

DIAGNÓSTICO GENÉTICO NA APAE DE PASSOS-MG



Ana Carolina Vilela Orsi¹, Pedro Henrique Silveira Pereira¹, Caroline Oliveira Diniz¹, Rafaela Luiza Vilela de Souza¹, Francielle Marques Araujo², Gislaine Cristina Batistela³

¹ Discente da Faculdade Atenas Campus Passos

² Docente da Faculdade Atenas Campus Passos

³ Docente da Universidade Estadual Paulista

FACULDADE ATENAS

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

Introdução

A APAE - Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - nasceu em 1954, no Rio de Janeiro. É uma organização social, com objetivo principal de promover a atenção integral à pessoa com deficiência, prioritariamente aquela com deficiência intelectual e múltipla. ("Apae", [S.d.]). A deficiência intelectual (DI) envolve problemas com habilidades mentais gerais que afetam o funcionamento intelectual e o funcionamento adaptativo. É fenotípica e geneticamente heterogênea e um diagnóstico específico não é alcançado em muitos casos (PINTO JÚNIOR, 2002; SROUR; SHEVELL, 2014).

Os transtornos genéticos gerados total ou parcialmente por fatores genéticos podem ser classificados em três tipos principais, sendo eles os distúrbios cromossômicos (alterações numéricas ou estruturais no conjunto de cromossomos), monogênicos (mutações que ocorrem em um único gene) e multifatoriais (combinação de

fatores ambientais e mutações em múltiplos genes) (ALVES, et al, 2016).

A maioria das alterações cromossômicas é influenciada pela idade materna. O risco aumenta proporcionalmente com a idade da mãe, em virtude da diminuição da qualidade dos ovócitos I na meiose. Esses distúrbios são responsáveis por mais de 60 síndromes identificáveis, como a síndrome de Down (SD) e a síndrome de Turner (SOUZA *et al.*, 2010).

A confirmação genética de um diagnóstico clínico é importante para o melhor acompanhamento do indivíduo e também para o aconselhamento genético da família. O objetivo da pesquisa foi verificar a quantidade de frequentadores da APAE de Passos - Minas Gerais (MG) diagnosticados com a síndrome de Down, a síndrome de Turner (ST) e a síndrome do X Frágil, além de identificar a existência do diagnóstico genético nesses indivíduos.

Metodologia

Foi realizado um estudo retrospectivo quantitativo, baseado em análise de prontuários em uma organização social - APAE de Passos-MG. Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos (CEP) da Faculdade Atenas - Campus Passos em 19/05/2020 sob o Certificado de Apresentação para Apreciação Ética (CAAE): 29340720.9.0000.9528.

Para a composição da amostra adotou-se como critérios de inclusão os prontuários que estavam disponíveis para a consulta no período de coleta, como também os prontuários em que os usuários apresentam síndromes genéticas, no critério de exclusão aqueles prontuários que não estavam presentes no dia da coleta e aqueles usuários que não possuíam síndrome genética.

Foram analisados 63 prontuários, com o intuito de identificar aqueles que possuíam ou não diagnóstico genético. Tal análise foi realizada em novembro de 2021. Os dados coletados foram: a identificação do paciente, sexo, data de nascimento, síndrome diagnosticada, e se possuía ou não o exame genético.

Resultados e Discussão

Foram disponibilizados 65 prontuários para a análise dos frequentadores da instituição. Destes, foi possível levantar informações de somente 63 prontuários, uma vez que dois prontuários não estavam presentes no acervo da instituição nos dias das coletas.

Verificou-se que 48 (76,19%) frequentadores possuem SD, sendo 19 (38,58%) do sexo feminino e 29

(60,41%) do sexo masculino. E a faixa foi de 1 a 46 anos. Somente um indivíduo do sexo masculino (0,63%), nascido em 2005, apresentou a síndrome do X frágil e, nos prontuários analisados, não havia ninguém com síndrome de Turner.

