 2008 e 2009.

**Tabela 2.** Etiologia Ambiental por tipo de exposição - Avaliação Genética Itinerante em Angra dos Reis – 2005, 2008 e 2009.

Tipo de exposição	Ambiental	Número de casos	%
Teratógenos	Álcool	1	0,3
	Drogas	1	0,3
Intercorrências perinatais	Asfixia	21	6,4
	Insulto perinatal <sup>#</sup>	9	2,8
	Prematuridade	26	8
	Tocotraumatismo	2	0,6
	Encefalite	1	0,3
	Infecção	2	0,6
	Meningite	12	3,7
Infecções	Rubéola congênita	11	3,4
	Sífilis	1	0,3
	Toxocaríase	1	0,3
	Toxoplasmose	9	2,8
	Trauma	Trauma	2
Exposição à radioterapia	Radioterapia	1	0,3
Acidente vascular encefálico	AVE	2	0,6
Retardo mental de etiologia social	Social	8	2,5
Total		110	34

\*De acordo com informações colhidas; <sup>#</sup>outras complicações do período perinatal, exceto asfixia, prematuridade e tocotraumatismo. Fonte: Projeto de Atenção Integral à Pessoa com Deficiência (PAIPD), Secretaria Municipal de Saúde de Angra dos Reis, 2009.

**Tabela 3.** Diagnósticos de etiologia genética\* encontrados pela Equipe de Genética Itinerante no município de Angra dos Reis – 2005, 2008 e 2009.

Genético	Número de casos	%	Genético	Número de casos	%
Síndrome de Down	33	10,2	Síndrome de Turner	1	0,3
Sinais dismórficos	15	4,6	Síndrome de Smith-Magenis	1	0,3
Defeito do Tubo Neural	9	2,8	Síndrome de Prune-Belly	1	0,3
Ligado ao X	6	1,9	Rabdomiossarcoma	1	0,3
Esclerose tuberosa	3	0,9	Hamartoma vascular	1	0,3
Síndrome de Rett	3	0,9	Síndrome da Deleção 18p	1	0,3
Síndrome de Crouzon	2	0,6	Síndrome de Edwards	1	0,3
Síndrome de Cornélia de Lange	2	0,6	Polissomia de X	1	0,3
Síndrome de Coffin-Siris	2	0,6	47XY, der(22)t (9;22)	1	0,3
Klippel-Trenaunay-Weber	2	0,6	46,XX + r(17)	1	0,3
Síndrome de Wolfran	2	0,6	Neurofibromatose	1	0,3
Osteogênese Imperfeita tipo 1	2	0,6	Acrodisostose e pseudohipoparatiroidismo	1	0,3
Distrofia Muscular de Duchenne	2	0,6	Albinismo	1	0,3
Outras trissomias	2	0,6	Aniridia e glaucoma familiar	1	0,3
Surdez familiar autossômica recessiva	2	0,6	Doença de Canavan	1	0,3
História familiar	2	0,6	Doença Heredodegenerativa	1	0,3
Pé torto congênito	2	0,6	Associação VACTER	1	0,3
Catarata juvenil familiar	2	0,6	Craniossinostose	1	0,3
Síndrome de Mowat-Wilson	1	0,3	Doença Neuromuscular	1	0,3
Síndrome de Williams	1	0,3	Hipomelanose de Ito	1	0,3
Síndrome de Prader-Willi	1	0,3	Gastrosquise	1	0,3
Síndrome de Kabuki	1	0,3	Fenda labial e palatina	1	0,3
Síndrome de Silver-Russel	1	0,3	Síndrome de Warkany	1	0,3
Síndrome de Angelman	1	0,3	Síndrome de Tourette	1	0,3
Síndrome de Goldenhar	1	0,3	Malformação de arco branquial	1	0,3
Síndrome de Sotos	1	0,3	Microftamia bilateral	1	0,3
Síndrome Oculofaciodigital	1	0,3	Doença de Moya-moya	1	0,3
Total				129	39,8

\*Diagnósticos clínicos ou complementados por citogenética convencional quando indicado. Fonte: Projeto de Atenção Integral à Pessoa com Deficiência (PAIPD), Secretaria Municipal de Saúde de Angra dos Reis, 2005, 2008 e 2009.

