

*PRISCILA HAE HYUN RIM*

**ACONSELHAMENTO GENÉTICO E  
PREVENÇÃO DA CEGUEIRA:  
Percepção e conduta de oftalmologistas e pacientes  
portadores de deficiência visual**

*CAMPINAS*

*2006*



***PRISCILA HAE HYUN RIM***

**ACONSELHAMENTO GENÉTICO E  
PREVENÇÃO DA CEGUEIRA:  
Percepção e conduta de oftalmologistas e pacientes  
portadores de deficiência visual**

*Dissertação de Mestrado apresentada à  
Pós-Graduação da Faculdade de Ciências Médicas  
da Universidade Estadual de Campinas, para a  
obtenção do título de Mestre em Ciências Médicas,  
área de concentração Oftalmologia*

**ORIENTADOR: PROF. DR. ANTONIO SÉRGIO RAMALHO**

**CO-ORIENTADOR: PROF. DR. LUIS ALBERTO MAGNA**

**CAMPINAS**

**2006**

**FICHA CATALOGRÁFICA ELABORADA PELA  
BIBLIOTECA DA FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNICAMP**

Bibliotecário: Sandra Lúcia Pereira – CRB-8ª / 6044

R46a Rim, Priscila Hae Hyun  
Aconselhamento genético e prevenção da cegueira: percepção e  
conduta de oftalmologistas e pacientes portadores de deficiência visual  
/Priscila Hae Hyun Rim. Campinas, SP: [s.n.], 2006.

Orientadores: Antonio Sérgio Ramalho, Luis Carlos Magna  
Dissertação (Mestrado) Universidade Estadual de Campinas.  
Faculdade de Ciências Médicas.

1- Aconselhamento genético. 2- Olhos - Doenças. 3- Olhos -  
Doenças - Hereditária. 4- Cegueira. 5- Conhecimentos, atitudes e  
prática em saúde. 6- Baixa visão. I- Ramalho, Antonio Sérgio.  
II- Magna, Luis Carlos. III- Universidade Estadual de Campinas.  
Faculdade de Ciências Médicas. VI- Título.

**Título em inglês: Genetic counseling and prevention of blindness: perception and  
conduct of brazilian ophthalmologists and patients with visual  
impairment**

**Keywords:** • Genetic counseling

- Eye Diseases
- Eye diseases, hereditary
- Blindness
- Health Knowledge, attitudes and practice
- Vision, low

**Área de concentração: Oftalmologia**

**Titulação: Mestrado em Ciências Médicas**

**Banca examinadora: Prof Dr Antonio Sérgio Ramalho  
Prof. Dr. Milton Ruiz Alves  
Prof. Dra. Antonia Paula Marques**

**Data da defesa: 06-12-2006**

## **Banca examinadora da Dissertação de Mestrado**

**Orientador(a): Prof(a). Dr(a).**

ANTONIO SÉRGIO RAMALHO

### **Membros:**

1. MILTON RUIZ ALVES

2. ANTONIA PAULA MARQUES DE FARIA

3. ANTONIO SÉRGIO RAMALHO

Curso de pós-graduação em Ciências Médicas, da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas.

**Data: 06/12/2006**



*A Deus,  
toda a glória e a honra.*

*Ao meu marido,  
Denis,  
por sua dedicação e carinho.*

*À minha filha,  
Carol,  
por seu amor.*

*Aos meus pais,  
Mie e Myung (in memoriam)  
por tudo.*



## **AGRADECIMENTOS**

---

Ao Prof. Dr. Antonio Sérgio Ramalho, por ter me proporcionado a oportunidade de desenvolver este trabalho, pela orientação e pelo apoio recebido.

Ao Prof. Dr. Luis Alberto Magna, pela co-orientação e pelas valiosas aulas de bioestatística.

Ao Prof. Dr. Newton Kara José, pelo incentivo e pelo aprendizado contínuo ao longo de tantos anos.

À Profa. Dra. Ana Maria Marcondes, pela co-orientação e pelo incentivo.

À Profa. Dra. Andréa Trevas Maciel Guerra, pela colaboração inestimável, pelo apoio e pela amizade.

À Profa. Dra. Antônia Paula Marques de Faria, pelo apoio constante e pela amizade.

À Profa. Dra. Edméa Rita Temporini-Nastari pela sua colaboração inestimável.

À Diretoria e funcionários do Centro de Estudos e Pesquisa em Reabilitação Gabriel Porto (CEPRE), pela colaboração.

À amiga Dra. Luciana Bernardi, pelo carinho e apoio.

A todos os funcionários do Ambulatório de Oftalmologia, pela compreensão e auxílio.

Enfim, a todas as pessoas que, direta ou indiretamente, colaboraram na elaboração e realização deste trabalho.



*“... e enriquecidos da plenitude da inteligência, para conhecimento do mistério de Deus,  
Cristo, em quem estão escondidos todos os tesouros da sabedoria e da ciência”.*

Colossenses 2:2 e 3



	<i>Pág.</i>
<b>RESUMO</b> .....	xxix
<b>ABSTRACT</b> .....	xxxiii
<b>1- INTRODUÇÃO</b> .....	37
<b>1.1- A Genética e a Oftalmologia</b> .....	39
<b>1.2- A problemática da cegueira no Brasil e no mundo</b> .....	40
<b>1.3- O aconselhamento genético e sua aplicação na prática clínica e na saúde pública</b> .....	42
<b>2- OBJETIVOS</b> .....	47
<b>3- CASUÍSTICA E MÉTODOS</b> .....	51
<b>3.1- Casuística</b> .....	53
3.1.1- Pacientes.....	53
3.1.2- Controles.....	56
3.1.3- Oftalmologistas.....	57
<b>3.2- Métodos</b> .....	59
3.2.1- Metodologia escolhida.....	59
3.2.2- Instrumentos e procedimentos.....	59
3.2.1.1- Pacientes e controles.....	59
3.2.1.2- Oftalmologistas.....	61
3.2.1.3- Análise estatística dos dados.....	61
<b>4- RESULTADOS</b> .....	63
<b>4.1- Pacientes</b> .....	65
4.1.1- Aspectos médicos: conhecimentos do paciente.....	65
4.1.2- Aspectos sócio-econômicos.....	68
4.1.3- Integração social: comparação com a amostra-controle.....	70
4.1.4- Auto-percepção dos pacientes sobre a sua condição clínica.....	71
4.1.5- Aspectos genéticos.....	77



<b>4.2- Oftalmologistas.....</b>	<b>84</b>
4.2.1- Conhecimentos na área de genética.....	85
4.2.2- Procedimentos na área de genética.....	88
4.2.3- Opiniões na área de genética.....	91
<b>5- DISCUSSÃO.....</b>	<b>95</b>
<b>6- CONCLUSÕES.....</b>	<b>111</b>
<b>7- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....</b>	<b>117</b>
<b>8- ANEXOS.....</b>	<b>129</b>
<b>Anexo 1-</b> Principais dados oftalmológicos dos pacientes.....	131
<b>Anexo 2-</b> Parecer do Comitê permanente de ética em pesquisa do UNICAMP. Principais dados oftalmológicos dos pacientes.....	135
<b>9- APÊNDICES.....</b>	<b>137</b>
<b>Apêndice 1-</b> Entrevista aplicada aos pacientes.....	139
<b>Apêndice 2-</b> Informativo e termo de consentimento esclarecido dos pacientes.....	149
<b>Apêndice 3-</b> Questionário aplicado aos oftalmologistas.....	153
<b>Apêndice 4-</b> Carta de apresentação endereçada aos oftalmologistas.....	155
<b>Apêndice 5-</b> Termo de consentimento esclarecido dos oftalmologistas.....	157
<b>Apêndice 6-</b> Trabalhos apresentados em congressos.....	159
<b>Apêndice 7-</b> Trabalho publicado.....	167
<b>Apêndice 8-</b> Trabalho submetido à publicação.....	175



## ***LISTA DE ABREVIATURAS***

---

<b>AD</b>	Autossômico Dominante
<b>AG</b>	Aconselhamento Genético
<b>AO</b>	Ambos Olhos
<b>AR</b>	Autossômico Recessivo
<b>AV</b>	Acuidade Visual
<b>CEPRE</b>	Centro de Estudos e Pesquisas em Reabilitação Gabriel Porto
<b>CID</b>	Classificação Internacional das Doenças
<b>EUA</b>	Estados Unidos da América
<b>Mt DNA</b>	DNA mitocondrial
<b>OD</b>	Olho Direito
<b>OE</b>	Olho Esquerdo
<b>OMS</b>	Organização Mundial da Saúde
<b>RX</b>	Recessivo ligado ao cromossomo X
<b>SPSS</b>	<i>Statistical Package for the Social Sciences</i>
<b>UNICAMP</b>	Universidade Estadual de Campinas
<b>VEGF</b>	<i>Vascular endothelial growth factor</i>
<b>WHO</b>	<i>World Health Organization</i>



	<i>Pág.</i>
<b>Tabela 1</b> Distribuição dos pacientes de acordo com o diagnóstico da sua hereditária, tipo de herança e comprometimento visual.....	55
<b>Tabela 2</b> Características da casuística de pacientes.....	56
<b>Tabela 3</b> Características da amostra controle.....	57
<b>Tabela 4</b> Características da casuística de oftalmologistas.....	58
<b>Tabela 5</b> Respostas dos pacientes sobre o tempo de evolução do problema visual.....	65
<b>Tabela 6</b> Respostas dos pacientes sobre quem diagnosticou a deficiência visual.....	65
<b>Tabela 7</b> Respostas dos pacientes sobre outro diagnóstico diferente do atual.....	66
<b>Tabela 8</b> Respostas dos pacientes sobre quem encaminhou à UNICAMP.....	66
<b>Tabela 9</b> Respostas dos pacientes sobre uso de auxílio óptico.....	66
<b>Tabela 10</b> Respostas dos pacientes sobre o tipo de auxílio óptico que utiliza.....	67
<b>Tabela 11</b> Respostas dos pacientes sobre existência de tratamento para sua condição.....	67
<b>Tabela 12</b> Respostas dos pacientes sobre o motivo de ter parado de estudar....	68
<b>Tabela 13</b> Respostas dos pacientes sobre emprego regular.....	68
<b>Tabela 14</b> Respostas dos pacientes sobre o motivo da inatividade.....	68
<b>Tabela 15</b> Respostas dos pacientes sobre sua renda mensal.....	69
<b>Tabela 16</b> Respostas dos pacientes sobre acesso a centro de reabilitação.....	69



<b>Tabela 17</b>	Respostas dos pacientes sobre acesso a centro ou grupo de apoio.....	69
<b>Tabela 18</b>	Comparação entre as frequências de alguns indicadores de integração social observados entre os pacientes com deficiência visual e os seus irmãos normais.....	70
<b>Tabela 19</b>	Percepção dos pacientes sobre gravidade do seu problema.....	71
<b>Tabela 20</b>	Percepção dos pacientes sobre prejuízo ao trabalho.....	72
<b>Tabela 21</b>	Percepção dos pacientes sobre estar preparado para trabalhar.....	72
<b>Tabela 22</b>	Percepção dos pacientes sobre dependência de outras pessoas.....	73
<b>Tabela 23</b>	Percepção dos pacientes sobre se considerar um peso para a família e/ou sociedade.....	74
<b>Tabela 24</b>	Percepção dos pacientes sobre a interferência na vida afetiva.....	74
<b>Tabela 25</b>	Percepção dos pacientes sobre apoio da família e/ou amigos.....	75
<b>Tabela 26</b>	Percepção dos pacientes sobre sentir-se adaptado socialmente.....	75
<b>Tabela 27</b>	Percepção dos pacientes sobre a perspectiva de vida.....	76
<b>Tabela 28</b>	Conhecimento dos pacientes sobre o tipo de recorrência familiar...	78
<b>Tabela 29</b>	Conhecimento dos pacientes sobre exame oftalmológico prévio dos familiares.....	78
<b>Tabela 30</b>	Conduta dos pacientes sobre onde ou com quem procurou informações.....	80
<b>Tabela 31</b>	Respostas dos pacientes sobre relacionamento afetivo (entre os que não possuem relacionamento conjugal estável).....	82
<b>Tabela 32</b>	Respostas dos pacientes sobre pretensão de se casar (entre os que não possuem relacionamento conjugal estável).....	83
<b>Tabela 33</b>	Respostas dos pacientes sobre pretensão de ter filhos.....	83



<b>Tabela 34</b>	Dados relativos à genética informados pelos pacientes.....	84
<b>Tabela 35</b>	Conhecimento dos oftalmologistas sobre gene e cromossomo.....	85
<b>Tabela 36</b>	Conhecimento dos oftalmologistas sobre herança mendeliana.....	85
<b>Tabela 37</b>	Conhecimento dos oftalmologistas sobre herança multifatorial.....	86
<b>Tabela 38</b>	Conhecimento dos oftalmologistas sobre teratogenicidade.....	86
<b>Tabela 39</b>	Conhecimento dos oftalmologistas sobre diagnóstico pré-natal.....	87
<b>Tabela 40</b>	Conhecimentos adquiridos em genética pelos oftalmologistas.....	93
<b>Tabela 41</b>	Procedimentos e opiniões dos oftalmologistas.....	94



	<i>Pág.</i>
<b>Gráfico 1</b> Distribuição etária dos pacientes no momento da consulta.....	53
<b>Gráfico 2</b> Distribuição etária dos pacientes no momento do diagnóstico.....	54
<b>Gráfico 3</b> Percentuais relativos à idade dos pacientes no momento da consulta e ao diagnóstico.....	54
<b>Gráfico 4</b> Comparação entre as frequências de alguns indicadores de integração social observados entre os pacientes com deficiência visual e os seus irmãos normais.....	70
<b>Gráfico 5</b> Conhecimento dos pacientes sobre recorrência familiar da deficiência visual.....	77
<b>Gráfico 6</b> Conhecimento dos pacientes sobre consangüinidade entre os pais.....	78
<b>Gráfico 7</b> Conhecimento dos pacientes sobre o tipo de consangüinidade entre os pais.....	78
<b>Gráfico 8</b> Conhecimento dos pacientes sobre a “natureza hereditária” da deficiência visual.....	79
<b>Gráfico 9</b> Conduta dos pacientes sobre procura espontânea de informações sobre a causa da deficiência visual.....	79
<b>Gráfico 10</b> Respostas dos pacientes sobre recebimento de orientação/aconselhamento genético.....	80
<b>Gráfico 11</b> Respostas dos pacientes sobre quem forneceu orientação/aconselhamento genético.....	81
<b>Gráfico 12</b> Respostas dos pacientes sobre encaminhamento a médico geneticista.....	81



<b>Gráfico 13</b>	Respostas dos pacientes sobre conhecimento do mecanismo de herança.....	81
<b>Gráfico 14</b>	Respostas dos pacientes sobre mudança no planejamento familiar devido à deficiência visual.....	82
<b>Gráfico 15</b>	Procedimentos dos oftalmologistas entrevistados sobre a inclusão de heredograma na ficha clínica.....	88
<b>Gráfico 16</b>	Procedimentos dos oftalmologistas entrevistados sobre investigação de consangüinidade entre os pais.....	88
<b>Gráfico 17</b>	Procedimentos dos oftalmologistas entrevistados sobre fornecimento de informações e orientações sobre o risco de recorrência na prole.....	89
<b>Gráfico 18</b>	Procedimentos dos oftalmologistas entrevistados sobre encaminhamento dos pacientes para serviços de genética.....	90
<b>Gráfico 19</b>	Procedimentos dos oftalmologistas entrevistados sobre a freqüência dos encaminhamentos.....	90
<b>Gráfico 20</b>	Opinião dos oftalmologistas sobre a importância das oftalmopatias genéticas em relação à freqüência.....	91
<b>Gráfico 21</b>	Opinião dos oftalmologistas sobre a importância do aconselhamento genético na prevenção da cegueira.....	91
<b>Gráfico 22</b>	Opinião dos oftalmologistas sobre necessidade de melhorar os conhecimentos em genética.....	92
<b>Gráfico 23</b>	Distribuição dos pacientes de acordo com o diagnóstico da sua hereditária e comprometimento visual.....	102
<b>Gráfico 24</b>	Distribuição etária dos pacientes no momento do diagnóstico: pacientes até 16 anos e maiores de 16 anos de idade.....	108



***RESUMO***



O presente trabalho tem por objetivos verificar a percepção de oftalmologistas brasileiros em relação à contribuição da Genética em sua atuação médica rotineira e a conduta frente a portadores de doenças hereditárias; investigar o nível de conhecimento e a conduta desses pacientes a respeito de sua condição e verificar a contribuição do aconselhamento genético na vida destes pacientes. Duzentos oftalmologistas que atuam na região de Campinas, SP, Brasil (universidades e/ou clínicas particulares) foram convidados a participar, por via postal, de uma entrevista sobre os seus conhecimentos, práticas e opiniões no campo da genética. A casuística de pacientes foi constituída por 53 portadores de deficiência visual importante (acuidade visual com a melhor correção menor que 0,3), de provável etiologia genética, entrevistados em um hospital universitário no período de 18 meses. O conteúdo da entrevista consistiu de perguntas sobre seus conhecimentos, opiniões, condutas e a situação ocular relativos à sua condição, utilizando-se de questionários de múltipla escolha, que permitiram a análise estatística, com comparação de proporções e testes de associação. Examinou-se também uma amostra-controle, constituída por 142 irmãos normais de pacientes, para comparação de alguns indicadores de integração social, principalmente o estabelecimento de parcerias conjugais estáveis e reprodução. Dentre os 73 profissionais que responderam o questionário (36%), foram constatadas altas taxas (49% a 88%) de respostas positivas sobre os seus conhecimentos básicos de genética, porém baixas taxas (10% a 33%) de utilização desses conhecimentos na rotina clínica. Apenas 45% dos indivíduos com oftalmopatias hereditárias receberam aconselhamento genético, geralmente fornecido pelo próprio oftalmologista. O encaminhamento a serviço de genética foi observado em 25% dos casos. O aconselhamento genético foi uma das variáveis que, juntamente com o sexo feminino e o maior nível educacional, mostraram-se associadas a mudanças no planejamento familiar. Embora os pacientes tenham revelado maior dificuldade no estabelecimento de vínculos reprodutivos estáveis, eles tiveram filhos na mesma proporção que os seus irmãos sem a deficiência visual, o que reforça a importância do aconselhamento genético. O potencial terapêutico e preventivo do aconselhamento genético não está sendo explorado adequadamente na prevenção da cegueira. A genética merece ser discutida de forma menos teórica e mais pragmática, não somente entre os oftalmologistas, mas entre os médicos e a

população em geral, sobre a aplicação do potencial da genética em benefício dos pacientes, por meio de um aconselhamento genético abrangente, direcionado para a comunidade.

**Palavras-chave:** Aconselhamento genético; Conhecimentos, atitudes e prática em saúde; Oftalmopatias hereditárias; Cegueira; Baixa visão.

***ABSTRACT***



This study verified the perception and behavior of Brazilian ophthalmologists in relation to hereditary eye diseases and the contribution of Genetics in their routine practice; and verified the perception and behavior of patients with severe visual impairment and the contribution of genetic counseling in their lives. Invitations were posted to 200 ophthalmologists, who practice in the area of Campinas, SP, Brazil, to participate in an interview concerning their knowledge, behavior and opinions in the field of Genetics. Patients sample was composed of 53 individuals with severe visual impairment (visual acuity of less than 0.3 in the better eye with the best correction) caused by genetic factors. The interviews were held in a university hospital over a period of 18 months. The multiple-choice questionnaire applied permitted statistical analysis, for proportion comparisons and associative tests. A control sample composed of 142 normal patients siblings was also examined to compare some social integration indicators - mainly the establishment of stable couples and reproduction. Of the 73 professionals who answered the questionnaire (36%), the percentage of affirmative responses regarding basic genetic knowledge was high (49% to 88%) but the application of this knowledge to regular clinical routine was poor (10% to 33%). Only 45% of the individuals with hereditary ophthalmopathies received genetic counseling, which was usually offered by the ophthalmologist. Referrals to the genetic service consisted of 25% of the cases. The variable genetic counseling, together with others such as female sex and those having a higher educational level, significantly influenced alterations in family planning. Although they had poor access to the establishment of stable conjugal unions, they had children in the same proportion as their normal siblings. This fact underscores the importance of genetic counseling. The therapeutic and preventive potential of genetic counseling in the prevention of blindness is not adequately used. Discussions on genetics held with Brazilian ophthalmologists and the community about the use of this potential, for the benefit of patients, through genetic counseling, should be more pragmatic and less theoretical.

**KEYWORDS:** Genetic counseling; Health knowledge, attitudes and practice; Eye diseases, hereditary; Blindness; Vision, low.



# ***1- INTRODUÇÃO***



## 1.1- A genética e a oftalmologia

Na maioria dos países, inclusive no Brasil, a Genética Clínica já é uma especialidade reconhecida, sendo as alterações genéticas responsáveis por um contingente significativo entre as causas de doença e morte. Cerca de 15% da população necessitam de algum tipo de atendimento relacionado à genética, devido à ocorrência individual ou familiar de anomalias congênitas isoladas ou múltiplas, deficiência mental, erros metabólicos hereditários, infertilidade/esterilidade ou ainda para diagnóstico pré-natal, triagem de heterozigotos e orientação de casais consangüíneos, entre outras indicações (Bergsma, 1979; Ramalho, 2004). Muitos pesquisadores acreditam que cerca de 90% das doenças têm um componente genético ou envolvem fatores genéticos que influenciam a doença de maneira significativa. A descoberta de novos genes tem aberto novos campos no entendimento da fisiologia em nível celular ou tecidual (Mussarella, 1992 e Wirth et al., 2002). Tais genes regulam, guiam e coordenam o desenvolvimento e a diferenciação embrionários, ou iniciam eventos no processo da apoptose. As doenças genéticas afetam cerca de 5 % dos neonatos vivos nos Estados Unidos e aproximadamente 50% dos casos de cegueira têm causa genética. Existem cerca de 10 a 15% de doenças genéticas que afetam apenas o olho, enquanto que porcentagem similar inclui doenças sistêmicas com manifestações oculares (American Academy of Ophthalmology, 1999-2000a).

