

CIÊNCIAS DA SAÚDE

AVALIAÇÃO DO ESTILO PARENTAL DE PAIS DE CRIANÇAS PORTADORAS DE SÍNDROMES GENÉTICAS NA TRÍPLICE FRONTEIRA

VOLPATO VIEIRA, Marília.
Estudante do Curso de Medicina – ILACVN – UNILA;
E-mail: marilia.vieira@aluno.unila.edu.br;

ZAZULA, Robson.
Docente/pesquisador do curso de Medicina – ILACVN – UNILA.
E-mail: robson.zazula@unila.edu.br;

1 Introdução

A genética clínica adquiriu importância para a população e os serviços de saúde pública, uma vez que a incidência de síndromes genéticas e doenças congênitas têm aumentado substancialmente. Nesse contexto, o Aconselhamento Genético é uma ferramenta que busca, através da identificação de problemas humanos relacionados com o aparecimento dos transtornos citados, atuar na prevenção dessas condições e reduzir sua frequência.

Algumas situações requerem atenção especial de aconselhamento genético, já que representam alto risco para a ocorrência das síndromes genéticas ou doenças congênitas. Entre elas estão casais com abortos repetitivos, casais consanguíneos, feto portador de malformação detectada durante pré-natal, entre outras. Dessa forma, este trabalho teve como objetivo avaliação do estilo parental de pais de crianças portadoras de síndrome genética e do perfil de casais com histórico de abortos. Sendo assim, foi possível identificar as principais causas de transtornos em um indivíduo ou família, que serão confirmadas com pesquisas subsequentes, e obter mais informações sobre estas famílias, que poderão ser utilizadas para ações de intervenção e aconselhamento direcionado às reais necessidades de cada caso na região da tríplice fronteira.

2 Metodologia

Foram selecionados para participar da pesquisa pacientes que procuraram o serviço de aconselhamento genético da UNILA, que apresentavam histórico de doenças genéticas ou congênitas na família ou aborto espontâneo e que aceitaram participar da pesquisa conforme o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

Para a coleta de dados foi elaborada e aplicada uma entrevista semiestruturada no modelo de Anamnese, sendo que foram utilizados dois tipos de roteiro, um para os casais que possuem histórico de aborto ou são pais e/ou cuidadores de portadores de síndrome genética e outro roteiro para os pacientes que são possuem síndrome genética ou doença congênita. De acordo com Gauy e Guimarães (2006), a entrevista é uma etapa imprescindível no processo de avaliação, apresentando uma boa relação custo benefício. Caracteriza-se por permitir a coleta de informações de diferentes contextos e momentos da vida do indivíduo, bem como sobre o histórico familiar, principais sintomas, dentre outras informações.

Após assinado o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, os participantes foram convidados à responder a entrevista no modelo de Anamnese nos Laboratórios do Campus Jardim Universitário da Universidade Federal da Integração Latino-Americana.

3 Fundamentação teórica

Nos últimos anos, a incidência de doenças genéticas tem aumentado em diversos países, sobretudo nos países da América Latina. Por esta razão, a genética clínica tem adquirido uma importância crescente na sociedade e nos sistemas de saúde pública. O Aconselhamento Genético é um processo que atua na prevenção dos genótipos responsáveis por uma enfermidade gênica ou cromossômica e pelo aparecimento de uma malformação congênita, com o objetivo de reduzir a frequência de tais anomalias na população. Isso é realizado através de um processo comunicativo que busca identificar problemas humanos relacionados com o aparecimento de um determinado transtorno em um indivíduo ou família (COSTA; GROSSI; GALLO, 2012).

São diversas as situações em que é indicado o serviço de aconselhamento genético, dentre elas, casais com abortos repetidos, administração de medicamentos ou drogas durante o período gestacional, infecções congênitas, casais que possuem histórico familiar de doenças hereditárias, casais consanguíneos, filhos portadores de síndrome genética ou doença congênita e gestantes com feto portador de malformação detectada em ultrassonografia durante o pré-natal (NASSBAUM et al., 2002 APUD GOTO et al., 2007).