**Tabela 4.** História familiar de deficiência auditiva, defeito congênito e retardo mental nos pacientes avaliados no ambulatório de Genética Itinerante - Angra dos Reis, 2005, 2008 e 2009.

História familiar	Deficiência auditiva		Defeito congênito		Retardo mental	
	Frequência	%	Frequência	%	Frequência	%
Ignorado	13	4	10	3,1	14	4
Não	272	84	263	81,2	114	66
Sim	39	12	51	15,7	82	25,3
Síndrome de down	-	-	-	-	15	4,6
Total	342	100	324	100	324	100

Fonte: Projeto de Atenção Integral à Pessoa com Deficiência (PAIPD), Secretaria Municipal de Saúde de Angra dos Reis, 2005, 2008 e 2009.

A presença de malformação congênita em 31,8% dos casos na amostra é indicativa de deficiência de causa pré-natal em, no mínimo, 1/3 dos pacientes avaliados. A frequência de consanguinidade encontrada foi de 4,32% (Tabela 1). Os resultados indicaram também elevadas frequências de história familiar para deficiência auditiva (12%); malformação

congênita (15%); retardo mental (25%) e síndrome de Down (4,6%) (Tabela 4). Além disso, sinais dismórficos estavam presentes em 34,26% dos casos avaliados.

## Discussão

A ESF é uma das portas de entrada na rede de saúde hierarquizada do SUS e está em situação privilegiada para conhecer as necessidades do indivíduo com deficiência e sua família e os recursos disponíveis na comunidade. Isto pode possibilitar o encaminhamento a centros de reabilitação e tratamento precoce, promovendo os meios para o desenvolvimento do potencial máximo destes indivíduos<sup>10,18-21</sup>.

Dentro da equipe da ESF, os ACS são reconhecidamente importantes na criação de vínculos entre comunidade e equipes de saúde e têm papel estratégico na identificação dos problemas de saúde do território pelo qual são responsáveis<sup>22-24</sup>.



A sensibilização e capacitação adequadas dos ACS podem ter impacto nos resultados dos cadastros realizados, reforçando a importância da profissionalização desta categoria profissional<sup>25</sup>. Com o treinamento realizado, o município de Angra dos Reis possibilitou que os ACS ampliassem o acesso à saúde, através de ação interdisciplinar, ao grupo de crianças e adolescentes com deficiência, cumprindo um papel com o qual são historicamente identificados<sup>22,26</sup>. Além disso, no âmbito de cada uma das equipes, as atividades de prevenção e monitoramento de agravos e doenças prevalentes foram realizadas, conforme discutido por Marques e Padilha<sup>22</sup>.

Com a utilização de ficha de cadastro de deficiências (FC) pela APS, possibilitou-se a identificação de um grupo de pacientes pediátricos que poderiam beneficiar-se da atenção especializada na área da genética, embora os defeitos congênitos e doenças genéticas sejam individualmente raros.

A capacitação adequada das equipes foi essencial para possibilitar que as fichas utilizadas alcançassem o objetivo de captação dos pacientes com deficiência. Burke e Emery<sup>27</sup> chamaram a atenção para o fato de não haver educação adequada de profissionais médicos na área da genética durante a formação acadêmica, o que gera como resultado uma baixa capacidade de avaliar a história familiar dos pacientes e estabelecer diagnósticos genéticos. Além disso, a tomada de decisão na área da saúde reprodutiva e a utilização de testes preditivos e identificação de riscos futuros para doenças genéticas a partir da história familiar, são outras áreas nas quais é possível a atuação dos profissionais médicos. Neste último caso é sugerida maior relevância para o papel do profissional da APS, que pode identificar famílias em risco e propor ações de prevenção, fornecer informações úteis aos pacientes afetados e estabelecer uma porta de entrada adequada para os especialistas em genética. Em países como os Estados Unidos e a Inglaterra, diversas ações vêm sendo estabelecidas para a educação destes profissionais na área da genética, estabelecendo-se práticas adequadas. Do mesmo modo, ações que envolvem a educação para genética, para pós-graduandos de medicina de família e comunidade, foram desenvolvidas no Brasil, visando a mudança de práticas no SUS<sup>10</sup>.