Pacientes portadores de doenças hereditárias são freqüentes nos consultórios de oftalmologia, apresentando, a maioria deles, problemas de pequena gravidade clínica. Entretanto, alguns pacientes manifestam alterações mais graves, que podem levar a cegueira ou visão subnormal, necessitando, além do tratamento adequado, de aconselhamento genético (AG) correto (Elcioglu et al., 1995). A identificação desses problemas e um perfeito diagnóstico, fator indispensável para o aconselhamento, são absolutamente necessários na prática da especialidade (Moreira,1980). Em muitos países do mundo, inclusive no Brasil, ainda existem crianças cegas por doenças recessivas como o glaucoma congênito e a amaurose congênita de Leber, resultantes de casamentos consangüíneos, por total falta de conhecimento e aconselhamento genético, trazendo um enorme impacto na família e na sociedade.

## 1.2- A problemática da cegueira no Brasil e no mundo

De acordo com a Organização Mundial da Saúde, o número de pessoas cegas no mundo é estimado em 40 milhões, sendo 1,5 milhões o número de crianças cegas. Cento e dez milhões de indivíduos apresentam deficiência visual grave (Thylefors et al, 1995). Estima-se no Brasil a existência de um milhão de cegos, sendo que esta cifra seria reduzida à metade se medidas profiláticas precoces houvessem sido adotadas (Rocha, 1985; Fundação Hilton Rocha, 1987; Gilbert e Foster, 2001a). Presume-se que o número de cegos será o dobro em meados do ano de 2020. Segundo a “*Global Initiative to Eliminate Unnecessary Blindness (Vision 2020, the right to sight)*”<sup>1</sup> da Agência Internacional de Prevenção da Cegueira, a cada 5 segundos, uma pessoa no mundo se torna cega e a cada um minuto uma criança se torna cega. Por outro lado, existe o fator do envelhecimento das populações, tanto em países em desenvolvimento como nos desenvolvidos. A expectativa de vida mais longa está aumentando dramaticamente a necessidade de cuidados oculares para prevenir a perda visual relacionada às condições como catarata, glaucoma, retinopatia diabética e degeneração macular relacionada à idade (Thylefors et al., 1992; Cunningham, 2001).

Estudos realizados em escolas para cegos de treze países da América Latina, Ásia e África revelaram que alguma condição genética foi responsável pela maior parte dos casos de cegueira infantil, afetando de 11 a 39% das crianças, enquanto que nos países desenvolvidos, a porcentagem relacionada à etiologia genética foi maior, de 31 a 40 % (Gilbert et al., 1995; Ho e Schwab, 2001; Alagaratnam et al., 2002). Em um estudo recente realizado por Kotb et al. (2006) em uma escola para cegos em Riyad, Arábia Saudita, foi constatado que 89% das crianças eram cegas por doenças geneticamente determinadas ou condições congênitas. Nos países com alta taxa de consangüinidade, as hereditárias foram responsáveis por 59 a 80%, devido às condições autossômicas recessivas, tais como retinose pigmentar, glaucoma congênito e amaurose congênita de Leber (Elder e De Cock, 1993). Outras causas relacionadas com perda visual importante são as anormalidades congênitas do bulbo ocular, que afetam um número significativo de crianças, de 25 a 50% (Hornby et al., 2000; Kocur e Renikoff, 2002; Dandona e Dandona, 2003).

---

<sup>1</sup><http://www.v2020.org>

Esses dados ressaltam a importância da inclusão das hereditopatias oftalmológicas nos programas brasileiros de Genética Comunitária, trabalhando em conjunto com os programas de prevenção da cegueira que vêm sendo implementados pela OMS há mais de duas décadas (WHO, 1984). Essa nova disciplina, criada oficialmente pela Organização Mundial da Saúde, em 1998, situa-se na interface entre a medicina, a genética e a comunidade e pode ser conceituada pelo seu lado aplicado ou pelo seu lado científico (Ten Kate, 1998). Do ponto de vista pragmático, ela pode ser definida pelos efeitos preventivos e educacionais dos serviços de genética sobre a comunidade, englobando aqui as atividades de diagnóstico e orientação genética, divulgação das alterações genéticas prevalentes na comunidade e assessoria reprodutiva. Já do ponto de vista científico, ela inclui todas as pesquisas necessárias à implantação e à avaliação de um programa de genética que atue sobre a comunidade, compreendendo aqui aspectos genético-epidemiológicos, moleculares, demográficos, sociais, psicológicos, éticos e culturais (Ramalho e Paiva e Silva, 2000). Estudos evidenciam que os aspectos culturais, incluindo religião e crenças, afetam o comportamento dos pacientes, influenciando o tratamento das doenças (Armond e Temporini, 2000; Rahi et al., 2005). Considerando-se estes aspectos e as suas conseqüências, o aconselhamento genético deve incluir programas efetivos de ação comunitária para promoção da saúde e prevenção de doenças. Em termos de níveis de prevenção, o aconselhamento genético se enquadra dentro da categoria de prevenção primária, cuja ação preventiva está relacionada com a promoção da saúde (Leavell e Clark, 1976; Temporini e Kara-José, 1995; Reddy e Tan, 2001). No entanto, muitas hereditopatias são abordadas em nível da prevenção secundária, como catarata e glaucoma congênito, além de condições multifatoriais como degeneração macular relacionada a idade e retinopatia diabética, entre outras. Finalmente, ao nível de prevenção terciária, os pacientes deficientes visuais por condições geneticamente determinadas são encaminhados para reabilitação, para utilização dos serviços de visão subnormal e terapia ocupacional (Leavell e Clark, 1976).

### **1.3- O aconselhamento genético e a sua aplicação na prática clínica e na saúde pública**

É fundamental que o clínico não apenas diagnostique e trate a doença genética do paciente, como também assegure que seus irmãos, irmãs, pais e filhos sejam avaliados, para pesquisar a existência de formas brandas ou iniciais da doença (Brik et al., 1989; Sallum, 1996; Ramalho e Paiva e Silva, 2002). Mesmo nos países desenvolvidos, a maioria dos médicos, no entanto, não parece estar devidamente preparada para trabalhar com os indivíduos e suas famílias, no nível de complexidade exigido por uma condição de etiologia genética e, infelizmente, muitos sequer reconhecem a natureza genética das afecções com as quais estão lidando (American Academy of Ophthalmology, 1999-2000b). Para toda família com distúrbio genético está indicado o AG, que deve ser fornecido pelo médico oftalmologista ou, se necessário, ser encaminhada para serviços de genética. O aconselhamento genético requer conhecimentos sobre a doença, incluindo diagnóstico genético e suas implicações oculares e sistêmicas, informações sobre o risco de ocorrência ou recorrência do distúrbio na família, além de uma discussão aberta sobre as opções reprodutivas. Essas informações são importantes para que os indivíduos possam tomar, de forma livre e consciente, as suas decisões a respeito da procriação. Quanto a esse aspecto, é importante enfatizar que o AG não tem objetivo primariamente eugênico. Por outro lado, o AG apresenta importantes implicações psicológicas, sociais e jurídicas, acarretando um alto grau de responsabilidade às instituições e aos clínicos que o oferecem (Burke et al., 2001). Assim sendo, é imprescindível que ele seja fornecido por profissionais habilitados e com grande experiência, dentro dos mais rigorosos padrões éticos e científicos (Ramalho, 1986; Hayflick e Eiff, 1998). O AG tem objetivos mais amplos do que a discussão do eventual risco de ocorrência ou de recorrência de uma doença genética em uma família. Como ele é um processo assistencial não-diretivo, que visa permitir a indivíduos ou famílias a tomada de decisões conscientes e equilibradas a respeito da procriação, muitos aspectos precisam ser discutidos, além do risco genético em si, tais como: o tratamento disponível e a sua eficiência, o grau de sofrimento físico, mental e social imposto pela doença, o prognóstico, a importância do diagnóstico precoce, a possibilidade de diagnóstico pré-natal, etc (Ramalho, 1986; Hersh et al., 1994). Em várias hereditopatias oftalmológicas, como é o caso, por exemplo, da catarata congênita e do glaucoma congênito, a consciência do risco de sua manifestação em uma criança que venha

a ser gerada, e, conseqüentemente, o tratamento precoce, podem ser suficientes para prevenir a cegueira (Toledo e Reis, 1983; Marques, 1983; Tsukahara et al., 1985). O diagnóstico pré-natal é um recurso de grande utilidade para detectar alterações moleculares em fetos com certas doenças identificáveis, possibilitando o diagnóstico e tratamento precoces (Epstein, 1978). Por meio da amniocentese ou da análise de vilosidade coriônica podem ser detectadas mais de 100 doenças (American Academy of Ophthalmology, 1999-2000b).

O aconselhamento pode ser considerado bem sucedido quando o paciente ou a família, tendo adquirido as informações necessárias, toma uma decisão reprodutiva consciente. Considera-se inapropriado, senão antiético, dizer ao paciente o que fazer, como, por exemplo, não ter filhos. Em nenhuma circunstância, o médico deve influenciar as decisões reprodutivas (Ramalho e Paiva e Silva, 2002).

Infelizmente, pior que a falta de diagnóstico, é o diagnóstico errôneo. Muitos indivíduos com doença genética provavelmente nunca foram encaminhados a um geneticista ou aconselhador genético (Hall et al., 1978). Segundo uma pesquisa realizada pelo Serviço de Genética Clínica do Departamento de Genética Médica - FCM - UNICAMP, a quase totalidade dos pacientes (97%) que receberam o AG havia sido encaminhada por um médico para consulta a um geneticista, porém 45% não souberam responder quais eram as suas expectativas a respeito desse atendimento, considerando-o apenas um exame a mais a ser realizado no hospital universitário. É necessário definir o papel da genética médica, tanto para os pacientes como para os médicos e achar um meio de colocar em prática, de forma ética, o processo de aconselhamento genético (Maciel-Guerra et al., 1996).

Virtualmente, todas as doenças genéticas têm repercussões na vida dos indivíduos, interferindo com certas atividades cotidianas. Os aspectos psicológicos envolvidos com a doença, tais como a percepção da responsabilidade trazida, as crenças religiosas, o sentimento de culpa dos pais de estarem passando um estigma ao filho e o impacto sobre os outros membros da família têm grande importância na abordagem (Ferraz et al., 1990; Sallum, 1996). A informação fornecida sobre a sua doença,

suas conseqüências e a orientação e encaminhamento desses pacientes a centros de reabilitação e/ou a grupos de apoio, certamente os ajudarão na integração e adaptação na sociedade, tanto no ingresso no mercado de trabalho, como na participação ativa no convívio e lazer.

Raramente é possível reverter ou corrigir um defeito genético. Em alguns casos de deficiência enzimática, a reposição da enzima específica já é possível, porém nem sempre é acessível, devido ao alto custo. Novos testes genéticos têm possibilitado uma inusitada compreensão das causas fundamentais das doenças e um novo enfoque na terapêutica, inicialmente na área farmacológica e, posteriormente, na terapia genética. Não parece estar tão longe o tempo em que será possível substituir um gene patológico por um gene normal, ou inativar a ação de um gene patogênico (Baird, 1989; Robin, 1996). O diagnóstico preciso e precoce é fundamental para a abordagem terapêutica. Em alguns casos de defeitos metabólicos, certos procedimentos podem ser efetivos se iniciados precocemente, ao evitar que a doença se manifeste ou mesmo revertendo o curso da mesma e impedindo que ela prossiga e cause seqüelas muitas vezes irreversíveis (Fundação Hilton Rocha, 1987; Sallum, 1996). Um bom exemplo dos progressos terapêuticos que vêm sendo conquistados nessa área diz respeito à degeneração macular relacionada à idade, que é a principal causa de cegueira em pessoas com mais de 50 anos, afetando cerca de cinco milhões de brasileiros (Zhang et al., 1995). Em grande parte dos pacientes, além da degeneração das células maculares, ocorre a formação de vasos sanguíneos anormais no local e o aparecimento de um tecido membranoso que agrava a perda da visão. A maneira mais antiga de conter o crescimento desse tecido membranoso é a aplicação de raios laser. Posteriormente, verificou-se que a administração diária de medicamentos antioxidantes a pacientes em estágio inicial do problema diminui o acúmulo de radicais livres na mácula e reduz em até 20% o risco de perda da visão. Com a descoberta da proteína VEGF, responsável pelo crescimento desordenado de vasos sanguíneos sob a retina, foram desenvolvidos medicamentos capazes de inibi-la e que, injetados no olho, beneficiam cerca de 60% dos pacientes em estágios moderado e avançado da doença. Atualmente, os pesquisadores moleculares estão investigando uma estratégia mais ambiciosa: inibir os genes que produzem a proteína VEGF (Churchill et al, 2006; Bourla e Young, 2006). Sadun e Carelli (2006) estudaram o efeito do DNA mitocondrial

envolvido na patogênese de doenças degenerativas comuns em Oftalmologia e sugerem que as novas terapias têm como objetivo corrigir o defeito bioenergético e limitar a produção excessiva de agentes oxidantes, resultando em efeitos anti-apoptóticos e neuroprotetores.

As aplicações da genética na prática clínica e na saúde pública são muito importantes atualmente e se tornam cada vez mais necessárias, à medida em que aumenta o conhecimento sobre o genoma humano (Harris e Harris, 1996; Besch e Rudolph, 2005). A "medicina genômica" vai demandar a aquisição de novos conhecimentos, técnicas e atitudes pelos profissionais (Guttmacher, 2001). No entanto, devido à perceptível escassez de profissionais na área de genética médica, para atender à demanda cada vez mais crescente, médicos do serviço de atendimento primário terão que assumir a responsabilidade no encaminhamento dos pacientes aos serviços de genética clínica. Muitos estudos realizados em outros países indicam que estes médicos não têm conhecimento adequado em genética, nem tampouco estão interessados o suficiente para contribuir efetivamente (Greendale e Pyeritz, 2001). Um estudo realizado no Brasil a respeito da prevenção do retardamento mental revelou resultados semelhantes (Moraes et al., 2006)

O desenvolvimento científico e tecnológico tem ampliado significativamente o potencial preventivo e terapêutico do processo de aconselhamento genético. No campo da Oftalmologia, uma das suas aplicações mais evidentes é a prevenção da cegueira. É necessário verificar, no entanto, se os pacientes estão recebendo informações contendo não somente uma explicação detalhada de sua condição e sua forma de herança, mas também uma comunicação focando principalmente o aspecto dos riscos, tomadas de decisões e implicações dos potenciais médicos e psicológicos dos mesmos. As aplicações do seqüenciamento do genoma humano na prática clínica serão frutos de pesquisa nas próximas décadas, paralelamente às pesquisas sobre as implicações éticas, legais e sociais da genética. A medicina genômica só será efetiva no momento em que os princípios práticos estiverem baseados não somente em tais pesquisas, mas também na compreensão sofisticada da genética e suas aplicações. Para usufruir dos frutos da "nova genética" em benefício dos pacientes, os especialistas em genética devem trabalhar em parceria com outros profissionais de saúde, a sociedade e os líderes políticos (Guttmacher et al., 2001).

Tendo em vista que as doenças genéticas ou associadas a algum componente genético são a principal causa de cegueira, tanto no adulto como na criança, os esforços para se determinar a causa dos defeitos, o desenvolvimento dos recursos diagnósticos e terapêuticos da genética molecular, juntamente com as campanhas de conscientização de oftalmologistas e médicos do atendimento primário, certamente promoverão a prevenção da cegueira de causa genética (Greendale e Pyeritz, 2001).

Os progressos da Genética Médica farão do século XXI o "Século da Genética", embora se deva evitar, com expressões desse tipo, o discurso do determinismo genético, que desconsidera a importância da interação dos fatores genéticos com o ambiente (Nogueira Leite, 2005). Assim sendo, caberá aos oftalmologistas brasileiros incorporar a metodologia genética à rotina da sua prática clínica. Não se espera, com isso, que eles se transformem em exímios aconselhores genéticos. É imprescindível, no entanto, que eles estejam habilitados a:

- 1- Reconhecer ou suspeitar da etiologia genética das doenças dos seus pacientes, sobretudo daquelas capazes de conduzir a incapacitação visual grave (visão subnormal ou cegueira);
- 2- Encaminhar esses pacientes e suas famílias a um serviço habilitado a fornecer aconselhamento genético adequado, dentro dos mais altos padrões éticos, técnicos e científicos.

Frente ao exposto, é inegável a necessidade de se verificar a situação em que se encontram os pacientes a respeito do nível de informação adquirido, suas opiniões, condutas, aspectos psicológicos e integração social, bem como verificar em que proporção a metodologia genética, incluindo o aconselhamento genético, está integrada à rotina da prática médica dos oftalmologistas, especialmente em termos de prevenção da cegueira.

Por outro lado, julgou-se importante verificar como os pacientes com cegueira ou visão subnormal de etiologia genética percebem a natureza hereditária da sua condição clínica e como estão sendo orientados em termos de aconselhamento genético. Também é importante avaliar a sua integração na comunidade, considerando-se aqui não apenas os aspectos sócio-econômicos, como também o estabelecimento de parcerias reprodutivas estáveis, a reprodução e o uso das informações recebidas no aconselhamento genético em seu planejamento familiar.

## ***2- OBJETIVOS***



O presente trabalho tem como objetivo geral verificar a percepção de um grupo de oftalmologistas brasileiros da região de Campinas, SP, em relação à contribuição da genética em sua atuação médica rotineira e a sua conduta frente a indivíduos com doenças hereditárias e investigar o nível de conhecimento, as opiniões e a conduta desses pacientes a respeito da sua condição. Partindo dessa premissa, são definidos, portanto, os seguintes objetivos específicos:

- 1- Verificar os conhecimentos em genética dos oftalmologistas, suas condutas e opiniões sobre o aconselhamento genético e a prevenção da cegueira e correlaciona-los com algumas variáveis, como idade, sexo, tempo de formação, anos de residência, realização de pós-graduação, atividades clínicas, ligação profissional com alguma faculdade de medicina e duração do curso de genética durante a sua graduação;
- 2- Investigar alguns indicadores de integração social em um grupo de pacientes com doença ocular hereditária que cursam com visão subnormal ou cegueira, como retinose pigmentar, doença de Stargardt, glaucoma congênito, glaucoma juvenil, catarata congênita, atrofia óptica de causa hereditária e outras heredopatias oculares;
- 3- Avaliar os conhecimentos, opiniões, auto-percepção e conduta desses pacientes a respeito da sua condição clínica, obtendo-se depoimentos sobre o que é ser deficiente visual por doença genética em nossa comunidade e a sua influência na integração social;
- 4- Verificar a contribuição do aconselhamento genético na vida destes pacientes.

A partir dos dados obtidos, pretende-se iniciar uma ampla discussão, não somente entre os oftalmologistas, mas entre os médicos em geral, sobre a aplicação do potencial da genética, de forma menos teórica e mais pragmática, em benefício dos pacientes, por meio de um aconselhamento genético abrangente, direcionado para a comunidade, com finalidades educativas e preventivas quanto à cegueira de causa hereditária.

A presente pesquisa foi aprovada, antes da sua realização, pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP (Parecer no. 582/2003).



