



ARTIGO ORIGINAL

PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DOS PACIENTES ATENDIDOS PELO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO AMBULATÓRIO MATERNO INFANTIL DA UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA**CLINICAL PROFILE OF PATIENTS FOLLOWED AT THE MEDICAL GENETICS DEPARTMENT OF THE MATERNAL AND CHILD AMBULATORY OF THE SANTA CATARINA SOUTHERN UNIVERSITY**Ana Carolina Carvalho¹Eric Vieira²Tiago Miguel Guimarães Altenhofen³Maricelma Simiano Jung⁴**RESUMO**

As doenças genéticas e anomalias congênitas representam a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil, afetando 3% a 7% da população mundial. Reconhecendo isto, este estudo teve como objetivo traçar o perfil clínico-epidemiológico dos pacientes atendidos no serviço de genética médica no Ambulatório Materno Infantil (AMI) da Universidade do Sul de Santa Catarina (UNISUL), no período compreendido entre maio de 2013 e março de 2014. Trata-se de um estudo transversal, realizado por meio de revisão padronizada dos prontuários dos pacientes. A população analisada foi composta pelos indivíduos que procuraram o especialista em genética médica do AMI, na cidade de Tubarão-SC, no período da pesquisa. No estudo foram avaliados 161 prontuários. Por meio da distribuição do diagnóstico clínico dos pacientes, foram averiguadas quais são as principais doenças genéticas incidentes na região, quais os exames mais utilizados pelos médicos para diagnosticá-las e quais situações devem ser alvo de intervenções específicas, tanto terapêuticas quanto profiláticas. No trabalho foi descrito também o desfecho dos pacientes ao final do atendimento e a presença/ausência de uma história familiar positiva para as respectivas doenças diagnosticadas. Em última instância, este estudo servirá de subsídio para construção de uma linha de cuidado integral para pacientes com doenças genéticas e anomalias congênitas na região.

Descritores: Epidemiologia. Genética. Ambulatório hospitalar.

ABSTRACT

Genetic diseases and congenital anomalies represent the second cause of child mortality in Brazil, affecting from 3% to 7% of the World's population. Aware of that, this study aimed to estimate the clinical and epidemiologic profile of patients followed at the medical genetics department at the maternal and child ambulatory of the Santa Catarina Southern University (UNISUL) from May 2013 to March 2014. It was a cross-sectional study, performed by medical records review. The population was compound by individuals who looked for a geneticist in this ambulatory located in Tubarão-SC. During the research period, 161 medical records have been reviewed. Through the distribution of clinical diagnostic, the mean genetic diseases of the region, the most asked exams and what situations need specific interventions were the variables elucidated. It has also been described the outcomes of

¹ Acadêmico do curso de Medicina da Universidade do Sul de Santa Catarina - Unisul.

² Acadêmico do curso de Medicina da Universidade do Sul de Santa Catarina - Unisul.

³ Acadêmico do curso de Medicina da Universidade do Sul de Santa Catarina - Unisul.

⁴ Coordenadora do curso de Ciências Biológicas da Universidade do Sul de Santa Catarina - Unisul.



the patients and the presence or absence of family history for the diagnosed diseases. After all, this study will contribute to build an integral care line to patients who live with genetic diseases and congenital anomalies in the region.

Keywords: Epidemiology. Genetics. Outpatient clinics hospital.

INTRODUÇÃO

A elucidação da estrutura e função do genoma é um dos grandes triunfos científicos do século XX.⁽¹⁾ A relevância da herança para a saúde e a doença provavelmente foi reconhecida ao longo da história, mas foi somente durante o século XX que as regras que governam a herança – e os mecanismos pelos quais a informação genética é armazenada e utilizada – foram elucidadas.⁽¹⁾