No presente caso, a sensibilização das equipes de ESF através de capacitação realizada pelo município, que teve como focos principais uma discussão de questões conceituais sobre deficiência, o registro adequado e a implantação da ficha ampliada de cadastro, foram responsáveis pelo alcance da avaliação genética e a ampliação do acesso à atenção especializada. Com a ida a campo da equipe de genética e neurologia infantil, uma segunda discussão com profissionais da ESF foi realizada, com os temas: "Genética e Atenção Primária" e "Desenvolvimento Infantil", ampliando a discussão

com as equipes multidisciplinares da ESF sobre o papel das equipes na prevenção primária, secundária e terciária de deficiências, doenças genéticas e MC.

Os resultados epidemiológicos encontrados na população estudada mostraram-se concordantes com os dados da literatura. Em relação à razão de distribuição por sexo, encontrou-se uma predominância do sexo masculino, similar à encontrada em estudos epidemiológicos voltados para o déficit global do desenvolvimento e/ou deficiência mental. Isto indica possivelmente a contribuição de genes deletérios ligados ao cromossomo X para o retardo mental, além do maior risco para o sexo masculino de sequelas decorrentes de prematuridade<sup>16,17,28-32</sup>.

Cerca de 2/3 do grupo de pacientes pré-selecionados pelos ACS tem menos de 5 anos de idade, sinalizando a possibilidade de um diferencial no papel da APS para a detecção precoce dos casos, antes da entrada na escola e do aumento no grau de exigências socioculturais sobre o indivíduo. Este resultado indica que ações relacionadas com a detecção precoce de desvios no desenvolvimento podem ser efetivas para a identificação e encaminhamento precoce dos casos pela APS.

Em relação à etiologia das deficiências dos pacientes avaliados, a genética foi responsável por 38% dos casos e a ambiental, 32,2%. Este resultado é próximo ao encontrado por Llerena et al.<sup>16</sup> em trabalho realizado em instituições de educação especial no Estado do Rio de Janeiro, no qual foi encontrada uma frequência para a etiologia genética e ambiental de 37% e 21%, respectivamente. A frequência da causa classificada como idiopática, na nossa amostra (15%) foi muito menor que a encontrada no mesmo trabalho (42,0%). Em nossa avaliação, os resultados apontaram ainda para uma etiologia mista em 5% e ignorada em 5%.

Encontrou-se uma importante contribuição da etiologia ambiental como causa de deficiências (Tabela 3), com elevada prevalência de história de prematuridade e de intercorrências na gestação, sinalizando que ainda há muito a ser feito para a redução de causas como exposição a teratógenos, intercorrências perinatais, situações de privação social intensa e prevenção de acidentes, explicitando a importância da assistência pré-natal adequada, acompanhamento ao parto e ao recém-nascido na prevenção primária de deficiências e reforçando o papel da APS para prevenção das causas ambientais de deficiências.

A elevada frequência de consanguinidade (4,32%) foi similar à encontrada por Llerena et al.<sup>16</sup> e pode indicar a associação com genes autossômicos recessivos<sup>16,32</sup>. Observou-se que o papel da ESF no cuidado à família, pode permitir que dados relevantes de história familiar sejam detectados, para o adequado diagnóstico e aconselhamento genético.