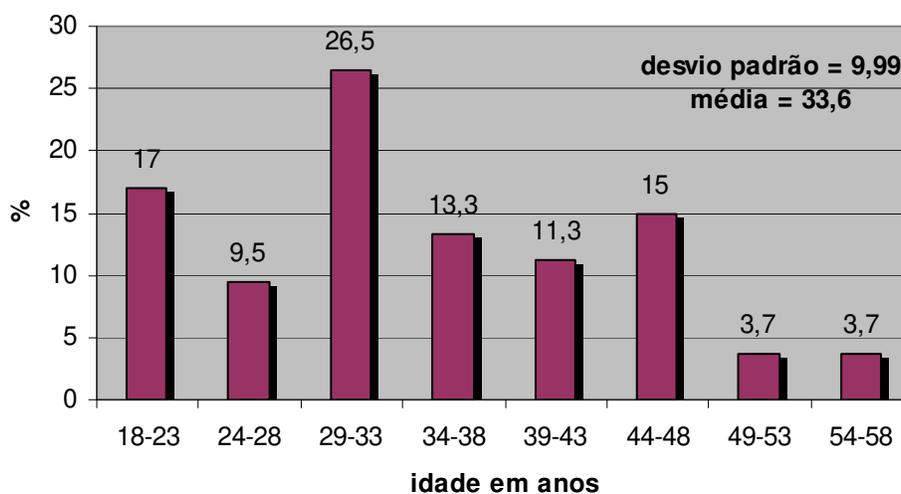
### ***3- CASUÍSTICA E MÉTODOS***



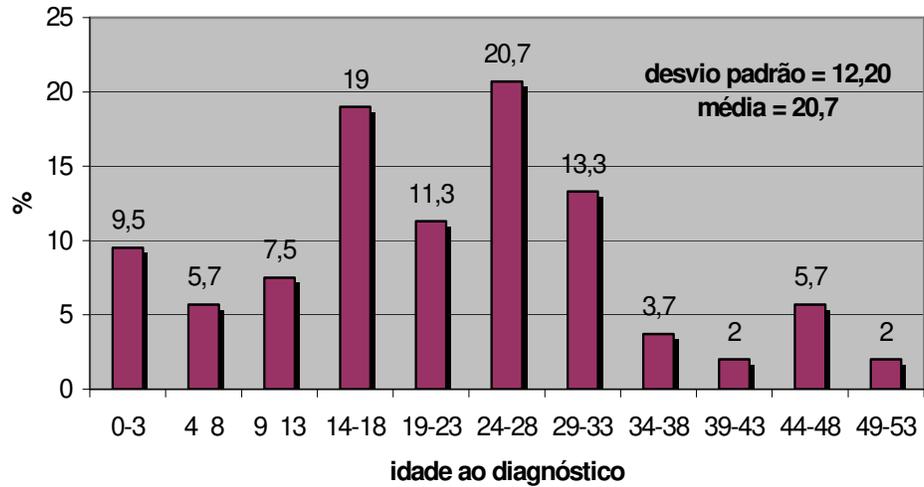
### 3.1- Casuística

#### 3.1.1- Pacientes

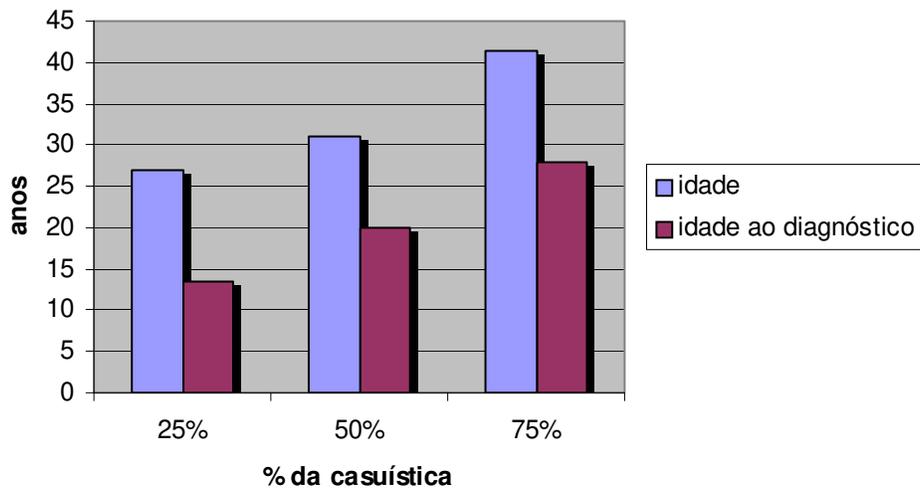
Foram examinados 53 pacientes adultos com visão subnormal ou cegueira de etiologia genética, atendidos pela autora em um período de 18 meses, em ambulatórios do Departamento de Oftalmo-Otorrinolaringologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas. De acordo com a Organização Mundial da Saúde, a deficiência visual foi categorizada em cegueira e visão subnormal. A 10<sup>a</sup> edição da Classificação Internacional das Doenças (CID) define como deficiente visual o indivíduo cuja acuidade visual, com melhor correção óptica, é menor que 0,3 (20/60, 6/18) ou apresenta menos de 10 graus de campo visual central no melhor olho. Acuidade visual menor que 0,05 (20/400, 3/60) no melhor olho, com a melhor correção, é classificada como cegueira. Visão subnormal é considerada quando a acuidade visual varia entre menor que 0,3 e maior que 0,05 (WHO, 1992). As idades variaram de 18 a 57 anos, com média de 33,6 anos e desvio-padrão de 9,99 anos. As idades ao diagnóstico variaram de 0 a 51 anos, com média de 20 anos e desvio-padrão de 12,20 anos. Nos Gráficos 1 e 2 são apresentadas, respectivamente, as distribuições etárias dos pacientes no momento da consulta e ao diagnóstico. No Gráfico 3 são apresentados os percentuais relativos à idade dos pacientes no momento da consulta e ao diagnóstico.



**Gráfico 1-** Distribuição etária dos pacientes no momento da consulta



**Gráfico 2-** Distribuição etária dos pacientes no momento do diagnóstico



**Gráfico 3-** Percentuais relativos à idade dos pacientes no momento da consulta e ao diagnóstico.

Na Tabela 1 os pacientes são apresentados de acordo com o diagnóstico da sua heredopatia, tipo de herança e comprometimento visual. Na Tabela 2 são apresentadas algumas características da casuística estudada.

**Tabela 1-** Distribuição dos pacientes de acordo com o diagnóstico da sua heredopatia, tipo de herança e comprometimento visual.

<b>Diagnóstico</b>	<b>N</b>	<b>%</b>	<b>Tipo de Herança</b>	<b>Comprometimento Visual</b>
Retinose pigmentar	9	17,1	AR/AD/RX	Cegueira
Retinose pigmentar	6	11,4	AR/AD/RX	Visão subnormal
Doença de Stargardt/ fundus flavimaculatus	12	22,8	AR	Cegueira
Doença de Stargardt/ fundus flavimaculatus	3	5,7	AR	Visão subnormal
Neuropatia óptica de Leber	4	7,6	MtDNA	Cegueira
Neuropatia óptica de Leber	1	1,9	MtDNA	Visão subnormal
Glaucoma juvenil	3	5,7	AD	Cegueira
Glaucoma juvenil	1	1,9	AD	Visão subnormal
Distrofia de Cones	3	5,7	AD/AR/RX	Cegueira
Distrofia de Cones	1	1,9	AD/AR/RX	Visão subnormal
Albinismo óculo-cutâneo	2	3,8	AR	Cegueira
Amaurose congênita de Leber	2	3,8	AR	Cegueira
Glaucoma congênito	2	3,8	AR	Cegueira
Catarata congênita	1	1,9	AR	Cegueira
Doença de Behçet	1	1,9	indeterminado	Cegueira
Fundus albipunctatus	1	1,9	AR	Cegueira
Síndrome de Usher	1	1,9	AR	Cegueira

OBS: AR= autossômica recessiva; AD= autossômica dominante; RX= recessiva ligada ao cromossomo X;  
Mt DNA= DNA mitocondrial

**Tabela 2-** Características da casuística de pacientes.

<b>Variável</b>	<b>Número</b>	<b>Porcentagem (%)</b>
<b>Sexo</b>		
Masculino	30	56,5
Feminino	23	43,5
<b>Cor</b>		
Parda	35	66
Branca	15	28,3
Negra	3	5,7
<b>Escolaridade</b>		
Até 1o. grau incompleto	23	43,4
1o. grau completo	11	20,8
2o. grau	15	28,3
Superior	4	7,5
<b>Estado civil</b>		
Solteiro	22	41,5
Separado	5	9,4
Casado/amasiado	26	49,1
<b>Religião</b>		
Católica	31	58,5
Evangélica	19	35,8
Sem religião definida	3	5,7

### 3.1.2- Controles

Com a finalidade de avaliar as relações dos pacientes com a comunidade e, conseqüentemente, o seu potencial de utilização do aconselhamento genético, alguns indicadores de integração social, ou seja: emprego regular, situação conjugal estável e procriação, foram comparados entre os pacientes e os seus irmãos. A amostra-controle foi representada por 142 irmãos normais dos pacientes (74 do sexo feminino e 68 do sexo masculino), com média de idade de 35,78 e desvio-padrão de

11,5 anos (Tabela 3). As composições etárias das amostras de pacientes e de controles foram comparadas pelo teste de Levine para igualdade de variâncias e pelo teste t para comparação das médias de idades, não revelando diferença significativa. Da mesma forma, as proporções entre os sexos masculino e feminino foram comparadas pelo teste do  $\chi^2$  entre as duas amostras, também não demonstrando diferença significativa ( $\chi^2_{(1)} = 1,173$ ;  $p = 27,9\%$ ).

**Tabela 3-** Características da amostra controle.

Variável	Número	Porcentagem (%)
<b>Sexo</b>		
Masculino	74	52,1
Feminino	68	47,9
<b>Idade</b>		
18 a 25 anos	26	18,3
26 a 35 anos	55	38,6
36 a 45 anos	34	23,8
46 a 55 anos	19	13,2
> 56 anos	9	6,2
<b>Estado civil</b>		
Solteiro /Separado	36	25,3
Casado/amasiado	106	74,6
<b>Tem filhos</b>		
sim	108	76,1
não	34	23,9

### 3.1.3- Oftalmologistas

Duzentos oftalmologistas que atuam na região de Campinas, SP, Brasil (universidades e/ou clínicas particulares) foram convidados a participar de uma entrevista sobre seus conhecimentos, condutas e opiniões na área de genética. O testemunho desses clínicos foi considerado fundamental para o estabelecimento do diagnóstico da situação

atual, a partir da qual poderão ser planejadas estratégias realistas de incorporação da metodologia genética à rotina dos oftalmologistas. Dentre eles, 73 (36%) aceitaram o convite e enviaram o questionário respondido, via correio. As características da casuística analisada são apresentadas na Tabela 4.

**Tabela 4-** Características da casuística de oftalmologistas.

<b>Dados pessoais, formação e atividades atuais</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Sexo</b>		
Masculino	54	74
Feminino	19	26
<b>Idade</b>		
Até 40 anos	30	41
> 40 anos	43	59
<b>Tempo de formação médica</b>		
Formados de 1 a 10 anos	15	21
De 11 a 20 anos	27	37
De 21 a 30 anos	25	34
Mais de 30 anos	6	8
<b>Residência médica</b>		
Cursaram 2 anos	35	48
3 anos ou mais	35	48
não cursaram	3	4
<b>Pós graduação</b>		
Sim	22	30
Não	51	70
<b>Atividades clínicas</b>		
Clínica particular	68	93
Atuam apenas em hospitais	5	7
Ligados a alguma faculdade de medicina	36	49
Não têm ligação com faculdade de medicina	37	51
<b>Curso de genética na faculdade</b>		
Até 30 horas de aula	41	56
Mais de 30 horas de aula	25	34
Não cursaram	7	10

## 3.2- Métodos

### 3.2.1- Metodologia escolhida

Foram utilizadas na presente pesquisa as abordagens quantitativa e qualitativa, partindo da premissa que ambos os métodos não se opõem, mas se complementam. De fato, como comentam Minayo e Sanches (1993), tanto o método quantitativo quanto o qualitativo possuem uma importância relativa, pois só quando os mesmos são utilizados dentro dos limites de suas especificidades, é que podem dar uma contribuição efetiva para o conhecimento da realidade.

A abordagem quantitativa foi particularmente valorizada, uma vez que a análise percentual das variáveis categóricas (quantitativo descritivo) e a comparação de proporções são fundamentais nesse tipo de estudo. Foram construídas, portanto, tabelas descritivas e tabelas de contingência para o cálculo do  $\chi^2$ , com nível de significância fixado em 5% (Beiguelman, 1991). As associações entre as variáveis também foram verificadas pelo teste do  $\chi^2$  e pelo teste exato de Fisher, a partir de tabelas de contingência.

Considerando-se, no entanto, a conveniência da individuação dos fatos analisados, bem como a existência de fenômenos específicos e delimitáveis mais pelo seu grau de complexidade interna do que pela sua expressão quantitativa, também foi valorizada a fala dos indivíduos entrevistados, a qual foi utilizada para ilustrar e complementar as discussões relativas à auto-percepção dos pacientes em relação à sua deficiência.

### 3.2.2- Instrumentos e procedimentos

#### 3.2.1.1- Pacientes e controles

Os pacientes selecionados com visão subnormal ou cegueira (AV menor ou igual a 0,3), de possível etiologia hereditária, foram submetidos ao exame oftalmológico completo e a exames complementares, como retinografia, angiografia e/ou

eletrorretinografia, com a finalidade de estabelecer o diagnóstico e confirmar a heredopatia. Os principais dados oftalmológicos dos pacientes são apresentados no Anexo 1.

O procedimento básico para verificar a percepção dos pacientes quanto à natureza hereditária de sua condição e a orientação que receberam em termos de aconselhamento genético, foi a realização de uma entrevista. Foi preenchida uma ficha semi-estruturada (Apêndice 10.1), com algumas questões “fechadas”, passíveis de tabulamento e análise quantitativa e algumas questões “em aberto”, nas quais foi registrada a verbalização do paciente.

As entrevistas foram realizadas nos ambulatórios de Oftalmologia do Hospital das Clínicas da UNICAMP, durante os comparecimentos de rotina dos pacientes. O tempo médio de entrevista foi de 60 minutos.

As respostas fornecidas pelos pacientes relativas aos aspectos genéticos foram relacionadas, por meio do teste exato de Fisher, às seguintes variáveis: sexo, escolaridade, consangüinidade entre os pais, recorrência familiar, irmãos afetados, centro de reabilitação e centro de apoio. No caso específico do planejamento familiar, foram consideradas as variáveis sexo, escolaridade, religião, recebimento de orientação/aconselhamento genético, encaminhamento a geneticista, conhecimento do mecanismo de herança, procura espontânea de informação sobre aspectos genéticos da sua deficiência visual, existência de recorrência familiar da deficiência visual, existência de consangüinidade entre os pais e mudança do planejamento familiar devido à deficiência visual.

Os cuidados éticos relativos à pesquisa foram tomados, tais como a participação opcional, esclarecimento a respeito dos propósitos da entrevista, e assinatura do termo de consentimento esclarecido (Apêndice 10.2). O projeto foi aprovado, antes da sua realização, pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP (Anexo 2 -Parecer no. 582/2003).

As informações a respeito dos irmãos normais (sexo, idade, profissão, estado civil e número de filhos) foram obtidas através dos próprios pacientes.

### 3.2.1.2- Oftalmologistas

Para verificar a percepção e a conduta dos oftalmologistas em relação ao aconselhamento genético, foi utilizada a entrevista, com o preenchimento de uma ficha semi-estruturada (Apêndice 10.3), com questões “fechadas”, passíveis de tabulamento e análise quantitativa. As respostas fornecidas pelos oftalmologistas foram relacionadas, através do teste do  $\chi^2$  ou do teste exato de Fisher, às seguintes variáveis: sexo, idade, anos de formatura, anos de residência médica, realização de curso de pós-graduação, ligação atual com a universidade e horas de curso de genética durante a graduação.

Os cuidados éticos relativos a essa entrevista também foram tomados, tais como a participação opcional, por meio de convite (Apêndice 10.4), esclarecimento a respeito dos propósitos da entrevista e assinatura do termo de consentimento esclarecido (Apêndice 10.5). Os procedimentos foram aprovados, antes da sua realização, pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP (Anexo 2).

### 3.2.1.3- Análise estatística dos dados

Os dados da pesquisa foram submetidos à análise computadorizada, sob a supervisão do Prof. Dr. Luis Alberto Magna, Co-orientador da presente tese, utilizando o programa SPSS para Windows, versão 12.0.0, EUA:SPSS Inc., 2003. Foram utilizados métodos descritivos, comparação de médias e de variâncias pelo teste t de Student para amostras independentes e teste de homogeneidade das variâncias de Levine, respectivamente, e, finalmente, a comparação de proporções, em tabelas de contingências, pelo teste do  $\chi^2$  ou teste exato de Fisher.



## ***4- RESULTADOS***



## 4.1- Pacientes

Para facilitar a análise dos resultados obtidos juntos aos pacientes com deficiência visual, as variáveis categóricas foram reunidas em quatro grupos, de acordo com os objetivos específicos da tese:

### 4.1.1- Aspectos médicos: conhecimentos do paciente

**Tabela 5-** Respostas dos pacientes sobre tempo de evolução do problema visual.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Até 5 anos	13	24,5	24,5
Entre 6 e 14 anos	21	39,6	64,2
15 anos ou mais	19	35,8	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 6-** Respostas dos pacientes sobre quem diagnosticou a deficiência visual.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Médico da UNICAMP	22	41,5	41,5
Médico de clínica particular	17	32,1	73,6
Médico de posto de saúde	11	20,8	94,4
Outro	3	5,7	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 7-** Respostas dos pacientes sobre outro diagnóstico diferente do atual.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Não	27	69,8	69,8
Sim	16	30,2	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 8-** Respostas dos pacientes sobre quem encaminhou à UNICAMP.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Médico de posto de saúde	30	56,6	56,6
Médico de clínica particular	14	26,4	83,0
Procurou espontaneamente	5	9,4	92,5
Outros	4	7,5	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 9-** Respostas dos pacientes sobre uso de auxílio óptico.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Sim	36	67,9	67,9
Não	17	32,1	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 10-** Respostas dos pacientes sobre o tipo de auxílio óptico que utiliza.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Óculos	31	86,1	86,1
Lupa	3	8,3	94,4
Telelupa	1	2,8	97,2
Lente de contato	1	2,8	100
<b>Total</b>	<b>36</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 11-** Respostas dos pacientes sobre existência de tratamento para sua condição.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Sim	37	69,8	69,8
Não	10	18,9	18,9
Não sabe	6	11,3	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

#### 4.1.2- Aspectos sócio-econômicos

**Tabela 12-** Respostas dos pacientes sobre o motivo de ter parado de estudar.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Falta de recursos econômicos	26	49,1	49,1
Deficiência visual	19	35,8	84,9
Outro motivo	8	15,1	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 13-** Respostas dos pacientes sobre emprego regular.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Não	39	73,6	73,6
Sim	14	26,4	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 14-** Respostas dos pacientes sobre o motivo da inatividade.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Aposentado	15	38,4	38,4
Desempregado	12	30,7	69,4
Deficiência visual	7	17,9	87
Licença-saúde	5	13,0	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 15-** Respostas dos pacientes sobre sua renda mensal.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Sem salário	19	35,8	35,8
Um salário-mínimo	16	30,2	66,0
Mais de um salário-mínimo	18	34,0	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 16-** Respostas dos pacientes sobre acesso a centro de reabilitação.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Não, sem conhecimento	37	69,8	69,8
Não, sem recursos econômicos	2	3,8	73,6
Não, por dificuldade de acesso	2	3,8	77,4
Sim	12	22,6	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 17-** Respostas dos pacientes sobre acesso a centro ou grupo de apoio.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Sim	28	53,8	53,8
Não	25	47,2	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

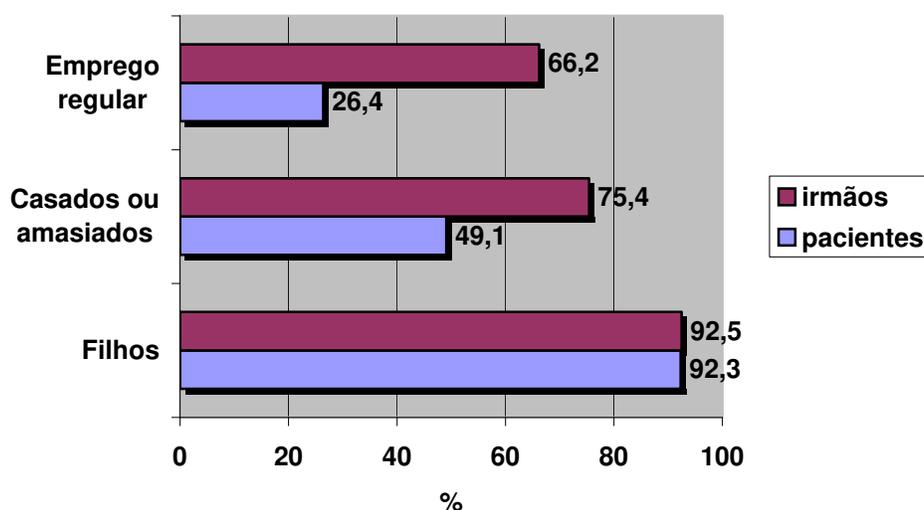
#### 4.1.3- Integração social: comparação com a amostra-controle.

A partir das entrevistas realizadas, foram escolhidos três indicadores de integração social, para serem comparados entre os pacientes com deficiência visual e os seus irmãos normais, ou seja: emprego regular, situação conjugal estável e procriação.

Na Tabela 18 e no Gráfico 4, as freqüências de tais indicadores foram comparadas estatisticamente entre as duas amostras. Conforme é possível verificar nessa tabela, os pacientes com deficiência visual diferiram significativamente da amostra-controle apenas quanto ao emprego regular e à aquisição de situação conjugal estável. Não foi observada diferença significativa no que diz respeito à procriação.

**Tabela 18-** Comparação entre as freqüências de alguns indicadores de integração social observados entre os pacientes com deficiência visual e os seus irmãos normais.

Indicadores	Pacientes	Irmãos	$\chi^2$	p
Emprego regular	14/53 = 26,4%	92/139=66,2%	24,544	<0,001
Casados ou amasiados	26/53=49,1%	107/142=75,4%	12,306	<0,001
Filhos	24/26=92,3%	99/107=92,5%	0,001	97%



**Gráfico 4-** Comparação entre as freqüências de alguns indicadores de integração social observados entre os pacientes com deficiência visual e os seus irmãos normais.

#### 4.1.4- Auto-percepção dos pacientes sobre a sua condição clínica

**Tabela 19-** Percepção dos pacientes sobre a gravidade do seu problema.

	<b>Freqüência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Grave	37	69,8	69,8
Mais ou menos grave	16	30,2	100
Sem gravidade	0	0	0
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**ESPECIFICAR:** O(a) senhor(a) considera seu problema de vista: grave, mais ou menos grave ou sem nenhuma gravidade?