Em relação ao exame genético, 22 (45,83%) indivíduos possuem confirmação genética da SD através do cariótipo, sendo 13 (27,08%) com trissomia livre do cromossomo 21, um (2,08%) com translocação 21q21q e oito (16,66%) que possuem cariótipo mas o exame não estava disponível no prontuário. O cariótipo determina de forma específica a etiologia da doença podendo mostrar, alteração numérica ou estrutural dos cromossomos. A causa mais comum da SD é a trissomia livre do cromossomo 21 estando presente em 95% dos indivíduos, a translocação está presente 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). A confirmação genética na SD é importante para a realização do aconselhamento genético, esclarecendo os possíveis riscos de recorrência para o casal e demais membros da família

Os exames moleculares demonstram alteração na sequência do gene e foi o realizado pelo frequentador com síndrome do X Frágil. Neste caso, o exame analisa fragmentos para contagem de repetição CGG do gene *FMR1*.

Conclusão

Metade dos prontuários analisados apresentam diagnóstico genético confirmado, e a faixa etária predominante consiste nos indivíduos nascidos entre 2000 e 2021, provavelmente devido ao maior conhecimento e divulgação dos testes genéticos disponíveis. Mas ainda temos um longo caminho a percorrer para que todos tenham acesso a estes testes genéticos.

Referências Bibliográficas

- ALVES, Ana Paula Vasconcelos; FORMIGA, Cibelle Kayenne Martins; VIANA, Fabiana Pavan. Perfil e desenvolvimento de crianças com síndromes genéticas em tratamento multidisciplinar. **Revista Neurociências** v. 19, n. 2, p. 284–293, 30 jun. 2011. Disponível em: <<https://periodicos.unifesp.br/index.php/neurociencias/article/view/8388>>. Acesso em: 16 dez. 2021.
- 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>. Disponível em: <<https://apae.com.br/>>. Acesso em: 16 dez. 2021.
- BATISTA, Roger Lopes et al. Perfil epidemiológico de patologias em pacientes atendidos na APAE de Paracatu-MG, com diagnóstico de má-formações congênitas associadas à fatores de risco materno. **Revista de Medicina da Faculdade Atenas** v. 9, n. 2, 2015. Disponível em: <http://www.atenas.edu.br/uniatenas/assets/files/magazines/_9___PERFIL_EPIDEMIOLOGICO_DE_PATOLOGIAS_EM_PACIENTES_ATENDIDOS_NA_APAE_DE_PARACATU_MG_COM_DIAGNOSTICO_DE_MA_FORMACOES_CONGENITAS_ASSOCIADAS_A_FATORES_DE_RISCO_MATERNO.pdf>. Acesso em: 14 dez. 2021.
- MCINNES, Roderick R.; WILLARD, Huntington F.; NUSSBAUM, Robert. **Thompson & Thompson Genética Médica**. [S.l.]: Elsevier Brasil, 2016. 560 p. p. 21; p. 76–79; p. 105; p. 126–127; p. 251–252; p. 424–425; p. 484–485. Disponível em: <https://books.google.com/books/about/Thompson_Thompson_Gen%C3%A9tica_M%C3%A9dica.html?hl=&id=gKk4DwAAQBAJ>. (8). .9788535266269.
- PINTO JÚNIOR, Walter. Diagnóstico pré-natal. **Ciência & Saúde Coletiva** v. 7, n. 1, p. 139–157, 2002. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/csc/a/8PprNGXyNc4rF8VkwMMy65M/?lang=pt&format=pdf>>. Acesso em: 16 dez. 2021.
- SOUZA, Jhulie Caroline Miranda De et al. Síndromes cromossômicas: uma revisão. **Cadernos da Escola de Saúde** v. 1, n. 3, p. 1–12, 2010. Disponível em: <<https://portaldeperiodicos.unibrasil.com.br/index.php/cadernossaude/article/view/2296/1869>>. Acesso em: 16 dez. 2021.
- 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, 1 abr. 2014. Disponível em: <<https://adc.bmj.com/content/99/4/386.abstract>>. Acesso em: 16 dez. 2021.