A genética médica lida com algumas condições individualmente raras, mas que somadas constituem um grupo não desprezível de doenças, com prevalência de 31,5 a 73,0 por 1.000 indivíduos.⁽²⁾ Cerca de 5% dos nascidos vivos brasileiros apresentam alguma anomalia congênita, determinada total ou parcialmente por fatores genéticos.⁽³⁾ À medida que os indicadores de saúde da população melhoram e as doenças causadas por má nutrição, condições insalubres e patógenos são controladas, estudos revelam que as doenças genéticas e as anomalias congênitas passam a ser responsáveis por uma proporção crescente das mortes entre as crianças.⁽⁴⁾ É o que acontece no Brasil, onde desde 2005 estas afecções, representadas pelo capítulo XVII do Código Internacional de Doenças (malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas), são a segunda maior causa de mortalidade infantil em todas as regiões do País.⁽⁵⁾ Atualmente, a maior parte dos municípios brasileiros não conta com médico geneticista no seu quadro de profissionais da saúde, uma carência importante no sistema de saúde pública.⁽⁶⁾

Vale ressaltar também que, além disso, as doenças genéticas são responsáveis por boa parte das situações de internação em hospital pediátrico, deficiência mental, doenças neurodegenerativas e infertilidade; o que evidencia o considerável efeito que têm sobre a saúde e a qualidade de vida.⁽⁷⁾

Na atualidade, devido a ferramentas poderosas resultantes do Projeto Genoma Humano, fatores genéticos que contribuem para distúrbios comuns e raros estão sendo identificados e resultarão em novos métodos para diagnóstico, prevenção e tratamento.⁽¹⁾ A genética e a genômica estão, de modo crescente, caminhando para ocupar a cena central na prática médica, guiando as decisões terapêuticas e as estratégias preventivas.⁽¹⁾

Neste contexto, as patologias genéticas surgem como um problema de saúde pública e requerem atenção especial⁽⁸⁾. O aconselhamento genético não-diretivo, deve ser garantido a todos os indivíduos e famílias sob risco de anomalia congênita ou doença genética.⁽⁸⁾ O diagnóstico precoce



das enfermidades permite um manejo mais adequado dos pacientes e impede ou minimiza possíveis sequelas, abreviando o tempo das internações hospitalares e reduzindo o custo com tratamento.⁽⁹⁾

No Ambulatório Materno Infantil de Tubarão-SC são atendidos em média 5.240 pacientes ao ano, sendo que desses 352 são feitos pela médica geneticista, o que corresponde a 7% dos pacientes encaminhados. Deste modo, impõe-se a necessidade de traçar o perfil dos atendidos no ambulatório, o que permitirá melhor planejamento da assistência oferecida aos pacientes, de acordo com as necessidades de saúde futuramente identificadas, alcançando assim um dos objetivos do AMI: promoção do cuidado integral da saúde de seus pacientes (opinião do autor- dados coletados no ambulatório).

METODOLOGIA

Foi realizado um estudo de delineamento transversal, para traçar o perfil clínico-epidemiológico dos pacientes atendidos pelo setor de genética médica do AMI no período de maio de 2013 a março de 2014.

A população analisada foi composta pelos indivíduos que procuraram o especialista em genética médica do AMI, na cidade de Tubarão-SC, no período da pesquisa. O tamanho da amostra estudada foi de 161 pacientes. Quanto aos critérios de inclusão foram considerados todos os pacientes atendidos pelo serviço de genética médica no período estabelecido. O critério de exclusão foram os pacientes cujos prontuários não constaram as informações completas.

Inicialmente, foi enviada uma carta ao AMI de Tubarão, informando os objetivos da pesquisa, e, por conseguinte, solicitando autorização para o levantamento de dados da instituição e dos pacientes atendidos na mesma, através da Autorização do Guardiã dos Prontuários.

Os dados do trabalho foram coletados através de roteiro padronizado aplicado pelo pesquisador, que foi preenchido com informações obtidas do prontuário dos pacientes incluídos no estudo.

Para que os objetivos fossem alcançados, constaram no roteiro aplicado pelo pesquisador os seguintes dados dos pacientes: nome, idade, sexo, município de residência, motivo da consulta, diagnóstico clínico, diagnóstico etiológico, existência de síndromes associadas, exames complementares utilizados e história familiar do paciente. Para analisar a resolubilidade do ambulatório foi avaliado o destino do paciente ao final do atendimento.