- “grave, interfere nas atividades do dia-a-dia como assistir TV, fazer serviços”;
- “grave, pois prejudica muito as atividades principalmente à noite”;
- “grave, pois tenho dificuldade para tudo, principalmente não reconheço pessoas”;
- “grave, pois tenho muita dificuldade para tudo, sempre preciso de ajuda”;
- “mais ou menos grave, sinto muita insegurança na locomoção, pegar ônibus, por exemplo”;
- “mais ou menos grave, tenho dificuldade para cuidar da minha filha pequena”.

**Tabela 20-** Percepção dos pacientes sobre prejuízo ao trabalho.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b>	<b>Percentual cumulativo</b>
		<b>(%)</b>	<b>(%)</b>
A deficiência visual prejudicou o trabalho	26	49,1	49,1
Não conseguiu empregar-se	14	26,4	75,5
Foi demitido	10	18,9	94,4
Nunca tentou trabalhar	3	5,6	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 21-** Percepção dos pacientes sobre estar preparado para trabalhar.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b>	<b>Percentual cumulativo</b>
		<b>(%)</b>	<b>(%)</b>
Sim	29	54,7	54,7
Não	24	45,3	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**ESPECIFICAR:** O sr(a) acha que está preparado para trabalhar?

- “sim, mas tem muitas barreiras”
- “sim, mas com muita dificuldade”
- “sim, mas depende do tipo de trabalho”
- “não, pois não passo nas entrevistas”
- “não, pois não me sinto capaz de trabalhar”
- “não, por falta visão e também de escolaridade”

**Tabela 22-** Percepção dos pacientes sobre dependência de outras pessoas.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Mais ou menos	35	66,0	66,0
Muito	10	18,9	84,9
Não	8	15,1	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**ESPECIFICAR:** O(a) senhor(a) se considera dependente dos outros para realizar tarefas diárias devido ao seu problema?

- “sim, mais ou menos dependente, pois tenho dificuldade na leitura de placas de rua, ônibus, etc”;
- “sim, mais ou menos dependente principalmente fora de casa”;
- “sim, mais ou menos dependente para se locomover “;
- “sim, mais ou menos dependente principalmente à noite”;
- “sim, muito dependente de outros pois, tenho dificuldade para tudo”;
- “sim, muito dependente, devido à dificuldade de leitura e reconhecer pessoas”;
- “sim, muito dependente, para locomoção e sempre preciso de alguém para preencher a ficha de emprego”.

**Tabela 23-** Percepção dos pacientes sobre se considerar um peso para a família e/ou sociedade.

	<b>Freqüência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Não	40	75,5	75,5
Sim	13	24,6	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 24-** Percepção dos pacientes sobre a interferência na vida afetiva.

	<b>Freqüência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Não	39	73,6	73,6
Sim	14	26,4	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**ESPECIFICAR:** O(a) senhor(a) acha que o seu problema interfere na sua vida afetiva ou sexual?

- “não, pois meu problema não atrapalha o relacionamento do casal”;
- “não, meu marido não reclama”;
- “sim, pois não ajudo a família como devia”;
- “sim, pois sinto discriminação”;
- “sim, separei devido ao problema visual”;
- “sim, tenho complexo de inferioridade”;
- “sim, discuto muito com a esposa, tenho pouca aceitação por parte dela”;
- “sim, discutimos por problemas financeiros”.

**Tabela 25-** Percepção dos pacientes sobre apoio da família e/ou amigos.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Sim	46	86,8	86,8
Não	7	13,2	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 26-** Percepção dos pacientes sobre sentir-se adaptado socialmente.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Sim	33	63,3	63,3
Não	20	35,8	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**ESPECIFICAR:** O(a) senhor(a) se considera adaptado/integrado na sociedade?

- “sim, mas sinto discriminação por colegas de trabalho”;
- “sim, mas sinto preconceito”;
- “sim, mas às vezes acham que é fingimento da minha parte”;
- “sim, pois não tenho dificuldade para se relacionar com as pessoas”;
- “sim, frequento bailes e tenho muitos amigos”;
- “sim, a visão não interfere no relacionamento com as pessoas”;
- “sim, mas sinto discriminação em locais públicos”;
- “não, perdi amigos; era juíza de futebol”;

- “não, sinto muito preconceito”;
- “não, sinto preconceito; prefiro não comentar sobre o meu problema de visão”;
- “não, tive depressão, necessitei de ajuda psiquiátrica”;
- “não, sinto discriminação e tenho pouca convivência com a comunidade”;
- “não, a sociedade rejeita muito; tenho pouca convivência”;
- “não, diminuí a convivência com amigos; me sinto muito dependente”;
- “não, sinto muita revolta”.

**Tabela 27-** Percepção dos pacientes sobre a perspectiva de vida.

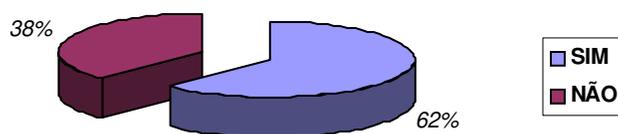
	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Normal	30	56,6	56,6
Incerta	16	30,2	86,8
Não sabe	7	13,2	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**ESPECIFICAR:** Quanto à sua perspectiva de vida, o Sr(a) acha que será: normal, incerta ou não sabe informar?

- “normal, a baixa visão atrapalha, mas não desisto de lutar”;
- “normal, tenho esperança de melhorar com tratamento”;
- “normal, pois sou otimista”;
- “normal, dá para sobreviver com a aposentadoria”;
- “normal, tenho força de vontade, de lutar”;

- “normal, tenho saúde e vou encarar tudo que vier”;
- “normal, se não piorar mais a visão”;
- “normal, não vai mudar muito minha vida”;
- “normal, estou bem adaptada na sociedade e no trabalho”;
- “normal, tenho muito apoio na igreja”;
- “muito mais incerto, devido à baixa visão”;
- “muito mais incerto, sei que a minha visão vai piorar”;
- “muito mais incerto, vai depender de muito esforço da minha parte”;
- “muito mais incerto, tenho medo de perder a visão”;
- “muito mais incerto, a vida vai ser mais complicada”;
- “muito mais incerto, posso perder a visão a qualquer momento”;
- “muito mais incerto, a visão piora cada vez mais”;
- ”não sei, espero melhorar com tratamento”.

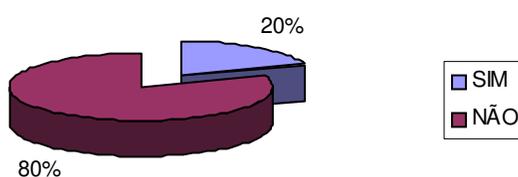
#### 4.1.5- Aspectos genéticos



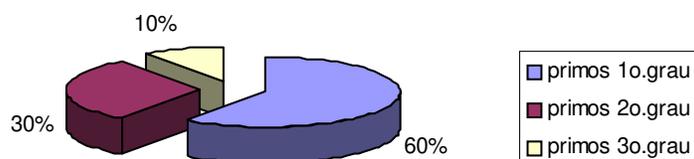
**Gráfico 5-** Conhecimento dos pacientes sobre recorrência familiar da deficiência visual.

**Tabela 28-** Conhecimento dos pacientes sobre o tipo de recorrência familiar.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Irmãos	29	87,8	87,8
Filhos	1	3,1	90,9
Outros	3	9,1	100
<b>Total</b>	<b>33</b>	<b>100</b>	<b>100</b>



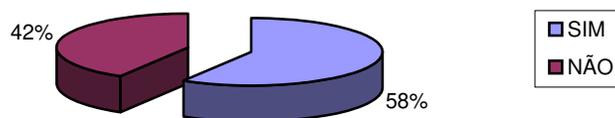
**Gráfico 6-** Conhecimento dos pacientes sobre consangüinidade entre os pais.



**Gráfico 7-** Conhecimento dos pacientes sobre o tipo de consangüinidade entre os pais.

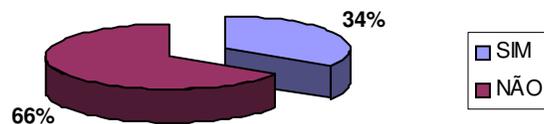
**Tabela 29-** Conhecimento dos pacientes sobre exame oftalmológico prévio dos familiares.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Sim	43	81,1	81,1
Não	9	17,0	98,1
Não sabe informar	1	1,9	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>



**Gráfico 8-** Conhecimento dos pacientes sobre a “natureza hereditária” da deficiência visual.

Não foi observada associação estatisticamente significativa com as variáveis: sexo (Teste exato de Fisher,  $p=0,4148$ ), escolaridade (Teste exato de Fisher,  $p=0,385$ ), consangüinidade entre os pais (Teste exato de Fisher,  $p=0,7281$ ), irmãos afetados (Teste exato de Fisher,  $p=0,999$ ), recorrência familiar (Teste exato de Fisher,  $p=0,777$ ), centro de reabilitação (Teste exato de Fisher,  $p=0,0932$ ) e centro de apoio (Teste exato de Fisher,  $p=0,0684\%$ ).

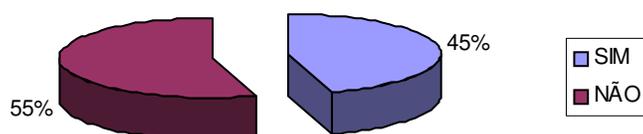


**Gráfico 9-** Conduta dos pacientes sobre procura espontânea de informações sobre a causa da deficiência visual.

Foi observada associação estatisticamente significativa entre a resposta afirmativa e as variáveis: escolaridade (Teste exato de Fisher,  $p=0,04$ ) e centro de reabilitação (Teste exato de Fisher,  $p=0,013$ ). Não foi observada associação com as variáveis: sexo (Teste exato de Fisher,  $p=0,772$ ), consangüinidade entre os pais (Teste exato de Fisher,  $p=0,462$ ), irmãos afetados (Teste exato de Fisher,  $p=0,999$ ), recorrência familiar (Teste exato de Fisher,  $p=0,7678$ ) e centro de apoio (Teste exato de Fisher,  $p=0,3226$ ).

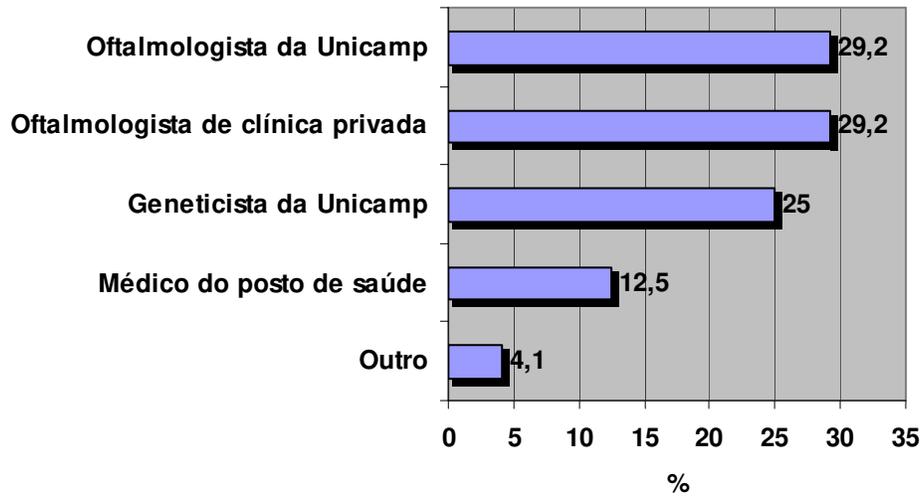
**Tabela 30-** Conduta dos pacientes sobre onde ou com quem procurou informações.

	Frequência	Percentual (%)	Percentual cumulativo (%)
Livros	3	16,7	16,7
Internet	3	16,7	33,4
Profissionais de saúde	2	11,1	44,5
Outros	10	55,5	100
<b>Total</b>	<b>18</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

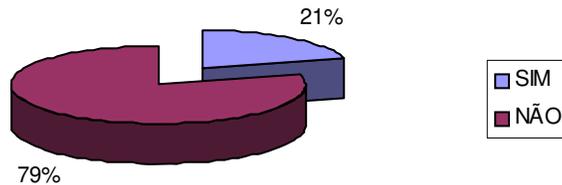


**Gráfico 10-** Respostas dos pacientes sobre recebimento de orientação/aconselhamento genético.

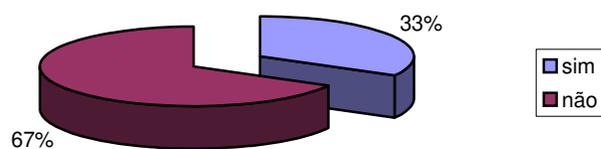
Foi observada associação estatisticamente significativa entre a resposta afirmativa e a variável centro de apoio (Teste exato de Fisher,  $p=0,0148$ ). Não foi observada associação com as variáveis: sexo (Teste exato de Fisher,  $p=0,999$ ), escolaridade (Teste exato de Fisher,  $p=0,999$ ), consangüinidade entre os pais (Teste exato de Fisher,  $p=0,4833$ ), recorrência em irmãos (Teste exato de Fisher,  $p=0,7837$ ), recorrência familiar (Teste exato de Fisher,  $p=0,999$ ) e centro de reabilitação (Teste exato de Fisher,  $p=0,3407$ ).



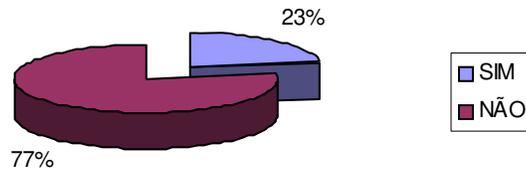
**Gráfico 11-** Respostas dos pacientes sobre quem forneceu orientação/aconselhamento genético.



**Gráfico 12-** Respostas dos pacientes sobre encaminhamento a médico geneticista.



**Gráfico 13-** Respostas dos pacientes que receberam o AG sobre conhecimento do mecanismo de herança (n = 24).



**Gráfico 14-** Respostas dos pacientes sobre mudança no planejamento familiar devido à deficiência visual.

Foi observada associação estatisticamente significativa entre a resposta afirmativa e as variáveis: sexo (Teste exato de Fisher,  $p=0,0195$ ), escolaridade (Teste exato de Fisher,  $p=0,004$ ) e recebimento de orientação/aconselhamento genético (Teste exato de Fisher,  $p=0,0245$ ). Não foi observada associação com as variáveis: religião (Teste exato de Fisher,  $p=0,3317$ ), conhecimento da hereditariedade (Teste exato de Fisher,  $p=0,0932$ ) e procura espontânea de informação (Teste exato de Fisher,  $p=0,730$ ).

**Tabela 31-** Respostas dos pacientes sobre relacionamento afetivo (entre os que não possuem relacionamento conjugal estável).

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Não	15	55,5	55,5
Sim	12	45,5	100
<b>Total</b>	<b>27</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 32-** Respostas dos pacientes sobre pretensão de se casar (entre os que não possuem relacionamento conjugal estável).

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Sim	20	74	74
Não	7	26	100
<b>Total</b>	<b>27</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabela 33-** Respostas dos pacientes sobre pretensão de ter filhos.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)	<b>Percentual cumulativo</b> (%)
Não	33	62,3	62,3
Sim	20	37,7	100
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

Os principais dados relativos à genética informados pelos pacientes foram reunidos na tabela 34.

**Tabela 34-** Dados relativos à genética informados pelos pacientes

Dados	Sim		Não		Variáveis com proporção significativamente maior de respostas afirmativas (p<0,05)
	n	%	n	%	
Recebimento de aconselhamento genético	24	45,3	29	54,7	Centro de apoio (Teste exato de Fisher: p=0,0148)
Encaminhamento a geneticista	11	20,8	42	79,2	-
Procura espontânea de informações sobre genética	18	34	35	66	Escolaridade (Teste exato de Fisher p=0,04) Centro de reabilitação (Teste exato de Fisher: p=0,013)
Conhecimento apenas da “natureza hereditária” da deficiência visual	31	58,5	22	41,5	-
Recorrência familiar	33	62,3	20	37,7	-
Consangüinidade entre os pais	10	19,6	41	80,4	-
Mudança do planejamento familiar em função da deficiência visual	12	22,7	41	77,3	Sexo feminino (Teste exato de Fisher: p=0,0195) Maior escolaridade (Teste exato de Fisher: p=0,004) Recebimento do aconselhamento genético (Teste exato de Fisher: p=0,0245)

#### 4.2- Oftalmologistas

Para facilitar a análise dos resultados obtidos junto aos oftalmologistas entrevistados, as variáveis categóricas foram reunidas em três grupos, de acordo com os objetivos específicos da tese:

#### 4.2.1- Conhecimentos na área de genética

**Tabela 35-** Conhecimento dos oftalmologistas sobre gene e cromossomo.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)
Sim	64	88
Não	9	12
<b>Total</b>	<b>73</b>	<b>100</b>

Foi observada uma diferença significativa apenas quanto à realização de curso de pós-graduação, uma vez que a resposta SIM foi fornecida por todos os entrevistados que cursaram a pós-graduação e 82% dos que não a realizaram (Teste exato de Fisher,  $p= 0,0498$ ). Assim sendo, não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2 = 0,02$ ; GL=1;  $p=0,8983$ ), idade ( $\chi^2 = 0,18$ ; GL=1;  $p=0,6732$ ), anos de formatura ( $\chi^2 = 1,60$ ; GL=2;  $p=0,4485$ ), anos de residência ( $\chi^2 = 2,04$ ; GL=1;  $p=0,1532$ ), ligação com a universidade ( $\chi^2 = 1,91$ ; GL=1;  $p=0,1675$ ) e horas de curso de genética ( $\chi^2 = 0,17$ ; GL=1;  $p=0,6801$ ).

**Tabela 36-** Conhecimento dos oftalmologistas sobre herança mendeliana.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)
Sim	62	85
Não	11	15
<b>Total</b>	<b>73</b>	<b>100</b>

Não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2=0,23$ ; GL=1;  $p=0,6348$ ), idade ( $\chi^2=0,0002$ ; GL=1;  $p=0,9891$ ), anos de formatura ( $\chi^2=4,02$ ; GL=2;  $p=0,1341$ ), anos de residência ( $\chi^2=0,97$ ; GL=1;  $p=0,3245$ ), realização de curso de pós-graduação ( $\chi^2=0,34$ ; GL=1;  $p=0,5611$ ), ligação com a universidade ( $\chi^2=2,52$ ; GL=1;  $p=0,1126$ ) e horas de curso de genética ( $\chi^2=1,99$ ; GL=1;  $p=0,1581$ ).

**Tabela 37-** Conhecimento dos oftalmologistas sobre herança multifatorial.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)
Sim	46	63
Não	27	37
<b>Total</b>	<b>73</b>	<b>100</b>

Também não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2=0,29$ ; GL=1;  $p=0,5910$ ), idade ( $\chi^2=0,0022$ ; GL=1;  $p=0,9623$ ), anos de formatura ( $\chi^2=4,09$ ; GL=2;  $p=0,1296$ ), anos de residência ( $\chi^2=0,98$ ; GL=1;  $p=0,3224$ ), realização de curso de pós-graduação ( $\chi^2=1,27$ ; GL=1;  $p=0,2589$ ), ligação com a universidade ( $\chi^2=0,67$ ; GL=1;  $p=0,4139$ ) e horas de curso de genética ( $\chi^2=2,66$ ; GL=1;  $p=0,1030$ ).

**Tabela 38-** Conhecimento dos oftalmologistas sobre teratogenicidade.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual</b> (%)
Sim	45	62
Não	28	38
<b>Total</b>	<b>73</b>	<b>100</b>

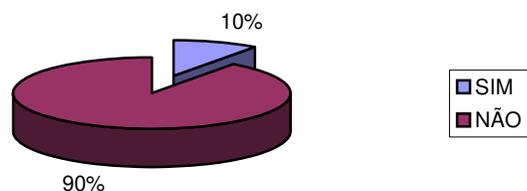
Em relação a esta questão foi observada diferença significativa apenas quanto aos anos de residência, onde a resposta afirmativa foi maior entre os entrevistados que cursaram 3 ou mais anos de residência médica (74%) ( $\chi^2 = 4,88$ ; GL=1; p=0,0271). Assim sendo, não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2=0,02$ ; GL=1; p=0,8746), idade ( $\chi^2=1,50$ ; GL=1; p=0,2200), anos de formatura ( $\chi^2=6,77$ ; GL=3; p=0,0797), realização de curso de pós-graduação ( $\chi^2=1,64$ ; GL=1; p=0,2009), ligação com a universidade ( $\chi^2 = 0,01$ ; GL=1; p=0,9264) e horas de curso de genética ( $\chi^2 = 2,66$ ; GL=1; p=0,1030).

**Tabela 39-** Conhecimento dos oftalmologistas sobre diagnóstico pré-natal.

	<b>Frequência</b>	<b>Percentual (%)</b>
Não	37	51
Sim	36	49
<b>Total</b>	<b>73</b>	<b>100</b>

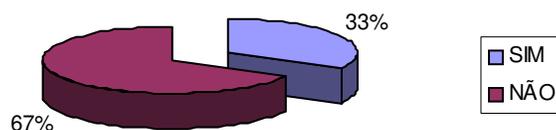
Foi observada uma diferença significativa quanto aos entrevistados que atuavam em faculdade de medicina, uma vez que a resposta SIM foi maior entre os mesmos (61%) do que entre os colegas que só atuam em clínica particular (38%) ( $\chi^2=3,95$ ; GL=1; p=0,0468). O percentual de entrevistados que responderam afirmativamente a essa questão foi também significativamente maior entre os que cursaram mais de 30 horas de genética durante a sua graduação (72%) do que entre os que tiveram curso de menor duração (41%) ( $\chi^2=5,81$ ; GL=1; p=0,0159). Também houve uma tendência a uma maior proporção de respostas afirmativas entre os indivíduos que cursaram 3 anos de residência médica (63%) do que entre aqueles que cursaram apenas 2 anos de residência (40%) ( $\chi^2=3,66$ ; GL=1; p=0,0557). Assim sendo, não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2=0,11$ ; GL=1; p=0,7367), idade ( $\chi^2=0,33$ ; GL=1; p=0,5662), anos de formatura ( $\chi^2=0,80$ ; GL=3; p=0,8502) e realização de curso de pós-graduação ( $\chi^2=1,20$ ; GL=1; p=0,2725).