A existência de defeitos congênitos em 31,8% dos casos sugere que a utilização da informação sobre MC da

Declaração de Nascido Vivo poderá permitir também uma intervenção mais precoce pela ESF, atuando em nível terciário de prevenção. A etiologia genética em 38% dos casos aponta para a necessidade de que todos os membros das equipes de AP estejam capacitados para o reconhecimento desses indivíduos e a existência de MC ou história de baixo peso ao nascer, por exemplo, deverão sinalizar um fator de risco maior para o retardo mental e outras deficiências<sup>16,32,33</sup>. O reconhecimento do caráter hereditário dos defeitos congênitos corrobora a necessidade de ações voltadas para a atenção pré-natal e planejamento familiar, incluindo aconselhamento genético prospectivo e pré-concepcional às famílias para conhecimento de seus riscos individuais e eventual prevenção na recorrência, o que pode reduzir a incidência das deficiências<sup>11</sup>.

Na APS, a utilização dos sistemas de informação em saúde deve ser privilegiada, já que eles têm um papel estratégico no planejamento, sendo instrumentos capazes de captar, organizar e analisar dados para planejar, analisar o impacto, eficácia e eficiência das ações de saúde executadas, e contribuir para a produção de conhecimento<sup>20</sup>. Em especial, o envolvimento do município com a informação produzida tende a melhorar sua qualidade e o planejamento local de saúde<sup>20</sup>, como o observado no município de Angra dos Reis com o cadastro e seleção dos pacientes para a avaliação genética itinerante.

Com a expansão das equipes de ESF para todo o território nacional e com o funcionamento hierarquizado do SUS, devem ser estimuladas ações na APS que possibilitem a estruturação da atenção aos defeitos congênitos e doenças genéticas neste nível de assistência, com a implantação de um modelo de triagem descentralizada, baseada na APS. A experiência com a capacitação das equipes de ESF, especialmente dos ACS para o rastreamento de deficiências com utilização da estrutura local, de baixo custo e a utilização do profissional geneticista itinerante demonstrou que esta estratégia pode ser um meio adequado para concretizar a assistência em genética clínica em um município com porte pequeno a médio. Além disso, reduziu os custos municipais com o Tratamento Fora de Domicílio, sem prejudicar o acesso da população a um serviço de alta complexidade e possibilitou o acesso ao aconselhamento genético para as famílias em risco.

Outro ponto que deve ser discutido, na implantação de ações de genética comunitária no Brasil diz respeito às questões éticas. Alguns aspectos devem ser considerados: os programas oferecidos devem ser de utilização voluntária, deve haver estrutura para prover para a população os testes de triagem e de diagnóstico, aconselhamento genético e educação para os profissionais e para o público leigo; uma equipe multiprofissional deve estar disponível para o apoio aos indivíduos afetados; as comunidades devem ser consultadas no caso de utilização de novos conhecimentos na área; os

problemas associados ao diagnóstico pré-natal devem ser adequadamente manejados incluindo as questões legais associadas; a triagem de heterozigotos assintomáticos para condições genéticas como a anemia falciforme deve prever orientação e apoio aos portadores e afetados<sup>5</sup>.

Neste trabalho, além dos cuidados éticos relacionados ao consentimento livre e esclarecido, a possibilidade do acesso à equipe de profissionais do IFF e a seus recursos, permitiu às famílias o acesso aos recursos disponíveis na área da genética, ao aconselhamento genético quando indicado e à educação para os profissionais da atenção primária envolvidos no cuidado aos pacientes e suas famílias.

## Conclusão

A identificação de uma importante porta de entrada para os pacientes com deficiências, doenças genéticas e malformações congênitas na APS de saúde em Angra dos Reis pode significar um acesso precoce ao diagnóstico e tratamento, ampliando a atuação do geneticista clínico no plano da genética comunitária. Destaca-se que os dados epidemiológicos encontrados neste estudo indicam a necessidade de ações nesta área, além de reforçar a importância da capacitação das equipes de ESF e ACS sobre o tema. O projeto desenvolvido no município junto aos pacientes com deficiência pode ser considerado um modelo-piloto para a implementação de uma política de APS na área da genética médica.