As informações clínicas coletadas de interesse para a pesquisa constituíram um banco de dados que foram tabulados no software Epidata 3.5 e Microsoft Office Excel®, com análise estatística pelo Epi-info 6.0®.¹³ As variáveis foram descritas por meio de taxas, proporções e razões e apresentado através de tabelas.



A pesquisa foi avaliada pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UNISUL e somente após a aprovação pelo referido comitê (CAAE: 16535213.0.0000.5369), no dia 08/07/2013, é que se iniciou a pesquisa.

RESULTADOS

No período estudado, foram avaliados no serviço de genética médica do AMI da UNISUL 161 pacientes. Oitenta e um pacientes (50,3%) eram do sexo masculino. A idade dos pacientes variou entre 0 a 51 anos (mediana de 6 anos, desvio padrão de ± 6 anos e 9 meses), com predominância da faixa etária compreendida entre 0 e 5 anos (43,5%), seguida da faixa etária de 6 a 11 anos (34,8%). A maior parte dos pacientes procedia do município de Tubarão (16,8%), seguido de Morro da Fumaça (8,1%) e Criciúma (7,5%); além dessas, pacientes de outras vinte e nove cidades circunvizinhas também foram atendidos (**Tabela 1**).

As informações sobre o motivo do encaminhamento que constavam nos prontuários dos pacientes permitiram identificar 15 situações clínicas distintas que determinaram a procura pelo atendimento especializado em genética médica, sendo déficit de aprendizagem (24,8%) e acompanhamento ambulatorial de síndrome genética (21,7%) as queixas mais frequentes. A frequência das queixas estão relatadas na **Tabela 2**.

Nos prontuários foram analisadas a presença/ausência de um encaminhamento prévio por outro especialista para o serviço de genética. Na análise constatou-se que cento e quarenta pacientes (87%) tiveram encaminhamento médico, sendo que a especialidade predominante foi a pediatria com sessenta e dois pacientes (38,5%). (**Tabela 3**).

Em 100 casos (62,1%) foi possível estabelecer o diagnóstico de doença genética ou anomalia congênita. A variedade diagnóstica foi ampla, tendo sido diagnosticadas 29 doenças distintas, sendo que as principais foram Síndrome de Down (18%) e Transtorno de Déficit de Atenção / Hiperatividade – TDAH - (9,3%). Este grupo foi caracterizado de acordo com o diagnóstico clínico dado pelo médico geneticista. (**Tabela 4**)

Para que o médico geneticista chegasse a um diagnóstico final, em cento e trinta e quatro dos casos (83,2%) foi solicitado um exame complementar ao final do primeiro atendimento. Os exames de Genética (37,3%), como o Cariótipo, PCR e CGH-array, foram os exames mais solicitados (**Tabela 5**). Foi avaliado também o histórico familiar de cada paciente. Noventa e sete pacientes (60,2% dos casos) negaram a presença de doença genética ou anomalia congênita na família

Cento e trinta e quatro (83,2%) pacientes continuaram em seguimento regular no ambulatório. Mesmo os pacientes sem diagnóstico final, seguiram para acompanhamento da história natural das suas doenças, na tentativa de se estabelecer um diagnóstico, a partir da detecção de um novo sinal ou sintoma. Sete (4,3%) pacientes receberam alta ambulatorial, pois se considerou que eles poderiam ser



acompanhados na atenção primária, pois não se beneficiariam de seguimento médico na atenção especializada, naquele momento. Vinte (12,4%) foram encaminhados para serviços de genética de maior complexidade, pois necessitavam de recursos diagnósticos ou terapêuticos específicos, não disponíveis em Tubarão. O ambulatório também realizou 96 encaminhamentos para outras especialidades da área da saúde do município, notadamente para otorrinolaringologia, neuropediatria, oftalmologia e cardiologia.