#### 4.2.2- Procedimentos na área de genética



**Gráfico 15-** Procedimento dos oftalmologistas sobre inclusão de heredograma na ficha clínica.

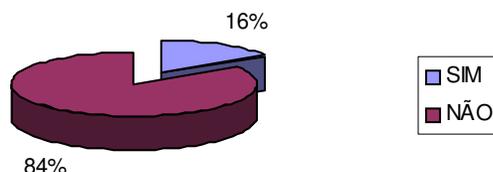
Foi observada uma diferença significativa apenas quanto à realização de pós-graduação, onde a resposta SIM foi fornecida por 23% dos entrevistados e por apenas 4% dos que não a realizaram ( $\chi^2 = 4,29$ ; GL=1;  $p=0,0384$ ). Assim sendo, não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2 = 0,38$ ; GL=1;  $p=0,5390$ ), idade ( $\chi^2 = 0,25$ ; GL=1;  $p=0,6140$ ), anos de formatura ( $\chi^2 = 1,35$ ; GL=2;  $p=0,5091$ ), anos de residência ( $\chi^2 = 0,00$ ; GL=1;  $p=1,00$ ), ligação com a universidade ( $\chi^2 = 0,0015$ ; GL=1;  $p=0,9696$ ) e horas de curso de genética ( $\chi^2 = 0,04$ ; GL=1;  $p=0,8410$ ).



**Gráfico 16-** Procedimento dos oftalmologistas sobre investigação de consangüinidade entre os pais.

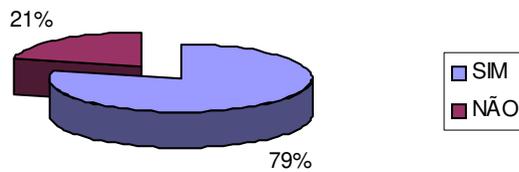
Foi observada uma diferença significativa apenas quanto ao número de anos de residência, onde a resposta afirmativa foi maior entre entrevistados que cursaram 2 anos de residência médica (43%) ( $\chi^2=4,24$ ; GL=1; p=0,0394).

Houve uma tendência a uma maior proporção de respostas afirmativas dentre os indivíduos que cursaram mais de 30 horas de genética durante a sua graduação (44%) do que os que tiveram curso de menor duração (22%) ( $\chi^2=3,57$ ; GL=1; p=0,0587). Assim sendo, não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2=0,02$ ; GL=1; p=0,8887), idade ( $\chi^2=0,0022$ ; GL=1; p=0,9623), anos de formatura ( $\chi^2=2,63$ ; GL=3; p=0,4526), realização de curso de pós-graduação ( $\chi^2=0,92$ ; GL=1; p=0,3373) e ligação com a universidade ( $\chi^2=1,16$ ; GL=1; p=0,2808).



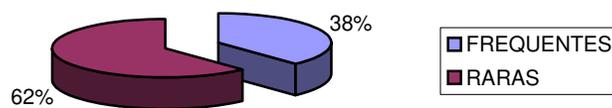
**Gráfico 17-** Procedimento dos oftalmologistas sobre oferecimento de informações e orientações sobre o risco de recorrência na prole.

Não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2=0,20$ ; GL=1; p=0,6537), idade ( $\chi^2=0,08$ ; GL=1; p=0,7818), anos de formatura ( $\chi^2=0,35$ ; GL=2; p=0,8399), anos de residência ( $\chi^2=1,61$ ; GL=1; p=0,2046), realização de curso de pós-graduação ( $\chi^2=0,37$ ; GL=1; p=0,5431), ligação com a universidade ( $\chi^2=0,34$ ; GL=1; p=0,5621) e horas de curso de genética ( $\chi^2=0,82$ ; GL=1; p=0,3640).



**Gráfico 18-** Procedimento dos oftalmologistas sobre encaminhamento de pacientes a serviços de Genética Clínica.

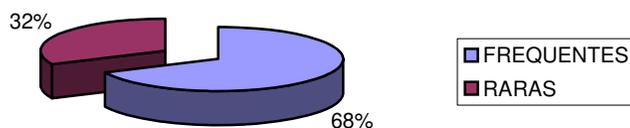
Foi observada uma diferença significativa apenas quanto à realização de curso de pós-graduação, uma vez que a resposta SIM foi fornecida por todos os entrevistados que cursaram a pós-graduação e por 71% dos que não a realizaram (teste exato de Fisher = 0,0034). Assim sendo, não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2 = 0,86$ ; GL=1; p=0,3540), idade ( $\chi^2 = 0,24$ ; GL=1; p=0,6227), anos de formatura ( $\chi^2 = 2,11$ ; GL=3; p=0,5499), anos de residência ( $\chi^2 = 2,12$ ; GL=1; p=0,1453), ligação com a universidade ( $\chi^2 = 1,93$ ; GL=1; p=0,1648) e horas de curso de genética ( $\chi^2 = 0,07$ ; GL=1; p=0,7866).



**Gráfico 19-** Resposta dos oftalmologistas sobre frequência dos encaminhamentos.

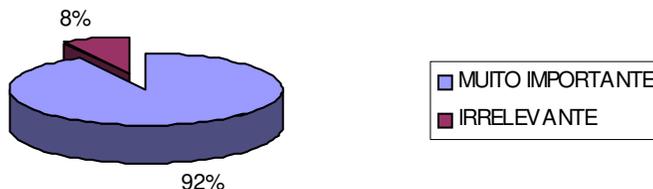
Não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2=0,32$ ; GL=1; p=0,5729), idade ( $\chi^2=0,50$ ; GL=1; p=0,4803), anos de formatura ( $\chi^2=1,01$ ; GL=3; p=0,7981), anos de residência ( $\chi^2=0,09$ ; GL=1; p=0,7611), realização de curso de pós-graduação ( $\chi^2=0,85$ ; GL=1; p=0,3559), ligação com a universidade ( $\chi^2 = 2,01$ ; GL=1; p=0,1588) e horas de curso de genética ( $\chi^2 = 0,0019$ ; GL=1; p=0,9651).

### 4.2.3- Opiniões na área de genética



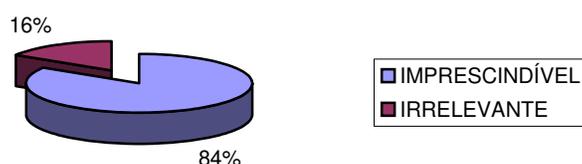
**Gráfico 20-** Opinião dos oftalmologistas sobre a importância das oftalmopatias genéticas em relação à frequência.

O percentual de entrevistados que responderam FREQUENTES a essa questão foi significativamente maior entre os que mantêm ligação com a universidade (81%) do que os que não tem ligação com a universidade (57%) ( $\chi^2 = 4,79$ ; GL=1;  $p=0,0286$ ). Assim sendo, não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2=1,30$ ; GL=1;  $p=0,2541$ ), idade ( $\chi^2=0,24$ ; GL=1;  $p=0,6226$ ), anos de formatura ( $\chi^2=2,40$ ; GL=2;  $p=0,4943$ ), anos de residência ( $\chi^2=1,62$ ; GL=1;  $p=0,2032$ ), realização de curso de pós-graduação ( $\chi^2=0,37$ ; GL=1;  $p=0,5431$ ) e horas de curso de genética ( $\chi^2=1,12$ ; GL=1;  $p=0,2889$ ).



**Gráfico 21-** Opinião dos oftalmologistas sobre a importância do aconselhamento genético na prevenção da cegueira.

Não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2=0,0036$ ; GL=1; p=0,9523), idade ( $\chi^2=0,0011$ ; GL=1; p=0,9763), anos de formatura ( $\chi^2=1,73$ ; GL=2; p=0,4210), anos de residência ( $\chi^2=0,18$ ; GL=1; p=0,6694), realização de curso de pós-graduação ( $\chi^2=0,08$ ; GL=1; p=0,7747), ligação com a universidade ( $\chi^2=0,15$ ; GL=1; p=0,6957) e horas de curso de genética ( $\chi^2=0,14$ ; GL=1; p=0,7056).



**Gráfico 22-** Opinião dos oftalmologistas sobre necessidade de melhorar os conhecimentos em genética.

Não foi observada diferença significativa quanto ao sexo do entrevistado ( $\chi^2=1,69$ ; GL=1; p=0,1931), idade ( $\chi^2=0,08$ ; GL=1; p=0,7818), anos de formatura ( $\chi^2=1,51$ ; GL=2; p=0,4689), anos de residência ( $\chi^2=1,61$ ; GL=1; p=0,2046), realização de curso de pós-graduação ( $\chi^2=1,68$ ; GL=1; p=0,1949), ligação com a universidade ( $\chi^2=0,15$ ; GL=1; p=0,1884) e horas de curso de genética ( $\chi^2=0,07$ ; GL=1; p=0,7950).

Os principais dados sobre conhecimentos, procedimentos e opiniões dos oftalmologistas relativos à genética estão resumidos nas tabelas 40 e 41.

**Tabela 40-** Conhecimentos adquiridos em genética pelos oftalmologistas

Conhecimentos	SIM		NÃO		Variáveis com proporção significativamente maior de respostas afirmativas (p<0,05)
	n	%	n	%	
Conceito de gene e cromossomo	64	88	9	12	Curso de pós-graduação (teste exato de Fisher: p=0,047)
Herança mendeliana	62	85	11	15	-
Herança multifatorial	46	63	27	37	-
Teratogenicidade	45	62	28	38	Residência médica com 3 anos ou mais de duração ( $\chi^2=4,88$ ; GL=1; p=0,0271)
Diagnóstico pré-natal	36	49	37	51	Atuação em faculdades de medicina ( $\chi^2=3,95$ ; GL=1; p=0,046) Curso de genética na graduação com mais de 30 horas ( $\chi^2=5,81$ ; GL=1; p=0,015)

**Tabela 41-** Procedimentos e opiniões dos oftalmologistas entrevistados.

<b>Procedimentos</b>	<b>SIM</b>	<b>NÃO</b>	<b>Variáveis com proporção significativamente maior de respostas afirmativas (p&lt;0,05)</b>
Inclui heredograma na ficha clínica	7 (10%)	66 (90%)	Realização de curso de pós-graduação ( $\chi^2 = 4,29$ ; p=0,038)
Investiga rotineiramente consangüinidade entre os pais do paciente	24 (33%)	49 (67%)	Residência médica com 3 anos ou mais de duração ( $\chi^2 = 4,24$ ; p=0,039)
Sente-se seguro em dar informações e orientações sobre a doença genética	12 (16%)	61 (84%)	-
Encaminha tais pacientes para serviço de Genética clínica	58 (79%)	15 (21%)	Realização de curso de pós-graduação (teste exato de Fisher: p=0,034)
Tais encaminhamentos são freqüentes	22 (38%)	36 (62%)	-
Opiniões	Muito Importante	Irrelevante	
Importância das oftalmopatias genéticas na prática clínica	50 (68%)	23 (32%)	Ligação profissional com a universidade ( $\chi^2 = 4,79$ ; p=0,028)
Importância do aconselhamento genético na prevenção da cegueira	67 (92%)	6 (8%)	-
Melhorar os seus conhecimentos sobre genética	61 (84%)	12 (16%)	-

## ***5- DISCUSSÃO***



O impacto da perda visual tem profundas implicações para o indivíduo afetado e para a sociedade como um todo. A perda da capacidade visual implica em detrimento da qualidade de vida decorrente de restrições ocupacionais, econômicas, sociais e psicológicas (Hall et al., 1978; Hassell et al., 2006). De acordo com McCarty et al. (2001), indivíduos portadores de baixa visão tendem a sofrer muito mais acidentes e a utilizar significativamente mais os serviços de assistência à saúde, aumentando em pelo menos duas vezes a mortalidade.

Uma das mudanças de maior importância nos paradigmas da atenção à saúde nos finais do século XX, principalmente nos países mais desenvolvidos, foi justamente aquela que reafirmou o direito dos doentes serem ouvidos e levados em consideração na análise e na conduta médica relativas aos seus problemas. De acordo com esse reconhecimento, os pacientes deixam de ser vistos como entes passivos e consumidores de serviços de saúde, convertendo-se em sujeitos ativos, portadores de certos conhecimentos, experiências e práticas que podem ser úteis aos serviços de saúde, à medida que lhes oferece uma nova perspectiva da ciência médica. Como corolários dessa mudança, passou-se a incluir os aspectos psicossociais do paciente no espectro nosológico das doenças, bem como a valorizar a percepção da comunidade a respeito da sua condição clínica (Lau et al., 2004). Tudo isso levou a uma mudança sutil, porém muito importante, do conceito rotulador e simplista de “doente”, para o de “indivíduo” com determinada alteração clínica (Mercado-Martinez et al., 1999; Caio et al., 2001).

Essa percepção holística da atuação médica está promovendo uma grande mudança nos serviços internacionais de genética clínica, que, ao lado dos admiráveis avanços tecnológicos na área, tem procurado situar as várias hereditopatias em seu contexto psicossocial e comunitário (Caio, 2000).

Ao analisar os dados do presente trabalho, o primeiro aspecto a ser ressaltado é o da importância do uso de controles adequados, na interpretação dos indicadores de integração social dos indivíduos com deficiência visual grave. Assim, o fato de 73,6% dos pacientes entrevistados não possuírem emprego regular e 66% deles possuírem uma renda mensal de, no máximo, um salário-mínimo, pode parecer, à primeira vista, fortemente influenciado, pelo menos em parte, pelo nível sócio-econômico dos pacientes que são

atendidos no Hospital das Clínicas da UNICAMP. Quando, no entanto, o acesso ao emprego regular é comparado entre os pacientes e os seus irmãos normais, de mesma composição etária e de sexos, verifica-se uma taxa significativamente maior entre os últimos ( $p < 0,001$ ) [Gráfico 4].

A interferência da heredopatia na vida profissional dos pacientes parece ser uma constante na maioria das doenças genéticas crônicas, também tendo sido verificada, por exemplo, entre brasileiros com anemia falciforme (Paiva e Silva et al., 1993) e com hemofilia (Caio et al., 2001).

A situação financeira precária e a dificuldade em conseguir emprego contribuem muito para o aparecimento de estados depressivos em portadores de doenças crônicas. Como comenta Queiroz (1993), para a grande maioria da população, estar doente não significa um evento exclusivamente biológico, projetando-se no efeito mais dramático que produz, qual seja, a incapacidade de trabalhar e a conseqüente ameaça à subsistência familiar.

Também no que diz respeito ao estabelecimento de vínculos conjugais estáveis, a taxa observada entre os pacientes com deficiência visual foi significativamente menor que a observada na amostra-controle ( $p < 0,001$ ) [Gráfico 4].

Considerando-se que o acesso ao emprego regular e à formação de uma família representam importantes pontos de apoio e de integração social a esses indivíduos (Caio et al., 2001), a afirmação de que a cifra de um milhão de cegos brasileiros seria reduzida à metade, se medidas profiláticas precoces houvessem sido adotadas (Rocha, 1985), ganha uma dimensão extremamente importante do ponto de vista psicossocial.

Os pacientes mostraram-se, de um modo geral, bem informados em relação aos cuidados pessoais e à terapêutica, o que reflete o atendimento em ambulatórios especializados do Hospital de Clínicas da UNICAMP. A idade ao diagnóstico, no entanto, mostrou-se, na maioria dos casos, superior à desejável em termos terapêuticos.

Um percentual elevado dos pacientes (69,8%) percebe a sua condição clínica como grave e as verbalizações esclarecem que tal gravidade é atribuída principalmente ao prejuízo das atividades diárias, à dificuldade de acesso ao trabalho e aos preconceitos e

discriminações. Apenas 15% dos entrevistados dizem não serem dependentes de alguém para ajudá-los nessas atividades, sendo que cerca de 80% dos pacientes relataram que deixaram de fazer certas atividades que costumavam realizar devido à sua deficiência.

Segundo Quandt e Selznich, citados por Amaral (1991), a auto-percepção relaciona-se à forma com que o indivíduo se percebe:

- a) quando se compara com os outros;
- b) como ele percebe que é visto pelos outros e
- c) como ele gostaria de ser.

Analisando as respostas fornecidas ao questionário, bem como as verbalizações expressas pelos pacientes, verifica-se que a sua auto-percepção é negativa na forma como ele percebe que é visto pelos outros e em como ele gostaria de ser. Já a sua auto-percepção é positiva quando ele se compara com os outros, com altos percentuais de respostas afirmativas em vários itens, como: estar preparado para trabalhar (54,7%), não considerar-se um peso para a família (75,5%), não haver interferência na sua vida afetiva (73,6%), sentir-se adaptado socialmente (63,3%) e perspectiva normal de vida (56,6%). É importante ressaltar, no entanto, que embora alguns pacientes posicionem-se com naturalidade frente à situação, demonstrando uma percepção de aparente normalidade, é difícil afastar a possibilidade de negação da doença, em um mecanismo psicológico de proteção ao ego. Tal mecanismo de negação é bastante referido na literatura (Oremband, 1988) e tornou-se famoso na conhecida citação de Satre de que “o inferno são os outros”.

Apesar da maioria dos entrevistados (87%) relatarem que têm muito apoio da família, sentimentos como a falta de independência, o medo de ficar cego e o estigma social indicam que a deficiência visual, juntamente com a saúde física e mental, são fatores determinantes da participação destes indivíduos nas atividades da vida diária (Weih et al., 2002; Lamoureux et al., 2004). Para a sociedade, os deficientes visuais representam encargo oneroso e perda de força de trabalho (Walther, 1994; Brèzin et al., 2005), mesmo nos países desenvolvidos (Taylor et al., 2006; Frick e Foster, 2003). A maioria das pessoas com cegueira ou visão subnormal mora em países em

desenvolvimento e geralmente, sua condição poderia ter sido prevenida ou curada (Hiratsuka et al., 2001). Desta forma, a prevenção da cegueira por meio de medidas efetivas se tornou uma prioridade nos dias de hoje e esforços coletivos têm sido feitos para reconhecer e tratar as doenças em estágios precoces, tanto para benefício do indivíduo, como para a sociedade (West e Sommer, 2002; Frick e Foster, 2003). A deficiência visual relacionada a fatores hereditários, incluindo distrofias retinianas, catarata congênita e glaucoma infantil está entre as causas mais frequentes na categoria de cegueira e visão subnormal evitável em crianças, se identificadas precocemente, por meio de aconselhamento genético (AG) e tratamento (Akinsola e Ajaiyeoba, 2002; Hornby et al., 1999). Em alguns países, como a China e Índia, foram observadas mudanças no padrão etiológico das principais causas de cegueira infantil, como reflexo da melhora na saúde básica e da situação socioeconômica. Com o controle das causas de cegueira por fatores nutricionais e infecciosos, como resultado da implantação bem sucedida de programas de promoção da saúde ocular, as deficiências visuais de origem hereditária ou desconhecida passaram a predominar, assemelhando-se aos países desenvolvidos (Hornby et al., 1999; Keefe et al, 2002; Gogate et al., 2006).

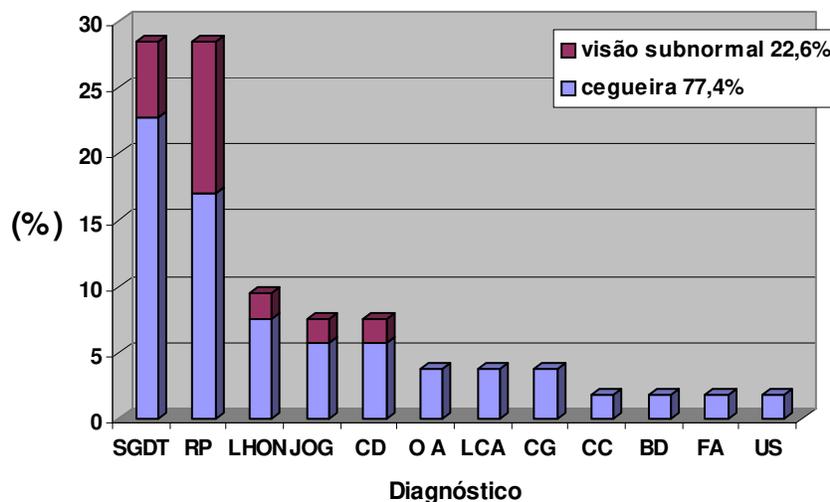
As relações entre o AG e a prevenção da cegueira devem ser discutidas em um contexto ético, respeitando-se as características sócio-econômicas e culturais das comunidades.

