

CARÊNCIA DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO DA SÍNDROME DE DOWN EM APAES DE MINAS GERAIS



Rafaela Luiza Vilela de Souza¹, Caroline Oliveira Diniz¹,
Ana Carolina Vilela Orsi¹, Pedro Henrique Silveira Pereira¹,
Gislaine Cristina Batistela², Francielle Marques Araujo³
1 Discente da Faculdade Atenas Campus Passos
2 Docente da Universidade Estadual Paulista
3 Docente da Faculdade Atenas Campus Passos

FACULDADE ATENAS

E-mails: rafaluizza@hotmail.com, caroldiniiz@gmail.com,
anacarolina.orsi@yahoo.com.br, phspereira1997@hotmail.com

GISLAINE CRISTINA BATISTELA

E-mail: gislaine.batistela@unesp.br

FRANCIELLE MARQUES ARAUJO

E-mail: francielleatenas@gmail.com

Introdução

A deficiência intelectual (DI) é uma condição relativamente comum, afetando entre 2 a 3% da população mundial (SROUR; SHEVELL, 2014), que envolve problemas com habilidades mentais gerais que interferem no funcionamento intelectual (como aprendizado e raciocínio) e no funcionamento adaptativo (atividades da vida diária, como comunicação e vida independente) (VASUDEVAN; SURI, 2017). A DI apresenta correlação genética em aproximadamente 50% dos casos, e as alterações genéticas mais recorrentes correspondem às alterações cromossômicas, mutações monogênicas, mutações poligênicas, e desordens mitocondriais (TZSCHACH; ROPERS, 2007; WINNEPENNINCKX; ROOMS; KOOY, 2003). A síndrome de Down (SD) é a doença genômica mais

comum relacionada com deficiência intelectual e a trissomia parcial ou completa do cromossomo 21 é a causa genética desta síndrome. A trissomia 21 livre está presente em 95% dos indivíduos com SD, a translocação é responsável pela trissomia 21 em, aproximadamente, 5% dos indivíduos afetados e o mosaïcismo ocorre em 2% dos indivíduos. Considerando esta diversidade é necessário um diagnóstico preciso, baseado não somente nos aspectos clínicos, mas principalmente nos aspectos genéticos (ANTONARAKIS et al., 2020). O diagnóstico genético específico é essencial para a aplicação do aconselhamento genético, o qual permite a compreensão das implicações relacionadas à doença em discussão, o conhecimento das opções terapêuticas existentes na atualidade, a

abordagem dos riscos de ocorrência e/ou recorrência da doença genética associada ao planejamento reprodutivo e o fornecimento de apoio psicoterapêutico à família (MARIA et al., 2013; TZSCHACH; ROPERS, 2007). A Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) é uma organização social que promove a atenção integral à pessoa com deficiência intelectual e múltipla (“Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE”, [S.d.]). (RIBEIRO et al., 2021). Objetivos: Em vista disso, o presente estudo intentou a realização de um levantamento do número de frequentadores que possuem SD nas APAEs do Estado de Minas Gerais, bem como da quantidade destes frequentadores que possuem diagnóstico genético nestas instituições.

Metodologia

Trata-se de um estudo observacional de caráter transversal, baseado em uma estratégia quantitativa de pesquisa, visando o levantamento on-line, via questionário do Google Forms, de dados das unidades APAEs de Minas Gerais acerca do número de frequentadores com SD nessas unidades bem como quantos destes apresentam o diagnóstico genético. Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos (CEP) da Faculdade Atenas - Campus Passos em 24/08/2021 sob o Certificado de Apresentação para Apreciação Ética (CAAE): 49122921.6.0000.9528. A partir do website da Federação das APAEs do Estado de Minas Gerais (Feapaes-MG) - <https://apaemg.org.br/> -, obteve-se uma lista contendo todas

as unidades APAEs do estado de Minas Gerais, totalizando 429 APAEs. Para a composição da amostra adotou-se como critérios de inclusão as unidades APAEs que estivessem em funcionamento ou em processo de refundação, e cujos e-mails se mostrassem disponíveis no website da Feapaes-MG a partir da função de busca. Como critérios de exclusão adotou-se as unidades APAEs que estivessem filiadas, mas sem funcionamento, e APAEs cujos e-mails não foram encontrados. Nesse sentido, 387 unidades APAEs foram incluídas no estudo e receberam o e-mail contendo o link para o questionário. No corpo do e-mail, que foi enviado na forma de lista oculta, havia uma breve explicação da pesquisa, o link para acessar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e a informação que este deveria ser lido e assinado virtualmente antes de ter acesso às questões, além do link para acessar o formulário digital (Google Forms) contendo o questionário.

Resultados

Das 387 APAES incluídas no estudo que receberam o e-mail, durante o prazo estimado para a realização, foram obtidos 58 formulários corretamente preenchidos e elegíveis para o estudo, todos exibidos na aba “Respostas” do Google Forms. Após a colocação dos dados em planilhas, os 58 questionários elegíveis puderam ser analisados e quantificados, obtendo-se uma amostra total de 11.265 frequentadores. Da amostra total, 2.616 (23,22%) são possuidores de alguma doença genética, sendo, mais especificamente, 667 (25,49%) com SD. Dentre estes

341 (59,92%) possuem diagnóstico genético.