DISCUSSÃO

A cidade de Tubarão está localizada no Sul do Estado de Santa Catarina, região Sul do Brasil. Possui cerca de 101.284 habitantes e um índice de desenvolvimento humano de 0,796. O município é um importante centro regional, destacando-se por ser o segundo centro comercial do sul do estado. Tubarão possui uma rede de comércio e serviço, inclusive serviços de saúde, que atende às pequenas cidades vizinhas, principalmente as que compõem a AMUREL (Associação de Municípios da Região de Laguna), que possui 324.759 habitantes⁽¹⁰⁾, que é formada pelos seguintes municípios: Armazém, Braço do Norte, Capivari de Baixo, Grão Pará, Gravatal, Imaruí, Imbituba, Jaguaruna, Laguna, Pedras Grandes, Pescaria Brava, Rio Fortuna, Sangão, Santa Rosa de Lima, São Ludgero, São Martinho, Treze de Maio e Tubarão.⁽¹¹⁾

Cerca de 2% a 5% dos recém-nascidos, no Brasil e no mundo, apresentam algum tipo de anomalia congênita^(12,13). Destas, 60% são de causa desconhecida, 6% cromossômicas e 20% de herança mendeliana⁽¹²⁻¹⁵⁾. Considerando-se a prevalência das doenças genéticas, espera-se que cerca de 11.250 a 18.750 moradores da AMUREL necessitem de orientação e conduta em relação a problemas genéticos, ao longo das suas vidas. Ainda, considerando-se o número de nascidos vivos na cidade de Tubarão (1.213 no ano de 2011) e a incidência das anomalias congênitas (em média 5%), são esperadas cerca de 60 crianças com alterações morfológicas ao nascimento por ano.⁽¹¹⁾

Estima-se que seja necessário um médico geneticista para cada 100.000 habitantes para realização de atendimento ambulatorial, hospitalar e aconselhamento genético. O atendimento em genética médica beneficia toda a coletividade e agiliza o sistema de saúde^(9,11,16). O diagnóstico precoce das enfermidades permite um manejo mais adequado dos pacientes e impede ou minimiza possíveis sequelas, abreviando o tempo das internações hospitalares e reduzindo o custo com o tratamento.^(9,16) Apesar disso, o município se beneficiou com a criação do AMI, que atende também nas especialidades de Ginecologia/Obstetrícia e Pediatria, Cardiologia Pediátrica, Gastropediatria, Neurologia e Neuropsiquiatria, uma integração academia-serviço que contribui para reorientação do processo de formação dos estudantes de medicina, promovendo aproximação entre a teoria e a prática e assegurando uma aprendizagem significativa, inserida no contexto do SUS. (opinião do autor)



Como as doenças genéticas constituem um grupo heterogêneo de mais de 12.000 síndromes individualmente raras, a organização de uma rede de serviços de genética médica, com uma vertente de atendimento clínico e outra de suporte laboratorial, parece ser o mais adequado para garantir a integralidade do cuidado ao paciente. ⁽⁹⁾ As ações na área de saúde genética não diferem conceitualmente do resto das ações de saúde e compreendem os aspectos de prevenção, diagnóstico e tratamento das enfermidades de origem genética e dos defeitos congênitos. ⁽¹⁶⁾ É, no entanto, indispensável que essas ações não sejam concebidas isoladamente, mas sim estreitamente integradas à realidade, de forma a atender às necessidades e peculiaridades loco-regionais. Nesse sentido, conhecer o perfil dos pacientes atendidos na rede permite planejar melhor a assistência oferecida aos mesmos, de acordo com as necessidades de saúde identificadas, de forma a promover o cuidado integral.

O perfil de pacientes atendidos no Ambulatório de Genética de Tubarão aponta para a Síndrome de Down (SD) como um problema prevalente, que merece ser alvo de ações específicas. Na presente amostra, dentre os 100 pacientes que possuíam algum diagnóstico, 32 apresentavam a síndrome, sendo que alguns casos estavam associados a outras doenças como autismo e hipotireoidismo. O diagnóstico da SD pode ser feito a partir do nascimento do bebê, ou mesmo antes, por meio do exame de ultrassonografia, pela observação de alterações fenotípicas e outras características típicas, confirmadas posteriormente com a realização do cariógrama. ⁽¹⁷⁾

A SD vem associada a diversos problemas de saúde, sendo a deficiência mental e a hipotonia muscular as mais comuns. Outros problemas se relacionam ao aparelho cardiovascular (cardiopatias congênitas operáveis); ao aparelho gastrointestinal (estreitamento duodenal; distúrbios intestinais, como constipação, atribuídos à hipotonia muscular e que podem ser controlados pela alimentação); ao aparelho respiratório (sinusite, bronquite, asma crônica); ao sistema músculo-esquelético (extremidades encurtadas, com mãos e pés "chatos"; frouxidão de ligamentos que origina problemas nos pés, joelhos e quadris; instabilidade nas articulações cervicais e comprometimento da articulação coxofemoral); ao sistema nervoso central (Doença de Alzheimer e epilepsia); e ao sistema endócrino (hipotireoidismo).