Embora o AG não proíba a reprodução e não incentive a interrupção da gravidez ou qualquer outro procedimento de natureza antiética, a simples conscientização do risco de ocorrência ou de recorrência de uma doença genética na prole pode levar os casais a adotarem, de forma voluntária, livre e consciente, medidas preventivas relativas à procriação. Além disso, o AG tem um potencial terapêutico importante, pois o alerta para o risco de nascimento de uma criança afetada pela doença genética favorece o seu diagnóstico e tratamento precoce, evitando-se muitas vezes, a cegueira. A simples incorporação de alguns procedimentos básicos à rotina de avaliação oftalmológica, como a investigação de consangüinidade entre os pais e de recorrência familiar do problema, pode facilitar o diagnóstico e o tratamento de várias doenças genéticas. É importante lembrar, por outro lado, que algumas instituições, como centros de apoio e centros de

reabilitação, aproximam indivíduos com as mesmas doenças genéticas, bem como os seus familiares. Tendo em vista a possibilidade de casamento entre esses indivíduos, o AG é indispensável nessas situações, uma vez que essas pessoas podem ser portadoras dos mesmos genes anômalos.

A genética ocupa hoje um lugar de destaque na medicina e é imprescindível que seu ensino seja enfatizado no programa curricular da graduação, residências médicas e nos cursos de atualização com a finalidade não apenas de instruir sobre as suas bases e atualizar sobre as novas informações, mas principalmente para ensinar a sua utilização na prática clínica (Friedman,1997).

A detecção em um hospital universitário brasileiro de 53 portadores de deficiência visual significativa, de etiologia genética, incluindo 41 (77,4%) casos de cegueira, em um período de apenas 18 meses (Gráfico 23), demonstra, por si só, a importância da genética na prática oftalmológica. A retinose pigmentar e a distrofia macular de Stargardt foram as duas alterações hereditárias monogênicas mais frequentes na casuística, responsável cada uma delas por 28,5% dos casos com deficiência visual grave. Como ambas são condições genéticas com herança autossômica recessiva, o AG geralmente é fornecido após o nascimento de filho afetado, em função da possibilidade de recorrência da alteração na prole dos pais.



SGDT: Doença de Stargardt/fundus flavimaculatus; RP: Retinose pigmentar; LHON: Neuropatia óptica de Leber; JOG: Glaucoma juvenil; CD: Distrofia de cones; OA: albinismo óculo-cutâneo; LCA: Amaurose congênita de Leber; CG: glaucoma congênito; CC: catarata congênita; BD: Doença de Behçet; FA: Fundus albipunctatus; US: Síndrome de Usher

**Gráfico 23-** Distribuição dos pacientes de acordo com o diagnóstico da sua heredopatia e comprometimento visual.

Não existem relatos na literatura de dados nacionais sobre o conhecimento dos profissionais de saúde a respeito de genética médica, exceto o trabalho desenvolvido por Moraes (2006) sobre os fatores de risco e prevenção do retardo mental, revelando um conhecimento inadequado dos mesmos.

A análise dos resultados obtidos no presente trabalho demonstra que, de um modo geral, os oftalmologistas entrevistados têm noções básicas de genética e estão conscientes da sua importância na prevenção da cegueira. Tais noções teóricas, no entanto, ficaram restritas aos seus cursos de graduação e/ou residência médica, uma vez que em sua prática clínica eles pouco utilizam a metodologia genética. Trata-se, portanto, de um conhecimento incompleto e quase que totalmente inexplorado em seu potencial terapêutico e preventivo. Além disso, é importante ressaltar que a percepção e a utilização inadequadas do potencial terapêutico e preventivo do AG podem ser ainda mais acentuadas em geral, do que as constatadas entre os entrevistados no presente trabalho, por duas razões:

- 1- 64% dos oftalmologistas convidados a participar da pesquisa não devolveram o questionário respondido, podendo ser por desinteresse ou falta de conhecimento do assunto, mas também, devendo-se considerar a possibilidade de mudança de endereço ou mesmo falta de tempo do por parte profissional;
- 2- os clínicos entrevistados atuam na região de Campinas, SP, que é uma cidade com duas faculdades de medicina que, além de ministrarem cursos de genética (a da UNICAMP possui, inclusive, residência médica e pós-graduação em genética), ainda promovem freqüentemente curso de atualização na área.

Nas questões “Tem noção sobre gene e cromossomo?”, “Você inclui heredograma rotineiramente na sua ficha clínica?” e “Você encaminha tais pacientes para algum serviço de Genética Clínica?” houve uma diferença significativa ( $p < 0,05$ ) entre os entrevistados que cursaram pós-graduação, sugerindo uma conscientização maior de fatores genéticos por parte desses profissionais.

Em relação às questões “Conhece o diagnóstico pré-natal?” e “Qual a sua opinião sobre a importância das oftalmopatias genéticas em relação à frequência na prática clínica: freqüentes ou raras?” foi observada uma diferença significativa entre os entrevistados que continuam atuando em faculdades de medicina, uma vez que eles forneceram respostas positivas quanto ao conhecimento do diagnóstico pré-natal e a importância das oftalmopatias genéticas na prática clínica e sua frequência.

Algumas tendências ( $p$  ligeiramente  $> 0,05$ ) foram observadas nas questões relativas ao diagnóstico pré-natal e à investigação de consangüinidade. Entre os entrevistados que cursaram três ou mais anos de residência médica, 63% dos indivíduos responderam que têm conhecimento do diagnóstico pré-natal, percentual maior que o de colegas que cursaram apenas 2 anos de residência (40%). Quanto à investigação de consangüinidade, houve uma tendência maior de respostas positivas nos entrevistados que cursaram mais de 30 horas de genética durante a graduação (44%) do que entre aqueles que tiveram menos horas de curso (22%). É importante ressaltar que a duração do curso de genética durante a graduação só influenciou significativamente um conhecimento pontual (diagnóstico pré-natal) dos oftalmologistas, não afetando os seus demais conhecimentos, os procedimentos e as opiniões sobre a genética. Tais resultados demonstram uma

deficiência não apenas quantitativa, mas também qualitativa, do ensino de genética nos cursos de graduação em medicina, com informações dissociadas da prática médica. Isso sugere fortemente que as aulas de genética médica têm sido mais informativas que formativas do raciocínio clínico.

A importância das oftalmopatias genéticas em relação a sua frequência na prática clínica foi relevante na opinião de 68% dos entrevistados, porém 32% responderam que raramente elas ocorrem. Isso contrasta com o fato de que cerca de 90% das doenças têm um grande componente genético ou envolve fatores genéticos que influenciam a doença de maneira significativa (American Academy of Ophthalmology, 1999-2000a). Por outro lado, 92% manifestaram sua opinião como sendo muito importante a relação das oftalmopatias genéticas e a prevenção à cegueira, através da detecção e tratamento precoces e AG, sendo que apenas a 8% consideraram irrelevante.

Quanto à opinião dos entrevistados sobre melhorar seus conhecimentos em genética, 84% consideraram imprescindível, porém 16% responderam que é irrelevante, principalmente entre aqueles formados há mais de 30 anos.

Neste estudo foi observado que o conhecimento prático sobre genética é precário por grande parte dos entrevistados e que a maioria deles (84%) não se sentem seguros em dar informações e orientações a respeito da doença e seu risco de recorrência. Embora 79% dos entrevistados tenham informado que encaminham os seus pacientes com oftalmopatia genética a serviços especializados em aconselhamento genético, 62% deles esclarecem que esses encaminhamentos são raros. Além disso, a frequência em que a etiologia genética da oftalmopatia dos pacientes é suspeitada por tais clínicos pode ser questionada, pois o registro do heredograma e a investigação de consangüinidade são realizados rotineiramente pela minoria desses oftalmologistas (10% e 33%, respectivamente).

A manipulação de genes, a farmacogenética e a terapia gênica (Da Cruz, 1997) devem ser questões fundamentais do milênio, com implicações éticas, políticas, sociais e econômicas gigantescas e os oftalmologistas, bem como os demais clínicos, necessitam estar atualizados nessa área. O fato de 84% dos entrevistados estarem conscientes dessa necessidade é altamente promissor.

A análise dos dados relativos à genética fornecidos pelos pacientes entrevistados (Tabela 34) demonstra que cerca de 58% desses indivíduos conheciam a “natureza hereditária” da sua deficiência visual, sem maiores detalhamentos. O desconhecimento do mecanismo da herança da alteração genética implica no desconhecimento do risco de recorrência do problema na prole e das condições em que isso pode ocorrer, lembrando-se que o AG pode ter, muitas vezes, uma função tranquilizadora, afastando muitas vezes os temores de um risco irreal, inexistente na realidade.

A suspeita de que uma condição clínica tenha etiologia genética é facilitada por alguns fatos, tais como a recorrência familiar do problema, observada em 62,3% dos pacientes examinados, e a existência de consangüinidade entre os pais, informada por cerca de 19% desses indivíduos. Estes dados contrastam com os do estudo de Hornby et al. (1999) realizado na China, onde a recorrência familiar foi de 19,6% e a consangüinidade ocorreu em apenas 4,8%, resultado obtido com a melhora do sistema de atendimento básico daquele país.

Alguns desses pacientes (34%) procuraram espontaneamente informações sobre genética, fato esse favorecido, evidentemente, pelo maior nível de escolaridade, bem como pela assistência fornecida por centros de apoio ou de reabilitação. A maioria dos pacientes (66%), no entanto, não procuraram informações sobre genética, estando sob a dependência do AG oferecido por algum profissional ou serviço de saúde. Quanto a esse aspecto, os dados obtidos, tanto entre os oftalmologistas quanto entre os pacientes (tabelas 41 e 34, respectivamente), demonstram que o fornecimento do AG ainda não é uma prática usual em nosso país, apesar dele ser um componente importante e obrigatório da responsabilidade médica.

A despeito de a pesquisa ter sido realizada em um hospital universitário que possui um serviço de genética médica, apenas 45% dos portadores de oftalmopatias hereditárias referiram ter recebido o AG e 20,8% foram encaminhados para avaliação e orientação de um geneticista. O AG foi oferecido, na maioria dos casos (58,4%) pelo próprio oftalmologista, apesar das limitações quanto a esse procedimento referidas por esses profissionais (Gráfico 11). O AG fornecido por profissional especializado, ou seja, o geneticista clínico foi referido em apenas 25% dos casos. É importante salientar que o

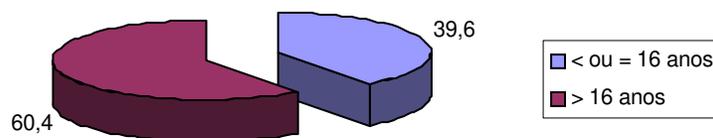
recebimento do AG foi um dos fatores que alteraram significativamente o planejamento familiar dos pacientes, principalmente entre os do sexo feminino e com maior nível de escolaridade (Tabela 34). Também não pode passar despercebido o fato de que, embora 45% dos pacientes tenham referido o recebimento do “aconselhamento genético”, apenas um terço destes pacientes conheciam o mecanismo de herança e, portanto, o risco de recorrência do seu problema (Gráfico 13). Uma vez que a maioria destes indivíduos não está capacitada a tomar decisões conscientes e equilibradas a respeito da procriação, o AG, se realmente foi fornecido, não atingiu o seu objetivo. O fato de 20% dos pacientes informarem que foram encaminhados a um geneticista concorda com o achado de Maciel-Guerra et al. (1996) de que a grande parte dos pacientes encaminhados de fato a um serviço de genética clínica da UNICAMP não sabem explicar a finalidade desse atendimento.

Um dos dados que merecem destaque nesta discussão é o que diz respeito à reprodução dos portadores de deficiência visual grave de etiologia genética. A análise dos indicadores de integração social desses pacientes demonstrou que, apesar deles terem menor acesso ao trabalho e ao estabelecimento de vínculos conjugais estáveis, eles tiveram filhos na mesma proporção que os seus irmãos normais. Esse fato ressalta a importância desses indivíduos estarem aptos a tomar decisões conscientes a respeito da procriação, devendo essas decisões pessoais serem sempre respeitadas pelos médicos e pela sociedade.

No presente estudo onde os indivíduos entrevistados eram portadores de deficiência visual grave, constatou-se que os encaminhamentos dos pacientes aos centros de apoio e/ou de reabilitação ocorreram em apenas 51% dos casos, apesar da existência de um centro de reabilitação dentro do campus da UNICAMP (CEPRE), ocorrendo sub-utilização desses serviços, fato também relatado por Taylor e Keeffe (2001), em países desenvolvidos.

A incorporação da perspectiva genética e o hábito de considerar estas condições como possibilidades e não como raridades, sem dúvida vai aumentar o índice de diagnóstico dessas doenças (Hayflick e Eiff, 1998; Korf, 2000). Todos estes avanços tecnológicos e científicos promissores na área de genética serão pouco significativos se não trouxerem benefícios à humanidade. A medicina genômica somente será efetiva se as diretrizes práticas forem baseadas na pesquisa e suas aplicações, como na prevenção de

doenças, que é de interesse comum tanto para a disciplina de epidemiologia como para a genética comunitária. De fato, é relevante ressaltar que muitos programas envolvendo genética comunitária têm sido implantados com sucesso no Brasil, incluindo várias condições genéticas, como as hemoglobinopatias e a deficiência de G6PD, o que sugere fortemente a implantação de um programa para a deficiência visual (Ramalho, 2004). Um programa de saúde ocular efetivo na prevenção de cegueira evitável envolve a combinação de três componentes: educação em saúde direcionada à mudança do comportamento, aumentando a adoção de medidas preventivas e a utilização dos serviços; melhoramentos nos serviços de saúde oferecidos com ênfase na educação e melhora do acesso e da aceitação da população, e apoio legal e governamental na política de suporte da prevenção da cegueira (Hubley e Gilbert, 2006). As atuais atividades de promoção de saúde ocular podem se beneficiar baseando-se nas experiências adquiridas em atividades de promoção de saúde de outras áreas, principalmente utilizando modelos de pesquisa social e comportamental, para entender fatores determinantes na tomada de decisões que vão direcionar o planejamento de ações e programas preventivos em oftalmologia (Temporini, 1991; Hubley e Gilbert, 2006). A participação da comunidade, a equipe de saúde multidisciplinar e o apoio governamental produzirão resultados benéficos para o conhecimento da realidade, subsidiando a elaboração destes programas, promovendo a detecção precoce de problemas oculares, principalmente a prevenção da cegueira em crianças (WHO, 1978; Rahi et al., 1999). De fato, cerca de 40% dos pacientes entrevistados relataram que a deficiência visual teve início antes dos 16 anos de idade (Gráfico 24). Keefe (2004) ressalta o profundo impacto da baixa visão que sofre uma criança cega desde o nascimento ou desde a infância sobre seu desenvolvimento, tanto na participação social, física e educacional e, posteriormente, nas chances de trabalho. Associado à deficiência visual, a maioria dessas crianças apresenta distúrbios motores, sensoriais ou cognitivos que afetam seu desenvolvimento, educação e independência na vida, necessitando assistência e seguimento multidisciplinar por longo tempo (Keefe, 2004). Portanto, a promoção de saúde ocular nesta fase da vida deve ser priorizada, levando-se em conta o número de anos de vida da criança (anos de cegueira) que convive com a deficiência visual em comparação com o adulto (Gilbert e Foster, 2001b; Ezegwui et al., 2003).



**Gráfico 24-** Distribuição etária dos pacientes no momento do diagnóstico: pacientes até 16 anos, inclusive, e maiores de 16 anos de idade.

A triagem visual sistemática dos recém-nascidos (Gilbert e Foster, 2001a), pelo exame do fundo do olho e outros testes, é uma das expectativas da Sociedade Brasileira de Oftalmopediatria, que vem sendo discutida com o Ministério da Saúde. A detecção de um recém-nascido com oftalmopatia hereditária visa não apenas o seu tratamento precoce, como também o AG dos seus pais, procedimento esse que, além do aspecto educacional, possui um grande potencial preventivo de outros casos de deficiência visual (Cetin et al., 2004; Tabbara et al., 2005). De acordo com Rahi e Dezateux (1999), no Reino Unido, o exame ocular é realizado rotineiramente nos recém-nascidos, visando oferecer precocemente o AG, orientação terapêutica e outras condutas de apoio às doenças oculares detectadas.

Atualmente, o exame do fundo de olho é obrigatório nos Estados de São Paulo e Rio de Janeiro apenas para os recém-nascidos prematuros, que, por não terem a retina totalmente formada, são mais suscetíveis a problemas oculares. A idéia é expandir o “teste do olhinho”, a exemplo do “teste do pezinho”, para todos os recém-nascidos. Várias doenças oculares podem acometer os recém-nascidos, como catarata congênita, glaucoma congênito, retinoblastoma, retinopatia da prematuridade, traumas de parto, além das infecções transmitidas pela mãe como toxoplasmose, rubéola, herpes e sífilis. De acordo com a Organização Mundial da Saúde, 3% dos recém-nascidos em todo o mundo apresentam alterações oculares (WHO, 1992). No estudo realizado por Endriss et al. (2002), 21,4 % dos recém-nascidos examinados apresentaram alguma alteração ocular ou suspeita de doença ocular. No Brasil, são registrados por ano 30 mil casos de catarata. De cada 100 crianças nascidas no país, uma tem catarata que, se for tratada a tempo, pode evitar a cegueira (Sallum, 1995).

Especialmente importante nessa área seria o desenvolvimento de testes moleculares que permitissem a detecção de genes recessivos causadores de alterações visuais como a retinose pigmentar e a degeneração macular de Stargardt, que pudessem ser empregadas em familiares de homozigotos com essas alterações (irmãos, futuros cônjuges, etc). A prioridade às pesquisas sobre a identificação e o controle das causas de doenças consideradas de etiologia desconhecida como, por exemplo, as anomalias congênitas e as interações dos genes com fatores ambientais, certamente modificará a categoria dessas condições para a da cegueira evitável (Gilbert e Foster, 2001b; Sadun e Carelli, 2006).

Apesar de a importância do aconselhamento genético na prevenção da cegueira no Brasil vir sendo enfatizada há mais de vinte anos, tendo sido tema oficial do IVº Congresso Brasileiro de Prevenção da Cegueira (Belo Horizonte, MG, 1980), o presente estudo demonstra claramente que a contribuição da genética não está sendo percebida e utilizada de forma adequada pela maioria dos oftalmologistas brasileiros (Conselho Brasileiro de Oftalmologia, 1980). Embora existam alguns centros universitários de excelência em genética médica, poucas instituições acadêmicas têm departamento de genética médica (Marques-de-Faria et al., 2004; Moraes, 2006). O ensino de genética nos cursos de medicina, apesar de estar bem estabelecido, ainda é extremamente variável em relação à carga horária e ao conteúdo e precisa de melhor definição dos objetivos direcionados para a prática médica (Porciúncula, 2004). Frente a isso, é muito importante que a metodologia genética seja discutida intensamente, de forma menos teórica e mais pragmática, no Brasil, bem como em outros países em desenvolvimento.



## ***6- CONCLUSÕES***



O presente trabalho permitiu as seguintes conclusões a respeito da percepção e conduta de oftalmologistas e de portadores de deficiência visual grave de causa hereditária em relação à prevenção da cegueira e o aconselhamento genético:

- 1- A detecção em um hospital universitário brasileiro de 53 portadores de deficiência visual significativa, de etiologia genética, incluindo 41 (77,3%) casos de cegueira, em um período de apenas 18 meses, demonstra, por si só, a importância da genética na prática oftalmológica.
- 2- De um modo geral, os oftalmologistas entrevistados têm noções básicas de genética e estão conscientes da sua importância na prevenção da cegueira.
- 3- Tais noções teóricas, no entanto, são restritas aos seus cursos de graduação e/ou residência médica, uma vez que em sua prática clínica eles pouco utilizam a metodologia genética, sendo seu potencial terapêutico e preventivo quase que totalmente inexplorado.
- 4- Nas questões sobre a noção de gene e cromossomo, inclusão de heredograma rotineiramente na ficha clínica e encaminhamento de pacientes para serviço de Genética Clínica, houve uma diferença significativa entre os entrevistados que cursaram pós-graduação, sugerindo uma conscientização maior de fatores genéticos por parte desses profissionais.
- 5- Entre os entrevistados que cursaram três ou mais anos de residência médica, 63% dos indivíduos responderam que conhecem os diagnóstico pré-natal, percentual maior que o de colegas que cursaram apenas 2 anos de residência (40%).
- 6- Quanto à investigação de consangüinidade, houve uma tendência maior de respostas positivas nos entrevistados que cursaram mais de 30 horas de genética durante a graduação (44%) do que entre aqueles que tiveram menos horas de curso (22%).
- 7- A importância das oftalmopatias genéticas em relação a sua frequência na clínica prática foi relevante na opinião de 68% dos entrevistados, porém 32% responderam que raramente elas ocorrem.

- 8- Quanto à opinião dos entrevistados sobre melhorar seus conhecimentos em genética, 84% consideraram imprescindível, porém 16% responderam que é irrelevante.
- 9- O conhecimento prático sobre genética é precário em grande parte dos oftalmologistas e a maioria deles (84%) não se sentem seguros em dar informações e orientações a respeito da doença e seu risco de recorrência.
- 10- Embora 79% dos entrevistados tenham informado que encaminham os seus pacientes com oftalmopatia genética a serviços especializados em aconselhamento genético, 62% deles esclarecem que esses encaminhamentos são raros.
- 11- Os pacientes mostraram-se, de um modo geral, bem informados em relação aos cuidados pessoais e à terapêutica, o que reflete o atendimento em ambulatórios especializados do Hospital das Clínicas da UNICAMP.
- 12- A idade ao diagnóstico, no entanto, mostrou-se, na maioria dos casos, superior à desejável em termos terapêuticos.
- 13- A sua auto-percepção é positiva quando ele se compara com os outros, com altos percentuais de respostas afirmativas em vários itens, como: estar preparado para trabalhar (54,7%), não considerar-se um peso para a família (75,5%), não haver interferência na sua vida afetiva (73,6%), sentir-se adaptado socialmente (63,3%) e perspectiva normal de vida (56,6%).
- 14- Verifica-se que a sua auto-percepção é negativa na forma como ele percebe que é visto pelos outros e em como ele gostaria de ser.
- 15- Um percentual elevado dos pacientes (69,8%) percebe a sua condição clínica como grave e as verbalizações esclarecem que tal gravidade é atribuída principalmente ao prejuízo das atividades diárias, à dificuldade de acesso ao trabalho e aos preconceitos e discriminações.
- 16- Apesar da maioria dos entrevistados (87%) relatarem que têm muito apoio da família, sentimentos como o falta de independência, medo de ficar cego e o estigma social indicam que a deficiência visual, juntamente com a saúde física e mental, são fatores determinantes da participação destes indivíduos nas atividades da vida diária.