Os resultados das ações desenvolvidas permitiram atender aos princípios da equidade e da integralidade, ampliando o acesso ao atendimento em genética clínica. Também é provável que o impacto dessas ações, em especial em áreas com taxas mais baixas de mortalidade infantil, possam ser refletidas na morbidade e mortalidade.

Espera-se ainda que este estudo chame a atenção para a necessária preocupação com a população de crianças e adolescentes com deficiências, doenças genéticas e MC, contribuindo para uma resposta mais adequada do SUS às necessidades deste grupo.

## Referências

1. Horovitz DDG, Llerena Junior JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad Saúde Pública*. 2005; 21(4): 1055-1064. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2005000400008>
2. Kim CA, Albano LMJ, Bertola DR. Distúrbios Genéticos e o Pediatra. In: Kim CA, Albano LMJ, Bertola DR. *Genética na Prática Pediátrica*. São Paulo: Manole; 2010. p. 3-10.

3. Rappo PD. The care of children with chronic illness in primary care practice: implications for the pediatric generalist. *Pediatr Ann.* 1997; 26(11): 687-695. PMID:9397449.
4. Khoury MJ, Burke W, Thomson EJ, editors. *Genetics and Public Health in the 21st Century: Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease.* Oxford: Oxford University Press; 2000. 5 p.
5. Ramalho AS, Silva RBP. Genética Comunitária: uma nova disciplina e sua aplicação no Brasil. *Cad. Saúde Pública.* 2000; 16(1): 261-263. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2000000100029>
6. Horovitz DDG, Cardoso MHCA, Llerena Junior JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. *Cad. Saúde Pública.* 2006; 22(12): 2599-2609. PMID:17096039.
7. Meira JGC, Acosta AX. Políticas de saúde pública aplicadas à genética médica no Brasil. *Rev ciênc méd biol (Salvador).* 2009; 8(2): 189-197.
8. Llerena Junior JC. Genética Médica, Sistema único de Saúde Brasileiro (SUS) e integralidade na atenção e no cuidado à saúde. *Ciênc saúde coletiva.* 2002; 7(1): 21-25.
9. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 648/GM de 28 de março de 2006. Aprova a Política Nacional de Atenção Básica estabelecendo a revisão de diretrizes e normas para a organização da Atenção Básica para PSF e PACS. Brasília: Departamento de Atenção Básica, Nacional de Atenção Básica; 2006. v. 4, p. 7-41. Série Pactos pela Saúde.
10. Melo DG, Gomes TLCS. Capacitação em Genética Médica para residentes em Medicina de Família e Comunidade: Relato de Experiência. *Rev APS.* 2009; 12(1): 83-87.
11. Castilla EE, Lopes-Camelo JS, Paz JE, Orioli IM, Dutra ME. *Prevenção Primária de los Defectos Congênitos.* Rio de Janeiro: Fiocruz; 1996.
12. Horovitz DDG, Ferraz VEF, Dain S, Marques-De-Faria AP. Genetic Services and Testing in Brazil. *J Community Genet.* 2012. Ahead of print. <http://dx.doi.org/10.1007/s12687-012-0096-y>
13. Vieira DKR. Projeto de Atenção Integral à Pessoa com Deficiência. Secretaria Municipal de Saúde de Angra dos Reis - Rio de Janeiro; 2002. Reprografia.
14. Vieira DKR. Estudo Descritivo da Atenção à Pessoa com Deficiência a partir dos Programas Agentes Comunitários de Saúde e Saúde da Família no Município de Angra dos Reis. [Tese]. Rio de Janeiro: Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, 2008.
15. Angra dos Reis. Fundação Municipal de Saúde. Plano Municipal de Saúde - 2010-2013. Reprografia.