Tabela 1- Análise geral e percentual dos dados coletados

	Número de frequentadores	Número de diagnósticos genéticos	Porcentagem total de diagnósticos
Síndrome de Down	667	341	51,12%
Outras condições genéticas	1949	228	11,69%
TOTAL	2616	569	21,75%

Nota-se que cerca de 80% dos frequentadores e 50% dos indivíduos com SD nessas unidades ainda não possuem o diagnóstico genético. É evidente uma carência diagnóstica. A dificuldade de estabelecer um diagnóstico engloba os obstáculos para o acesso ao serviço médico especializado, tanto por baixas condições financeiras quanto pela dificuldade de locomoção (RIBEIRO et al., 2021), uma vez que os serviços de saúde públicos que dispõem dos testes genéticos localizam-se em grandes centros urbanos, dificultando o acesso por parte de habitantes de cidades mais interioranas, cuja condição socioeconômica em muitos casos não é

tão favorável. Ainda, os serviços privados que ofertam tais exames genéticos são de alto custo. Outrossim, a escassez de médicos especialistas, como o geneticista, também interfere na avaliação clínica, diagnóstico, tratamento e AG dos frequentadores assistidos (WHO HUMAN GENETICS PROGRAMME; WORLD ALLIANCE OF ORGANIZATIONS FOR THE PREVENTION OF BIRTH DEFECTS, 1999). Igualmente, a carência de recursos financeiros destinados às APAEs impacta a realização do diagnóstico genético específico, o que pode comprometer o estabelecimento do aconselhamento genético.
Conclusão: Há uma carência de diagnóstico genético que pode ser explicada pela dificuldade de acesso aos testes diagnósticos, uma vez que estão concentrados em grandes centros urbanos e, ainda, por uma notória escassez de recursos e médicos geneticistas.

REFERÊNCIAS

- ANTONARAKIS, Stylianos E. *et al.* Down syndrome. *Nature Reviews Disease Primers*, [S.L.], v. 6, n. 1, p. 0-9, jan. 2020. Springer Science and Business Media LLC. <http://dx.doi.org/10.1038/s41572-019-0143-7>.
- Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - Apae. Disponível em: <<https://apae.com.br/>>. Acesso em: 8 dez. 2021.
- BARBOSA, Ana Célia Silva Soares; PIURCOSKY, Fabrício Pelloso. Captação de recursos: desafios enfrentados pelas APAEs. Instituto de Ensino e Pesquisa Darci Barbosa (IEP-

MG) , 2021. Disponível em: <https://www.uniapaemg.org.br/wp-content/uploads/2021/02/6-ARTIGO_Ana-Celia-Silva-Soares-Barbosa_NORMATIZADO-FINAL.pdf>.

Acesso em: 16 dez. 2021.

RIBEIRO, Erlane Marques et al. O perfil genético-clínico de pacientes atendidos nas APAEs do interior do Estado do Ceará. *A Medicina imersa em um Mundo Globalizado em Rápida Evolução 2*. [S.l.]: Atena Editora, 2021. p. 257–267. Disponível em: <<https://www.atenaeditora.com.br/post-ebook/3753>>. 9786557067048.

SROUR, Myriam; SHEVELL, Michael. Genetics and the investigation of developmental delay/intellectual disability. *Archives of disease in childhood* v. 99, n. 4, p. 386–389, abr. 2014. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1136/archdischild-2013-304063>>.

TZSCHACH, Andreas; ROPERS, Hans-Hilger. Genetik der mentalen Retardierung. *Deutsches Ärzteblatt : Ärztliche Mitteilungen/Ausgabe A, Praxis-Ausgabe : Niedergelassene Ärzte* v. 20 A, p. 1400–1405, 1 jan. 2007. Disponível em:

<https://pure.mpg.de/pubman/item/item_1584932_1/component/file_1584931/a1400.pdf>. Acesso em: 8 dez. 2021.

VASUDEVAN, Pradeep; SURI, Mohnish. A clinical approach to developmental delay and intellectual disability. *Clinical medicine* v. 17, n. 6, p. 558–561, 1 dez. 2017. Disponível em:

<<https://www.rcpjournals.org/content/clinicalmedicine/17/6/558.abstract>>. Acesso em: 8 dez. 2021.

WHO HUMAN GENETICS PROGRAMME; WORLD ALLIANCE OF ORGANIZATIONS FOR THE PREVENTION OF BIRTH DEFECTS.

Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries / report of a joint WHO/WAOPBD meeting, The Hague, 5-7 January 1999.

, no WHO/HGN/GL/WAOPBD/99.1. [S.l.]: World Health Organization, 1999.

Disponível em: <<https://apps.who.int/iris/handle/10665/66501>>. Acesso em: 16 dez. 2021.