Todas essas doenças são passíveis de tratamento e/ou controle, sobretudo se forem precocemente diagnosticados, e sujeitos a trabalhos de estimulação precoce, por meio de uma ação interdisciplinar (médicos, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos, psicólogos e educadores), os quais iriam colaborar para o desenvolvimento global desses pacientes ⁽¹⁸⁾. Portanto, os médicos também devem estar atentos às medidas de cuidado clínico específicas para pacientes com SD: avaliação anual da função tireoidiana; hemograma anual, como forma de triagem de leucemia; radiografia da coluna cervical, como forma de prevenção da luxação atlanto-axial; avaliação auditiva e oftalmológica ⁽¹⁸⁾

A segunda doença com maior incidência na pesquisa foi o (TDAH), com 15 pacientes dos 100 diagnosticados. Essa etiologia pode ser uma das explicações para a queixa de déficit de aprendizagem



ser a mais registrada (24,8%), todavia, neste trabalho não pode ser verificada a relação entre as queixas. O TDAH é um dos transtornos psiquiátricos mais prevalentes na infância. No mundo, estima-se que entre 3 a 6% das crianças em idade escolar seja potencialmente diagnosticada com TDAH ⁽¹⁹⁾. O diagnóstico é clínico tendo por base a confirmação dos critérios do Manual Estatístico para Transtornos Mentais e do Comportamento, realizado por meio de entrevistas clínicas, onde podem-se utilizar escalas para pais e/ou a professores. ⁽¹³⁾

Um alto índice de comorbidades relaciona-se ao TDAH, sendo difícil a identificação do quadro e tornando ainda mais complexo o diagnóstico e tratamento. Sabe-se que os sintomas do TDAH, como desatenção e/ou hiperatividade, podem ser compartilhados por outros quadros psiquiátricos ou neurológicos.

Assim, pelo fato do TDAH ser um transtorno que pode ter um forte impacto social, familiar e educacional para os indivíduos afetados, o diagnóstico precoce e adequado é essencial para elaboração de um plano terapêutico correto e eficaz, minimizando a desatenção, inquietação, a hiperatividade e a impulsividade, com consequente melhor prognóstico. ⁽²²⁾

É importante salientar também que, do ponto de vista de prevenção secundária, para todas as crianças atendidas no ambulatório, não pode ser esquecida a triagem neonatal, preconizada para todo recém-nascido na primeira semana de vida, capaz de detectar algumas doenças. Três delas foram incidentes na região: deficiência da enzima biotinidase (6,8%), fenilcetonúria (1,9%) e hipotireoidismo congênito (0,6%). ⁽²⁰⁾

Este estudo possibilitará um melhor planejamento da assistência oferecida aos pacientes portadores de doenças genéticas e anomalias congênitas, de acordo com as necessidades de saúde específicas, promovendo o cuidado integral da saúde dos pacientes.

AGRADECIMENTOS

A minha professora orientadora Maricelma Simiano Jung e colaboradores pela orientação, apoio, confiança e empenho dedicado à elaboração desta pesquisa.

O ambulatório pela oportunidade da coleta de dados e a Universidade pelo incentivo a pesquisa e financiamento.