16. Llerena Junior RJC, Santa-Rosa AA, Correia P, Horovitz D, Silva EJC, Mascarenhas EF et al. Investigação do Retardo Mental e Doenças Genéticas a partir de um estudo transversal em escolas do Estado do Rio de Janeiro. *Inf Epidemiol SUS.* 2000; 9(4): 251-262.
17. Jones KL. *Smith recognizable pattern of human malformation.* Philadelphia: W. B. Saunders Company; 1997.
18. Vianna ALD, Dal Poz MR. A reforma do sistema de saúde no Brasil e o Programa de Saúde da Família. *Physis.* 2007; 15(supl): 225-264.
19. Guerra FAR, Llerena Junior JC, Gama SGN, Cunha CB, Theme Filha MM. Defeitos congênitos no Município do Rio de Janeiro, Brasil: uma avaliação através do SINASC (2000-2004). *Cad Saúde Pública.* 2008; 24(1): 140-149. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2008000100014>
20. Branco MAF. Sistemas de informação em saúde no nível local. *Cad Saúde Pública.* 1996; 12(2): 267-270. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X1996000200016>
21. Travassos C, Martins M. Uma revisão sobre os conceitos de acesso e utilização de serviços de saúde. *Cad Saúde Pública.* 2004; 20(2 supl.): 190-198.
22. Marques CMS, Padilha EM. Contexto e Perspectivas da formação profissional do Agente Comunitário de Saúde. *Trab Educ Saúde.* 2004; 2(2): 345-352.
23. Silva já, Dalmaso ASW. *Agente comunitário de Saúde: o ser, o saber, o fazer.* Rio de Janeiro: Fiocruz; 2002.
24. Nunes MO, Trad LB, Almeida BA, Homem CR, Melo MCIC. O agente comunitário de saúde: construção da identidade deste personagem híbrido e polifônico. *Cad Saúde Pública.* 18(6): 1639-1646. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2002000600018>
25. Sala A, Simões O, Luppi CG, Mazziere MC. Cadastro ampliado em saúde da família como instrumento gerencial para diagnóstico de condições de vida e saúde. *Cad Saúde Pública.* 2004; 20(6): 1556-1564. PMID:15608857.
26. Vieira DKR, Duarte NO, Attianezi M, Llerena Junior JC. Registro de adolescentes com deficiência no Sistema de Informação da Atenção Básica: experiência do município de Angra dos Reis - Rio de Janeiro, Brasil. *Adolesc Saude.* 2011; 8(3): 10-17.
27. Burke W, Emery J. Genetic Education for primary-care providers. *Nat Rev Genet.* 2002; 3: 561-567. PMID:12094234. <http://dx.doi.org/10.1038/nrg845>
28. Chagas AMR. *O Portador de Deficiência no Brasil, 1991.* Brasília: CORDE, 1998. 38 p. XVII Série Estatística Especializada, v. 7.
29. Batshaw ML. *Retardo Mental. Clínicas Pediátricas da América do Norte: A criança com deficiências do desenvolvimento.* Rio de Janeiro: Interlivros; 1993. v. 3, p. 549-566.
30. Vieira DKR. *A atenção ao Portador de Deficiência: Um perfil dos Alunos da Sociedade Pestalozzi de Angra dos Reis.* [Dissertação]. Niterói: Universidade Federal Fluminense; 2000.
31. Verloove-Vanhorick SP, Veen S, Ruys JH, Ens-Dokkum MH, Schreuder AM, Brand R. Sex difference in Disability and *Handicap* at five years of age in children born at very short gestation. *Pediatrics.* 1994; 94(4): 576- 579.
32. Vasconcelos MM. Retardo Mental. *J Pediatr.* 2004; 80(2 supl): 71-82.
33. Silva EJC, Llerena Junior JC, Cardoso MHCA. Estudo seccional descritivo de crianças com deficiência auditiva atendidas no Instituto Nacional de Educação de Surdos, Rio de Janeiro, Brasil. *Cad Saúde Pública.* 2007; 23(3): 627-636. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2007000300021>