Dentro do Sistema Único de Saúde (SUS), o Ministério da Saúde instituiu no ano de 2009 uma portaria que passou a regulamentar a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, que delimita a oferta do aconselhamento genético a todas as pessoas e famílias, com o objetivo de identificar anomalias genéticas, erros inatos do metabolismo e deficiências mentais (Brasil, 2009). A atenção em genética clínica foi estruturada em dois níveis diferentes de atenção: (a) acompanhamento dos indivíduos portadores de anomalias congênitas e doenças genéticas, por meio da Atenção Básica; e (b) realização de procedimentos de maior complexidade em centros de

genética clínica, por meio da Atenção Especializada (FONSECA, 2014; SCHEFFER et al., 2013). Sendo assim, nota-se a crescente necessidade dos serviços de Aconselhamento Genético e de seu estudo para a prevenção das síndromes genéticas e doenças congênitas na população.

4 Resultados

Durante um período de seis meses, seis famílias procuraram o serviço de Aconselhamento Genético da UNILA. Entre os casos, uma família possuía um portador de déficit cognitivo e comportamental, uma família possuía dois filhos portadores de Ataxia Cerebelar, um casal havia tido um filho com acondroplasia, diagnosticada durante a gestação por ultrassonografia, um casal possuía histórico de abortos repetitivos, um casal foi acometido por um aborto sem causa evidente e uma família possuía uma portadora de cromossomo 20 em anel. Para a coleta de dados, as anamneses direcionadas aos casais abordaram além da identificação, história gestacional, antecedentes pessoais e familiares e condições socioeconômicas e hábitos de vida e as direcionadas aos portadores incluíam também a história da doença atual.

Nestes casos, foram identificadas diferentes comorbidades nas famílias, tais como hipertensão arterial, diabetes, neoplasias, problemas cardíacos, gástricos e neurológicos, além de diferentes padrões socioeconômicos e de hábitos de vida que incluíam sedentarismo, tabagismo e etilismo. Em vários casos não foi possível identificar uma causa que poderia estar relacionada com desenvolvimento de transtorno genético ou congênito ou com os abortos. Os casos mais relevantes para o estudo dizem respeito à mulher que gerou um filho com déficit cognitivo, uma vez que realizou uma apendicectomia durante a gravidez que resultou em infecção, ao casal que gerou dois filhos com ataxia cerebelar, já que possuem parentesco de primeiro grau, à mulher que teve o filho diagnosticado com acondroplasia, pois demorou 2 anos para conseguir engravidar, ao casal com abortos repetitivos, o que pode estar relacionado a problemas hormonais ou cromossômicos e à portadora de cromossomo 20 em anel, cuja mãe fez uso de cigarro durante a gestação e apresentou hemorragia pós-parto.

5 Conclusões

São várias as causas de desenvolvimento de malformações congênitas, síndromes genéticas e abortos, entre elas estão uso de medicação, álcool, tabaco ou doenças infecciosas durante a gravidez, casamentos consanguíneos, problemas hormonais e cromossômicos, contato com radiação, entre outros.

A coleta de dados realizada através das anamneses conseguiu identificar nas diferentes famílias várias destas causas, o que poderá ser confirmado ou descartado com estudos subsequentes que incluem testes genéticos e estudo familiar mais completo. Dessa forma, os dados obtidos serão úteis para o desenvolvimento de novos trabalhos com o tema de aconselhamento genético e para o planejamento de ações e intervenções que possam reduzir o número de transtornos genéticos, congênitos e abortos na população da trílice fronteira.

6 Principais referências bibliográficas

COSTA, N.F.; GROSSI, R.; GALLO, A. E. (2012). O serviço de aconselhamento genético como uma prática possível do analista do comportamento na saúde. V. B. Haudy, & S. R. Souza. In: *Psicologia Comportamental Aplicada*. EDUEL: Londrina.

GAUY, F.V. & GUIMARÃES, S.S. (2006). Triagem em saúde mental infantil. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*, 22(1), 5-16.

GOTO, P. H. P.; SOUZA, C. R.; PAIVA, W.; GROSSI, R. (2007). Atuação da psicologia no serviço de aconselhamento genético: um estudo de caso. In: *IV Congresso Brasileiro Multidisciplinar de Educação Especial*, Londrina. Disponível em: <<http://www.uel.br/eventos/congressomultidisciplinar/pages/arquivos/anais/2007/289.pdf>>. Acesso em: 28 ago. 2016.