- 17- Cerca de 58% desses indivíduos conheciam a “natureza hereditária” da sua deficiência visual, sem maiores detalhamentos. O desconhecimento do mecanismo da herança da alteração genética implica no desconhecimento do risco de recorrência do problema na prole e das condições em que isso pode ocorrer, ou seja, na ausência de um aconselhamento genético efetivo.
- 18- A maioria dos pacientes (66%) não procuraram informações sobre genética, estando sob a dependência do aconselhamento genético oferecido por algum profissional ou serviço de saúde.
- 19- Apesar de a pesquisa ter sido realizada em um hospital universitário que possui um serviço de genética médica, apenas 45% dos portadores de oftalmopatias hereditárias informaram ter recebido o “aconselhamento genético” e 20,8% referiram o encaminhamento para avaliação e orientação de um geneticista.
- 20- O “aconselhamento genético” foi oferecido, na maioria dos casos (58,4%) pelo próprio oftalmologista, apesar das limitações quanto a esse procedimento referidas por esses profissionais.
- 21- O “aconselhamento genético” fornecido por profissional especializado, ou seja, o geneticista clínico, foi referido em apenas 25% dos casos.
- 22- O recebimento do “aconselhamento genético” foi um dos fatores que alteraram significativamente o planejamento familiar dos pacientes, principalmente entre os do sexo feminino e com maior nível de escolaridade.
- 23- A respeito da reprodução dos portadores de deficiência visual grave de etiologia genética, apesar de terem menor acesso ao trabalho e ao estabelecimento de vínculos conjugais estáveis, eles tiveram filhos na mesma proporção que os seus irmãos normais, ressaltando a importância desses indivíduos estarem aptos a tomar decisões conscientes a respeito da procriação.

- 24- Os encaminhamentos aos centros de apoio e/ou de reabilitação dos pacientes, sendo portadores de deficiência visual severa, ocorreram em apenas 51% dos casos, ocorrendo sub-utilização destes serviços.
- 25- É muito importante que a metodologia genética seja discutida intensamente nos cursos de graduação em medicina, de forma menos teórica e mais pragmática, no Brasil, bem como em outros países em desenvolvimento.
- 26- O potencial educativo, terapêutico e preventivo do aconselhamento genético não está sendo explorado adequadamente no Brasil, no que diz respeito à deficiência visual.

## ***7- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS***



Alagaratnam J, Sharma TK, Lim CS, Fleck BW. A survey of visual impairment in children attending the Royal Blind School, Edinburgh using the WHO childhood visual impairment database. *Eye* 2002; 16:557-61.

Amaral VLR. Adaptação e validação de uma escala para avaliar o auto-conceito de crianças e adolescentes. In: 1º. Sumário de Pesquisa da PUCAMP; 1991;Campinas, São Paulo. p.18.

American Academy of Ophthalmology - AAO. Genetics. In: *Fundamentals and Principles of Ophthalmology. Basic and Clinical Science Course*. USA: Ed. AAO 1999-2000a. p.183.

American Academy of Ophthalmology - AAO. Clinical Genetics. In: *Fundamentals and Principles of Ophthalmology. Basic and Clinical Science Course*. USA: Ed. AAO 1999-2000b. p.296-299.

Akinsola FB, Ajaiyeoba AI. Causes of low vision and blindness in children in a blind school in Lagos, Nigeria. *West Afr J Med* 2002;21(1):63-5.

Armond J, Temporini ER. Ocular health beliefs among teachers in the public educational system of the city of Sao Paulo, SP, Brazil. *J Public Health* 2000;34(1):9-14.

Baird PA. Innovations in human genetics education. *Am J Hum Genet* 1989;44:166-167.

Bartels DM, LeRoy BS, McCarthy P, Caplan AL. Nondirectiveness in genetic counseling: a Survey of Practitioners. *Am J Med Gen* 1997;72:172-179.

Beiguelman B. *Curso Prático de Bioestatística*. 2ª. ed. Ribeirão Preto: Editora da Sociedade Brasileira de Genética;1991.

Bergsma D. (Ed). *Birth defects compendium*. 2<sup>nd</sup> ed. Ed. Alan R Liss Inc; 1979.

Besch D, Rudolph G. [Genetic diseases of the eye]. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 2005; 222(12):955-71[article in German].

Brézin AP, Lafuma A, Fagnani F, Mesbah M, Berdeaux G. Prevalence and burden of self-reported blindness, low vision, and visual impairment in the French community: a nationwide survey. *Arch Ophthalmol* 2005; 123(8):1117-24.

Brik D, Abib FC, Brik M, Pilotto RF. Manifestações oculares na síndrome de Stickler: relato de um caso. *Ann Oftalmol* 1989;8(1):144-7.

Bourla DH, Young TA. Age-related macular degeneration: a practical approach to a challenging disease. *J Am Geriatr Soc* 2006;54(7):1130-5. Review.

Burke W, Pinsky LE, Press NA. Categorizing genetic tests to identify their ethical, legal, and social implications. *Am J Med Genet* 2001;106:233-240.

Caio VM, Paiva E Silva RB, Magna LA, Ramalho AS. Genética comunitária e hemofilia em uma população brasileira. *Reports in Public Health* 2001;17:595-605.

Caio VM. Genética Comunitária e hemofilia em uma população brasileira [Tese-Doutorado]. Campinas (SP): Universidade Estadual de Campinas; 2000.

Cetin E, Yaman A, Berk AT. Etiology of childhood blindness in Izmir, Turkey. *Eur J Ophthalmol* 2004;14(6):531-7.

Churchill AJ, Carter JG, Lovell HC, Ramsden C, Turner SJ, Yeung A et al. VEGF Polymorphisms are Associated with Neovascular Age-related Macular Degeneration. *Hum Mol Genet* 2006;29 [Epub ahead of print].

Conselho Brasileiro de Oftalmologia. Relatório Oficial do IV Congresso Brasileiro de Prevenção da Cegueira. Belo Horizonte, MG; 1980; 216-238.

Cunningham ET Jr. Editorials: World blindness - no end in sight. *Br J Ophthalmol* 2001;85:253.

Da Cruz L, Rakoczy P, Constable I. Ocular gene therapy: the basic science and current state of research. *Aust N Z J Ophthalmol* 1997;25(2):97-104.

Dandona R, Dandona L. Childhood blindness in Índia: a population based perspective. *Br J Ophthalmol* 2003;87:263-265

Elcioglu N, Elcioglu M, Fuhmann W. The frequency of genetic eye diseases in a genetic counseling center. *Genet Couns* 1995;6(4):329-42.

Elder MJ, De Cock R. Childhood blindness in the West Bank and Gaza Strip: Prevalence, aetiology and hereditary factors. *Eye* 1993;7:580-583.

Endriss D, Ventura LMVO, Diniz JR, Celino AC, Toscano J. Doenças oculares em neonatos. *Arq Bras Oftalmol* 2002;65:551-5.

Epstein CJ, Golbus MS. The prenatal diagnosis of genetic disorders. *Ann Rev Med* 1978;28:117-28.

Ezegwui IR, Umeh RE, Ezepue UF. Causes of childhood blindness: results from schools for the blind in south eastern Nigeria. *Br J Ophthalmol* 2003;87:20-23.

Ferraz JM, Brunoni D, Erwene CM. Casamento entre cegos: atrofia óptica congênita X síndrome de Rieger. *Arq Bras Oftalmol* 1990; 53(1):33-36.

François J. Genética e Prevenção da Cegueira. Relatório oficial do IV Congresso Brasileiro de Prevenção da Cegueira; 1980; Belo Horizonte, Minas Gerais. 1980. p. 25.

Friedman JM. Association of Professor of Human or Medical Genetics: Second Annual Workshop Summary. *Am J Med Genet* 1997;72:191-196.

Frick KD, Foster A. The magnitude and cost of global blindness: an increasing problem that can be alleviated. *Am J Ophthalmol* 2003;135:471-476.

Fundação Hilton Rocha. Ensaio sobre a problemática da cegueira. Belo Horizonte: Ed. Fundação Hilton Rocha; 1987. p.55.

Gilbert C, Rahi J, Eckstein M & Foster A. Hereditary disease as a cause of childhood blindness: Regional variation. Results of blind school studies undertaken in countries of Latin America, Asia and Africa. *Ophthalmic Genet* 1995;16:1-10

Gilbert C, Foster A. Childhood blindness in the context of VISION 2020 – The right to sight. *Bull World Health Organ Geneva: WHO; 2001a: 79(3).*

Gilbert C, Foster A. Blindness in children: control priorities and research opportunities. *Br J Ophthalmol* 2001b; 85:1025-27.

Greendale K, Pyeritz RE. Empowering primary care health professionals in Medical Genetics: How soon? How fast? How far? *Am J Med Genet* 2001;106:223-232.

Gogate PM, Deshpande MD, Sudrik SG, Tara S, Gilbert C. Changing pattern of childhood blindness in Maharashtra, India. *Br J Ophthalmol* 2006; 29 [Epub ahead of print].

Guttmacher AE, Jenkins J & Uhlmann WR. Genomic Medicine: who will practice it? A call to open arms. *Am J Med Gen* 2001;106:216-222.

Hall J, Powers E, McIlhane R, Ean V. The frequency and familial burden of genetic disease in a paediatric hospital. *Am J Med Genet* 1978;1:416-436.

Harris R, Harris H. Conference Report: Genetics in primary care. *J Med Genet* 1996;33:346-348.

Harris R, Lane B, Harris H, Williamson P, Dodge J, Modell B et al. National confidential inquiry into counseling for genetic disorders by non-geneticists: general recommendations and specific standards for improving care. *B J Obstet Gynaecol* 1999;106:658-663.

Hassell JB, Lamoureux EL, Keeffe JE. Impact of age related macular degeneration on quality of life. *Br J Ophthalmol* 2006;90:593-596.

Hayflick JS, Eiff MP. Role of primary care providers in the delivery of Genetics Services. *Community Genet* 1998;1:18-22.

Hersh JH, Zelko FA, Womack B, Bloom AS, et al. The role of genetic counseling in visually impaired adolescents. *J Ky Med Assoc* 1994; 92(4):143-6.

Hiratsuka Y, Ono K, Kanai A. The present state of blindness in the world. *Nippon Ganka Gakkai Zasshi* 2001;105(6):369-73.

Ho VH, Schwab IR. Social economic development in the prevention of global blindness. *Br J Ophthalmol* 2001;85:653-657.

Hornby SJ, Xiao Y, Gilbert CE, et al. Causes of childhood blindness in the People's Republic of China: results from 1131 blind school students in 18 provinces. *Br J Ophthalmol* 1999;83:929-932.

Hornby SJ, Gilbert CE, Rahi JK, Sil AK, Xiao Y, Dandona L, Foster A. Regional variation in blindness in children due to microphthalmos, anophthalmos and coloboma. *Ophthalmic Epidemiol* 2000; 7(2):127-38.

Hubley J, Gilbert C. Eye health promotion and the prevention of blindness in developing countries: critical issues. *Br J Ophthalmol* 2006;90(3):279-284.

<http://www.v2020.org>

Keefe JE, Konyama K, Taylor HR. Vision impairment in the Pacific region. *Br J Ophthalmol* 2002;86:605-610.

Keefe JE. Childhood vision impairment. *Br J Ophthalmol* 2004;88:728-29.

Kocur I, Renikoff S. Visual impairment and blindness in Europe and their prevention. *Br J Ophthalmol* 2002;86:716-722.

Korf BR. Integration of genetics into medical practice: ethical, legal, and social perspective. *Curr Opin Pediatr* 2000;12:585-588.

Kotb AA, Hammouda EF, Tabbara KF. Childhood blindness at a school for the blind in Riyadh, Saudi Arabia. *Ophthalmic Epidemiol* 2006;13(1):1-5.

Lamoureux EL, Hassell JB, Keeffe JE. The determinants of participation in activities of daily living in people with impaired vision. *Am J Ophthalmol* 2004;137:265-270.

Lau JTF, Lee V, Fan D, Lau M, Michon J. Attitudes towards and perception of visual loss and its causes among Hong Kong Chinese adults. *Clin Exp Ophthalmol* 2004;32:243-250.

Leavell HR, Clark EG. *Medicina preventiva*. São Paulo: Ed McGraw-Hill; 1976.

Maciel-Guerra AT, Marques-de-Faria AP, Steiner CE, Paiva-e-Silva RB. Is this genetic counseling? *Braz J of Genet* 1996;19(2-Supp.):164.

Marques MNT. A importância da genética na prevenção da cegueira. *Ann Oftalmol* 1983;2(1):80-2.

Marques-De-Faria AP, Ferraz VEF, Acosta AX, Brunoni D. Clinical genetics in developing countries: the case of Brazil. *Community Genet* 2004;7:95-105.

McCarty CA, Nanjan MB, Taylor HR. Vision impairment predicts 5 year mortality. *Br J Ophthalmol* 2001;85:322-326.

McDonald IM, Tran M, Musarella MA. Ocular genetics: current understanding. *Surv Ophthalmol* 2004; 49:159-196.

Mercado-Martinez FJ, Silva LR, Herrera IMR, Leal NM, Hernandez EA. La perspectiva de los sujetos enfermos. Reflexiones sobre pasado, presente y futuro de la experiencia del padecimiento crónico. *Reports in Public Health* 1999;15:179-186.

Minayo MC, Sanches O. Quantitativo-qualitativo: oposição ou complementaridade? *Reports in Public Health* 1993;9:239-262.

Moraes AM, Magna CA, Marques-de-Faria Ap. Prevention of mental retardation: Knowledge and perceptio by health professionals. *Reports in Public Health* 2006; 23(3):685-690.

Moreira CA. Doenças hereditárias em Oftalmologia: conceito e exemplificação. Relatório Oficial do IV Congresso Brasileiro de Prevenção da Cegueira. Belo Horizonte, Minas Gerais; 1980. p.216-238.

Mussarella MA. Gene mapping of ocular diseases. *Surv Ophthalmol* 1992;36(4):285-312.

Nogueira Leite M. Biologia total: hegemonia e informação no genoma humano [Tese-Doutorado] Campinas (SP): Universidade Estadual de Campinas; 2005.

Oremland EK. Work dynamics in family care of hemophilic children. *Social and Medicine* 1988;26:467-475.

Paiva e Silva RB, Ramalho AS, Cassorla RMS. A anemia falciforme como problema de saúde pública no Brasil. *J Public Health* 1993; 27:54-58.

Porciúncula CGG. Avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina no Brasil [Tese-Doutorado] Campinas (SP): Universidade Estadual de Campinas; 2005.

Queiroz MS. Estratégias de consumo em saúde em famílias trabalhadoras. Reports in Public Health 1993;9:272-282.

Rahi JS, Dezateux C. National cross sectional study of detection of congenital and infantile cataract on the United Kingdom: role of childhood screening and surveillance. BMJ 1999;318:362-5.

Rahi JS, Gilbert CE, Foster A, Minassian D. Measuring the burden of childhood blindness Br J Ophthalmol 1999;83:387-388.

Rahi JS, Manarasi, Tuomainen H, Lewando Hundt G. Health services experiences of parents of recently diagnosed visually impaired children. Br J Ophthalmol 2005; 89:213-218.

Ramalho AS, Paiva e Silva RB. Community Genetics: a new discipline and its application in Brazil. Reports in Public Health 2000; 16:261-263.

Ramalho AS. As hemoglobinopatias hereditárias: um problema de Saúde Pública no Brasil. Ribeirão Preto: Ed. da Sociedade Brasileira de Genética; 1986.

Ramalho AS, Paiva e Silva RB. Aconselhamento Genético. In: Menino ou menina? Os distúrbios da diferenciação do sexo. (Maciel-Guerra, A.e Guerra, G., Eds). Barueri: Ed. Manole 2002. p.208-217.

Ramalho A. Genética Comunitária: uma alternativa oportuna e viável no Brasil. Boletim da Sociedade Brasileira de Genética Clínica 2004;6:2-7.

Reddy SC, Tan BC. Causes of childhood blindness in Malaysia: results from a national study of blind school students. Int Ophthalmol 2001;24(1):53-9.

Robin NH. The good that we do. Am J Med Genet 1996;65:257-258.

Rocha H. Prevenção da cegueira na infância. An Oftalmol 1985;4(1):9-14.

Rosenberg T. Epidemiology of hereditary ocular disorders. In: Genetics in ophthalmology. Wissinger B, Kohl S, Largebeck U. (Eds). Basel: Ed. Karger; 2003. p. 16-33.

Sadun AA, Carelli V. The role of mitochondria in health, ageing, and diseases affectin vision [editorial]. Br J Ophthalmol 2006;90(7):809-810.

Sallum JMF. Malformações oculares mais frequentes. Arq Bras Oftalmol 1995; 58(5):389-92.

Sallum JMF. Aconselhamento genético. Arq Bras Oftalmol 1996;59(3):327-329.

Tabbara FK, El-Sheikh HF, Shawaf SS. Pattern of childhood blindness at a referral center in Saudi Arabia. Ann Saudi Med 2005;25(1):18-21.

Taylor HR. Fred Hollows Lecture. Eye care for the community. Clin Exp Ophthalmol 2002;30:151-154.

Taylor HR, Keeffe JE. World blindness: a 21<sup>st</sup> century perspective. Br J Ophthalmol 2001;85:261-266.

Taylor HR, Pezullo ML, Keefe JE. The economic impact and cost of visual impairment in Australia. Br J Ophthalmol 2006;90(3):272-275.

Temporini ER. Pesquisa de Oftalmologia em Saúde Pública: considerações metodológicas sobre fatores humanos. Arq Bras Oftalmol 1991;54(6):279-281.

Temporini ER, Kara-José N. Níveis de prevenção de problemas oftalmológicos: propostas de investigação. Arq Bras Oftalmol 1995;58(3):189-92.

Temporini ER, Kara N Jr, Jose NK, Holzchuh N. Popular beliefs regarding the treatment of senile cataract. Rev Saude Publica 2002;36(3):343-9.

Ten Kate LP. Editorial. Community Genet 1998;1:1-2.

Thylefors B, Négrel AD, Pararajasegaram R. Epidemiologic aspects of global blindness prevention. Curr Opin Ophthalmol 1992;3(6):824-34.

Thylefors B, Négrel AD, Pararajasegaram R, Dadzie KY. Global data on blindness. Bull World Health Organ 1995;73(1):115-121.

Toledo R, Reis JC. Glaucoma congênito como causa de cegueira. *Ann Oftalmol* 1983;2:102.

Trabulsi EI. Preface. In: *Genetic Diseases of the Eye*. New York: Oxford University Press; 1998. p. vii.

Tsukahara S, Sasamoto M, Watanabe I, Philips CI. Diagnostic survey at Yamanishi School for Blind: importance of heredity. *Jpn J Ophthalmol* 1985;29(3):315-21.

Walpole IR, Watson C, Moore D, Glodblatt J & Bower C. Evaluation of a project to enhance knowledge of hereditary diseases and management. *J Med Genet* 1997; 34:831-837.

Walther HR. Familial and environmental status of congenital and early childhood-acquired visual impairment as an indicator for social rehabilitation. *Rehabilitation* 1994; 33(3):151-4. [article in German]

Weih LM, Hassel JB, Keeffe J. Assessment of the impact of vision impairment. *Invest Ophthalmol and Vis Sci* 2002; 43:927-935.

West S, Sommer A. Prevention of blindness and priorities for the future. *Bull World Health Organ* 2002; 80(5):419.

Wirth MG, Russel-Éggitt IM, Craig JE, Elder JE, Mackey DA. Aetiology of congenital and paediatric cataract in an Australian population. *Br J Ophthalmol* 2002;86:782-786.

World Health Organization. *Towards the prevention of blindness*. Geneva: WHO; 1978:299-302.

World Health Organization - *Strategies for programmes for the prevention of blindness in National programmes – a primary health care approach*. Geneva: WHO; 1984.

World Health Organization. In: *International Statistical Classification of Disease and Related Health Problems*, 10<sup>th</sup> revised edition. Geneva: WHO; 1992.

Zhang K, Nguyen TH, Crandall A, Donoso LA. Genetic and molecular studies of macular dystrophies: recent developments. *Surv Ophthalmol* 1995;40(1):51-61.