REFERÊNCIAS

- 1.KORF, Bruce R. Princípios da genética: visão geral do paradigma da contribuição genética para a saúde e a doença. In: GOLDMAN, L; AUSIELLO, D. **Cecil Tratado De Medicina Interna**. 22. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2005. p. 201-206.
- 2.JORDE, L. B.; CAREY, J. C.; BAMSHAD, M. J.; WHITE, R. L. Bases e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: **Genética médica**. 3. ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2004. p. 1-6.
- 3.HOROVITZ, D. D. G.; LLERENA Jr, J. C.; MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. **Caderno Saúde Pública**. 2005;21:1055-64.
- 4.MARQUES-DE-FARIA, A. P.; FERRAZ, V. E.; ACOSTA, A. X.; BRUNONI, D. Clinicalgenetics in developing countries: the case ofBrazil. **CommunityGenet**. 2004;7:95-105.
- 5.Departamento de Informação e Informática do SUS. Sistema de Informações de Saúde. **Estatísticas Vitais Mortalidade e Nascidos Vivos**. 1979-2006 [base de dados na internet]. Brasília [acesso em 25 fev 2013]. Disponível em: <http://www.datasus.gov.br>.
- 6.HOROVITZ, D. D. G.; CARDOSO, M. H. C. A.; LLERENA Jr, J. C.; MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. **Caderno Saúde Pública**. 2006
- 7.GIUGLIANI, R. A importância da genética médica e do estudo de defeitos congênitos. In: **Tópicos em defeitos congênitos**. Porto Alegre: Editora UFRGS; 2002. p. 11-4.
- 8.PINA-NETO, J. M. Aconselhamento genético. **Jornal Pediátrico**. 2008;84(4):S20-S26.
- 9.ALBANO, L. M. J. Importância da genética no serviço público: relato da extinção de um setor de genética no município de São Paulo, Brasil. **Revista Panam Salud Publica**.2000;7:29-34.
10. **IBGE. Censo Demográfico 2010**, Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística, 2014.
11. **IBGE. Censo Demográfico 2013**, Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística, 2014.
12. Nicola PDR, Cernach MCSP, Perez ABA, Brunoni D. A utilização da Internet na notificação dos defeitos congênitos na Declaração de Nascido Vivo em quatro maternidades públicas do Município de São Paulo, Brasil. **Cadernos de Saúde Pública** [periódico na Internet]. 2010 jul [citado em 13 jul 2013]; 26(7): 1383-1390. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2010000700017
13. Reis AT, Santos RS, Mendes TAR. Prevalência de malformações congênitas no município do Rio de Janeiro, Brasil, entre 2000 e 2006. **Revista de Enfermagem UERJ** [periódico na Internet]. 2011 jul/set [citado em 29 jun 2013]; 19(3): 364-368. Disponível em: <http://www.facenf.uerj.br/v19n3/v19n3a04.pdf>.
14. Guerra FAR, Llerena JJC, Gama SGN, Cunha CB, Theme FMM. Defeitos congênitos no município do Rio de Janeiro, Brasil: uma avaliação através do SINASC (2000-2004). **Cadernos de Saúde Pública** [periódico da internet]. 2008 Jan [citado em 09 jul 2013]; 24(1): 140-149.



Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102311X2008000100014&lng=pt.

15. Nhoncane GC, Melo DG. Confiabilidade da Declaração de Nascido Vivo como fonte de informação sobre os defeitos congênitos no Município de São Carlos, São Paulo, Brasil. *Ciência e Saúde Coletiva* [periódico na Internet]. 2012 abr [citado em 13 jul 2013]; 17(4): 955-963. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1413-81232012000400017&script=sci_arttext
16. DEAN, A. G.; DEAN, J. A.; COULOMBIER, D; BRENDDEL, K. A.; SMITH, D. C.; BURTON, A. H.; et al. Epi-Info, Version 6: A Word Processing, Database, and Statistics Program for Epidemiology on Microcomputers. **Atlanta: Centers of Disease Control and Prevention**. 2002.
17. **Rev. bras. crescimento desenvolv. hum.** vol.20 no.3 São Paulo 2010. Aspectos percepto-motores e cognitivos do desenvolvimento de crianças com síndrome de Down
18. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down** / Ministério da Saúde. – 1. ed., 1. reimp. – Brasília : Ministério da Saúde, 2013. [Acesso em 21 março 2016]. Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf
19. Rohde LA, Busnello EA, Chachamovich E, Vieira GM, Pinzon V, Ketzer CR. Transtorno de déficit de atenção/hiperatividade: revisando conhecimentos. *Rev ABP-APAL* 1998;20(4):166-78.
20. Prando, M. L., Jacobsen, G. M., Moraes. A. L., Gonçalves, H. A., Fonseca R. P. Avaliação da linguagem e do processamento auditivo na caracterização neuropsicológica do TDAH: revisão sistemática. **Psicologia em pesquisa, UFJF, janeiro- junho 2013**
21. Isabella G. S. de Souza¹, Maria Antônia Serra-Pinheiro¹, Dida Fortes¹, Camilla Pinna¹ Dificuldades no diagnóstico de TDAH em crianças **J. Bras. Psiquiatr.** **56, supl 1; 14-18, 2007**
22. César de Moraes, Fábio Mello Barbirato Nascimento Silva, Ênio Roberto de Andrade Diagnóstico e tratamento de transtorno bipolar e TDAH na infância: desafios na prática clínica **J. Bras. Psiquiatr.** **56, supl 1; 19-24, 2007**



Tabela 1. Perfil clínico-epidemiológico dos pacientes atendidos no serviço de genética médica do Ambulatório Materno Infantil de Tubarão, no período de maio de 2013 a março de 2014 (N=161).

Variável	n	%
Sexo		
Masculino	81	50,3
Feminino	80	49,7
Faixa Etária		
0 a 5 anos	70	43,5
6 a 11 anos	56	34,8
12 a 17 anos	28	17,4
18 a 23 anos	3	1,9
24 a 51 anos	3	1,9
Procedência		
Tubarão	27	16,8
Morro da Fumaça	13	8,1
Criciúma	12	7,5
Outros Municípios da AMUREL	70	43,3
Outros municípios da região	39	24,3



Tabela 2. Distribuição dos motivos de atendimento no serviço de genética médica do Ambulatório Materno Infantil, de acordo com a queixa registrada no prontuário (N=161).

Variável	N	%
Motivo		
Déficit de aprendizagem	40	24,8
Acompanhamento ambulatorial de síndrome genética	35	21,7
Doença do sistema nervoso central e/ou periférico	19	11,8
Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor	14	8,7
Suspeita clínica de síndrome de Down	11	6,8
Alteração no teste do pezinho	10	6,2
Suspeita de fenilcetonúria	9	5,6
Distúrbio de crescimento (baixa estatura)	8	5
Distúrbio Cardíaco de etiologia não esclarecida	5	3,1
Deficiência da enzima Biotinidase	4	2,5
Albinismo	2	1,2
Suspeita de melorreostose	1	0,6
Acompanhamento pós cirúrgico	1	0,6
Refluxo gastro esofágico de etiologia não esclarecida	1	0,6
Autismo	1	0,6



Tabela 3. Distribuição das especialidades médicas que encaminharam os pacientes ao serviço de genética médica do Ambulatório Materno Infantil, conforme consta nos prontuários (N=161).

Variável	N	%
Encaminhamento		
Sim	140	87
Não	21	13
Especialidade médica		
Pediatria	62	38,5
Neuropediatria	42	26,1
Geneticista	22	13,7
Clínico Geral	7	4,3
Ortopedista	3	1,9
Cardiologista	3	1,9
Neurologista	1	0,6



Tabela 4. Distribuição do diagnóstico clínico dos pacientes e as patologias diagnosticadas pelo médico geneticista. (N=161)

Variável	N	%
Diagnóstico		
Sim	100	62,1
Não	61	37,9
Patologia		
Síndrome de Down	29	18
Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade	15	9,3
Deficiência total/parcial da enzima biotinidase	11	6,8
Autismo	4	2,4
Hiperfenilalaninaneotal persistente	4	2,4
Neurofibromatose	3	1,9
Fenilcetonúria	3	1,9
Síndrome do X frágil	3	1,9
Outros	28	25,2



Tabela 5. Distribuição da categoria de exames solicitado aos pacientes atendidos no serviço de genética médica do Ambulatório Materno Infantil, para o diagnóstico final (N=161).

Variável	N	%
Solicitação de exames		
Sim	134	83,2
Não	27	16,8
Categoria de exames		
Genético	60	37,3
Laboratorial	37	23
Neuroimagem	33	20,5
Outros	4	2,5