***8- ANEXOS***











### Principais dados oftalmológicos dos pacientes

Pac. n°	AV P/L OD	AV P/L OE	AV P/P OD	AV P/P OE	Exame Oftalmológico	Diagnóstico	Categoria
1	CD 2,5M	CD 2M	<J7	<J7	Atrofia macular, aspecto de prata batida	SGDT	C
2	PL	0,05--	<J7	J7	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	RP	C
3	0,05--	0,05--	J3	J3	Alt. pigmentar da retina, nistagmo, coloboma n.o.	FA/COL. N.O.	C
4	0,05-	0,05--	J7	<J7	Atrofia macular, manchas amareladas	FF/SGDT	C
5	0,1	0,25	J6	J6	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	RP	VSN
6	CD 1M	CD 1M	<J7	<J7	Palidez de papila, aum. da tort. vascular	NOHL	C
7	0,05-	0,05-	J3	J3	Palidez de papila, alt. EPR	NOHL	C
8	0,05-	0,05--	J3	J3	Palidez de papila, nistagmo	NOHL	C
9	PL	0,25	<J7	J7	Escavação total OD, esc. quase total OE	GJ	VSN
10	0,05--	CD 3M	J7	<J7	Rarefação difusa do EPR, nistagmo	AOC	C
11	0,2	MM	J7	<J7	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	RP	VSN
12	0,1	0,2	J7	J3	Atrofia macular, aspecto de prata batida	SGDT	VSN
13	CD 1,5M	CD 2M	<J7	<J7	Rarefação difusa do EPR	DTR	C
14	0,05--	0,05--	J6	J5	Atrofia macular, aspecto de prata batida	SGDT	C
15	0,05-	0,05--	J3	J3	Alt. pigmentar macular, palidez de papila, acromat.	DC	C
16	CD 2,5M	0,05-	<J7	J7	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	RP	C
17	CD 50CM	CD 1M	<J7	<J7	Palidez de papila, alt. EPR	NOHL	C
18	CD 3M	CD 3M	J7	<J7	Alta hipermetropia, alt. EPR	ACL	C
19	PL	PL	<J7	<J7	Escavação quase total AO, nistagmo, leucoma	GC	C
20	0,05-	0,05--	J3	J7	Afacia AO, nistagmo, estrabismo	CC	C
21	0,05--	0,05--	<J7	<J7	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	RP	C
22	0,25	0,1	J3	J7	Distrofia de coróide, alt pigm macular	RPA	VSN

Pac. n°	AV P/LOD	AV P/L OE	AV P/P OD	AV P/P OE	Exame Oftalmológico	Diagnóstico	Categoria
23	0,05-	0,05--	J6	J4	Atrofia macular, aspecto de prata batida	SGDT	C
24	0,05-	0,05-	J6	J6	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	RP	C
25	CD 1M	CD 2,5M	<J7	<J7	Escavação quase total AO	GJ	C
26	CD 60CM	CD 1M	<J7	<J7	Alt. pigmentar em grumos, palidez papila	RP	C
27	PL	PL	<J7	<J7	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	RP	C
28	CD 2M	CD 1M	J7	J7	Alt. pigmentar macular, nistagmo	DC	C
29	0,05-	0,05-	<J7	<J7	Alt. pigmentar macular, nistagmo	DC	C
30	0,15	0,15	J4	J4	Rarefação difusa do EPR, palidez papila	DTR	VSN
31	CD2M	CD 3M	J7	<J7	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	SU	C
32	0,25	0,25	J3	J3	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	RP	VSN
33	0,3--	0,1	J5	J6	Atrofia macular, aspecto de prata batida	SGDT	VSN
34	0,05--	CD 2M	<J7	<J7	Escavação quase total AO	GJ	C
35	CD 3M	CD 3M	J7	J7	Escavação quase total AO, microftalmia, DR	GC	C
36	0,05--	0,05--	J7	<J7	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	RP	C
37	0,05-	CD 1M	J7	<J7	Edema macular, micro hemorragia, raref EPR	DB	C
38	CD 4M	0,05-	<J7	J7	Atrofia macular, aspecto de prata batida	FF/SGDT	C
39	0,05--	0,05--	<J7	J7	Rarefação difusa do EPR, nistagmo	AOC	C
40	0,05-	0,05--	<J7	<J7	Atrofia macular, aspecto de prata batida	SGDT	C
41	0,25	0,1	J4	J5	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	RP	VSN
42	0,2	0,1	J7	J7	Atrofia macular, aspecto de prata batida	SGDT	VSN
43	CD 3M	0,05-	J3	J3	Escavação quase total AO	GJ	C
44	CD 2,5M	0,05--	J5	J5	Atrofia macular, aspecto de prata batida	SGDT	C
45	CD 2,0M	0,05--	J3	J3	Atrofia macular, aspecto de prata batida	FF/SGDT	C

Pac. nº	AV P/LOD	AV P/L OE	AV P/P OD	AV P/P OE	Exame Oftalmológico	Diagnóstico	Categoria
46	0,05--	0,05--	J7	<J7	Atrofia macular, aspecto de prata batida	SGDT	C
47	0,2	0,1	J7	J7	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	RP	VSN
48	0,05-	0,05--	<J7	J7	Atrofia macular, aspecto de prata batida	SGDT	C
49	0,05--	0,05-	J3	J3	Alt. pigmentar em grumos, atrofia vascular	RP	C
50	0,25	0,1	J7	J7	Palidez de papila, alt. EPR	NOHL	VSN
51	0,05-	0,05--	<J7	<J7	Rarefação difusa do EPR, palidez papila	DTR	C
52	SPL	CD 30CM	<J7	<J7	Rarefação difusa do EPR, nistagmo	ACL	C
53	0,05--	0,05--	<J7	<J7	Rarefação difusa do EPR	DTR	C

**ACL:** Amaurose congênita de Leber; **Alt.:** Alteração; **AOC:** Albinismo Óculo-Cutâneo; **AV:** Acuidade Visual; **C:** Cegueira; **CC:** Catarata Congênita; **CD:** Conta Dedos; **DB:** Doença de Behçet; **DC:** Distrofia de Cones; **DR:** Descolamento de Retina; **DTR:** Degeneração Tapeto-Retiniana; **EPR:** Epitélio Pigmentar da Retina; **FA:** Fundus Albipunctatus; **F/SGDT:** Fundus Flavimaculatus/Doença de Stargardt; **GC:** Glaucoma Congênito; **GJ:** Glaucoma Juvenil; **J:** Jaeger (tabela de acuidade visual para perto – J1 a J7); **MM:** Movimento de Mão; **Nº:** Número; **n.o.:** nervo óptico; **NOHL:** Neuropatia Óptica Hereditária de Leber; **PAC.:** Paciente; **PL:** Percepção de Luz; **P/L:** Para Longe; **P/P:** Para Perto; **Raref.:** Rarefação; **RP:** Retinose Pigmentar; **RPA:** Retinose Pigmentar Atípica; **SGDT:** Doença de Stargardt; **SU:** Síndrome de Usher; **VSN:** Visão Subnormal

## Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa da FCM-UNICAMP



FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS

COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA

✉ Caixa Postal 6111, 13083-970 Campinas, SP

☎ (0\_19) 3788-8936

FAX (0\_19) 3788-8925

🌐 [www.fcm.unicamp.br/pesquisa/etica/index.html](http://www.fcm.unicamp.br/pesquisa/etica/index.html)

✉ [cep@fcm.unicamp.br](mailto:cep@fcm.unicamp.br)

CEP, 17/02/04.  
(Grupo III)

**PARECER PROJETO: N° 582/2003**

### I-IDENTIFICAÇÃO:

**PROJETO: “GENÉTICA E PREVENÇÃO DA CEGUEIRA: A PERCEPÇÃO DOS OFTALMOLOGISTAS E DOS PACIENTES COM DOENÇA OCULAR HEREDITÁRIA SOBRE O ACONSELHAMENTO GENÉTICO”**

**PESQUISADOR RESPONSÁVEL:** Priscila Hae Hyun Rim

**INSTITUIÇÃO:** Departamento de Oftalmologia: Ambulatórios de visão subnormal, retina, neurooftalmologia, catarata e doenças externas; Centro de estudos e pesquisas em reabilitação (CEPRE): ambulatório de aconselhamento genético em deficiência visual - FCM - UNICAMP

**APRESENTAÇÃO AO CEP:** 26/11/2003

**APRESENTAR RELATÓRIO EM:** 17/02/05

### II - OBJETIVOS

Verificar a percepção de oftalmologistas brasileiros em relação à contribuição da genética em sua atuação médica rotineira e a conduta frente a portadores de doenças hereditárias

- Investigar o nível de conhecimento, as opiniões e a conduta desses pacientes a respeito de sua condição
- Verificar a contribuição do aconselhamento genético na vida desses pacientes e seu efeito na prevenção da cegueira.

### III - SUMÁRIO

Os autores realizarão estudo prospectivo que constará de uma entrevista realizada por médicos a cerca de 200 oftalmologistas convidados que atuam em Campinas e região, a respeito de seus conhecimentos, práticas e opiniões no campo da genética, além de dados pessoais e referentes à formação profissional. Pacientes com mais de 18 anos de idade com visão subnormal ou cegueira de causa hereditária serão submetidos a entrevista realizada por médicos enfocando dados pessoais, conjugais e familiares, depoimento sobre o que é ser deficiente visual por doença genética, sobre sua integração social e influência do aconselhamento genético em sua vida.

### IV - COMENTÁRIOS DOS RELATORES

O estudo foi descrito adequadamente, envolvendo 40 pacientes. O termo de consentimento a ser apresentado aos pacientes e o termo de consentimento a ser apresentado aos médicos estão descritos satisfatoriamente. A leitura do mesmo pelos indivíduos cegos ou com visão subnormal será realizada pelo pesquisador na presença de um acompanhante.

## V - PARECER DO CEP

O Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP, após acatar os pareceres dos membros-relatores previamente designados para o presente caso e atendendo todos os dispositivos das Resoluções 196/96 e complementares, bem como ter aprovado o Termo do Consentimento Livre e Esclarecido, assim como todos os anexos incluídos na Pesquisa, resolve aprovar sem restrições o Protocolo de Pesquisa supracitado.

O conteúdo e as conclusões aqui apresentados são de responsabilidade exclusiva do CEP/FCM/UNICAMP e não representam a opinião da Universidade Estadual de Campinas nem a comprometem.

## VI - INFORMAÇÕES COMPLEMENTARES

O sujeito da pesquisa tem a liberdade de recusar-se a participar ou de retirar seu consentimento em qualquer fase da pesquisa, sem penalização alguma e sem prejuízo ao seu cuidado (Res. CNS 196/96 – Item IV.1.f) e deve receber uma cópia do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, na íntegra, por ele assinado (Item IV.2.d).

Pesquisador deve desenvolver a pesquisa conforme delineada no protocolo aprovado e descontinuar o estudo somente após análise das razões da descontinuidade pelo CEP que o aprovou (Res. CNS Item III.1.z), exceto quando perceber risco ou dano não previsto ao sujeito participante ou quando constatar a superioridade do regime oferecido a um dos grupos de pesquisa (Item V.3.).

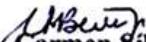
O CEP deve ser informado de todos os efeitos adversos ou fatos relevantes que alterem o curso normal do estudo (Res. CNS Item V.4.). É papel do pesquisador assegurar medidas imediatas adequadas frente a evento adverso grave ocorrido (mesmo que tenha sido em outro centro) e enviar notificação ao CEP e à Agência Nacional de Vigilância Sanitária – ANVISA – junto com seu posicionamento.

Eventuais modificações ou emendas ao protocolo devem ser apresentadas ao CEP de forma clara e sucinta, identificando a parte do protocolo a ser modificada e suas justificativas. Em caso de projeto do Grupo I ou II apresentados anteriormente à ANVISA, o pesquisador ou patrocinador deve enviá-las também à mesma junto com o parecer aprovatório do CEP, para serem juntadas ao protocolo inicial (Res. 251/97, Item III.2.e)

Relatórios parciais e final devem ser apresentados ao CEP, de acordo com os prazos estabelecidos na Resolução CNS-MS 196/96.

## VII - DATA DA REUNIÃO

Homologado na II Reunião Ordinária do CEP/FCM, em 17 de fevereiro de 2004.

  
**Prof. Dra. Carmen Silvia Bertuzzo**  
PRESIDENTE DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA  
FCM / UNICAMP

## ***9- APÊNDICES***



## Entrevista aplicada aos pacientes

Questionário n°:\_\_\_\_\_data\_\_\_\_HC:\_\_\_\_Amb. de oftalmologia ( ) CEPRE ( )

### DADOS PESSOAIS

1- Nome:\_\_\_\_\_

2- Idade:\_\_\_\_\_ Data de nascimento:\_\_\_\_\_

3- Endereço:\_\_\_\_\_ n°:\_\_\_\_\_

Bairro:\_\_\_\_\_ Cep:\_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_

Telefone:( ) \_\_\_\_\_ (res.)—( ) \_\_\_\_\_ (com.)ramal \_\_\_\_\_

recado com \_\_\_\_\_

4- Naturalidade:\_\_\_\_\_ Procedência: \_\_\_\_\_

5- Sexo:  masculino (1)  feminino(2 )

6- Cor da pele:  branca(1)  preta(2)  parda(3)  amarela (4)

7- O Sr.(a) já estudou ou está estudando na escola, sim ou não/ ECA: Até que série o(a) Sr.(a) estudou? OU: Em que série o(a) Sr.(a) está?

nunca estudou(1)  1° grau completo(2)  1° grau incompleto(3)  2° grau completo(4)

2° grau incompleto(5)  3° grau completo (6)  3° grau incompleto(7)

8- Porque não estudou ou parou os estudos?

por falta de visão(1)  por falta de recursos financeiros (2)

outro motivo(3)\_\_\_\_\_

9- Atualmente, o(a) Sr.(a) trabalha e recebe algum pagamento pelo seu trabalho? ECA: qual é sua profissão?

não(1)  sim(2)  profissão(3)\_\_\_\_\_

10- Por que o(a) Sr(a) não está trabalhando? É porque:

- está aposentado (a)?(1)       está de licença?(2)       está desempregado?(3)  
 por falta de visão(4)

11- Quanto é seu salário?

- menos de 1 SM (1)       1 SM (2)       mais de 1 SM (3)

12- Qual é sua religião?

- não tem (1)     católico(a)(2)     evangélico(a)(3)     outro(4)\_\_\_\_\_

13- O Sr(a) é:

- casado(a)(1)     solteiro(a)(2)     viúvo(a)(3)     amasiado (a)(4)

14- O Sr(a) tem filhos? ECN: porquê?

- não (1)     sim(2)     porque(3)\_\_\_\_\_

Nome	Idade	Escolaridade	Estado conjugal	Filhos
1-				
2-				
3-				
4-				
5-				

15- O Sr(a) está namorando?

- não (1)     sim(2)

16- O Sr(a) pretende casar? ECN: porquê?

- não (1)     sim(2)     porque(3)\_\_\_\_\_

17- O Sr(a) pretende ter filhos? ECN: porquê?

- não (1)     sim(2)     porque(3)\_\_\_\_\_

18- Seus pais tem algum parentesco entre si? ECA: Qual é o grau de parentesco?

não (1)  sim(2)  grau de parentesco(3)\_\_\_\_\_

19- O Sr(a) tem irmãos?  não (1)  sim(2)

Nome	idade	Escolaridade	Trabalha	Estado conjugal	filhos	afetado
1-						
2-						
3-						
4-						
5-						
6-						
7-						
8-						
9-						

### I- B- Dados médicos: Conhecimentos do paciente

1- Há quanto tempo o Sr(a) sabe que tem este problema?

1-6 meses(1)  7-11 meses (2)  1-5 anos(3)  6-9 anos(4)  10-14 anos(5)  
 15-19 anos(6)  mais de 20 anos(7)

2- Com que idade foi feito este diagnosticado?

desde o nascimento?(1)  com que idade?(2)\_\_\_\_\_

3- Onde obteve este diagnóstico?

pelo médico do posto?(1)  pelo médico da clínica particular?(2)  
 na Unicamp, por encaminhamento?(3)  outro(4)\_\_\_\_\_

4- O Sr(a) já teve outro diagnóstico(s) anteriormente? ECA: Qual(is)?

não (1)  sim(2) Qual(is)?\_\_\_\_\_

5- O (a) Sr(a) foi encaminhada para a Unicamp:

- pelo médico do posto?(1)                       pelo médico da clínica particular?(2)  
 procurou Unicamp, por conta própria(3)     outro(4)\_\_\_\_\_

6- O (a) Sr(a) considera seu problema de vista: grave, mais ou menos grave, sem nenhuma gravidade ou não sabe?

- grave (1)     mais ou menos grave (2)     sem nenhuma gravidade (3)     não sabe (4)

7- Há mais alguém na família que tem o mesmo problema? ECA: Quem?

- não (1)     sim(2)     Quem (3)?\_\_\_\_\_

8- O (a) Sr(a) acredita que o seu problema de vista prejudica suas atividades no dia-dia, como caminhar sozinho, cuidar da higiene pessoal, se alimentar, assistir TV, ler jornal, etc.? ECA: quanto? Por quê?

- sim(1)             não (2)     pouco (3)             mais ou menos (3)             muito(4)  
 porque?(4)\_\_\_\_\_

9- O(a) Sr (a) sabe se seu problema é hereditário, isto é, se pode ser transmitido para seus filhos?

- sim(1)     não (2)

10- O (a) Sr(a) já recebeu alguma orientação a respeito da possibilidade de transmissão do seu problema visual aos filhos? ECA: onde obteve essa orientação e em que condições poderá haver transmissão?

- não (1)     sim, pelo médico do posto(2)             pelo médico da clínica particular(3)  
 pelo oftalmologista da Unicamp(4)             pelo geneticista da Unicamp(5)  
 em que condições?(6)\_\_\_\_\_

11- O(a) Sr (a) acha importante um paciente com deficiência visual receber orientação a respeito da possibilidade de transmissão? ECA: Porque?

- sim(1)     não (2)     porque?(3)\_\_\_\_\_

12- Os pais do(a) Sr (a) receberam orientação neste sentido?

sim(1)     não (2)     não sabe(3)

13- O(a) Sr (a) acha importante os pais de um paciente com deficiência visual receberem essa orientação? ECA: Porque?

sim(1)     não (2)     porque?(3)\_\_\_\_\_

14- Alguma pessoa da sua família foi examinada também?

não (1)     sim(2)     Quem?(3)\_\_\_\_\_

15- O (a) Sr(a) foi operado(a) do(s) olho(s) alguma vez? ECA: que cirurgia, quando foi realizado e houve melhora ou piora da visão?

não (1)     sim(2)     (3)que cirurgia, quando e em que olho?\_\_\_\_\_

a visão melhorou(4)     a visão piorou (5)     não houve diferença com a cirurgia(6)

## **II- C- Opiniões, condutas, situação ocular e integração social**

1- O (a) Sr(a) acredita que o seu problema de vista pode melhorar com algum tratamento, sim ou não? Ou, o (a) Sr(a) não sabe?

sim(1)     não (2)     não sabe (3)

2- O(a) Sr(a) teve acesso a algum centro de reabilitação ou recursos especiais para deficientes visuais?

não, pois não tinha conhecimento (1)     não, pois não tinha recursos financeiros(2)

não, pela dificuldade de acesso(3)     sim(4)     qual (is)? (5)\_\_\_\_\_

3- O (a) Sr (a) usa algum auxílio óptico? ECA: Qual (is)?

não (1)     sim(2)     óculos(3)     lentes de contato(4)     telelupa (5)

lupa(6)     outro(s)(7)\_\_\_\_\_

4- O(a) Sr(a) teve acesso a algum centro ou grupo de apoio?

não (1)     sim(2)     qual (is)? (3)\_\_\_\_\_



12- O Sr (a) passou fazer alguma atividade diferente depois do diagnóstico?: ECA: qual(is) e porque?

- não(1)     sim(2)     qual(is) (3)\_\_\_\_\_
- porque?(4)\_\_\_\_\_

13- O Sr (a) acha que o seu problema interfere na sua vida afetiva ou sexual? ECA: porque?

- sim(1)     não (2)     porque?(3)\_\_\_\_\_

14- O Sr (a) acha que está preparado para trabalhar?: ECN: porque?

- sim(1)     não (2)     porque?(3)\_\_\_\_\_

15- O Sr (a) se considera bem adaptado/ integrado na sociedade? ECA: porque?

- sim(1)     não (2)     porque?(3)\_\_\_\_\_

16- O Sr(a) se considera dependente dos outros para realizar tarefas diárias devido ao seu problema? ECA: quanto?

- sim(1)     não (2)     pouco (3)     mais ou menos (3)     muito(4)
- porque?(4)\_\_\_\_\_

17- O Sr(a) se considera um peso para a família e/ou para a sociedade?

- sim(1)     não (2)

18- Quanto à sua perspectiva de vida, o Sr (a) acha que será:

- normal(1)     muito mais incerto(2)     não sabe (3)
- por quê?(4)\_\_\_\_\_

OBS: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**D- Dados de exame oftalmológico**

1- ACUIDADE VISUAL COM CORREÇÃO OD p/L: esf \_\_\_\_\_ cil \_\_\_\_\_ a \_\_\_\_\_ °

0,2-0,3(1)     0,05-0,1(2)     CD(3)     MM (4)     PL(5)     SPL(6)

2- ACUIDADE VISUAL COM CORREÇÃO OE p/L: esf \_\_\_\_\_ cil \_\_\_\_\_ a \_\_\_\_\_ °

0,2-0,3(1)     0,05-0,1(2)     CD(3)     MM (4)     PL(5)     SPL(6)

3- ACUIDADE VISUAL COM CORREÇÃO OD p/P: Adição \_\_\_\_\_ Dioptrias

J3-J1(1)     J6-J4 (2)     = ou <J7(3)

4- ACUIDADE VISUAL COM CORREÇÃO OE p/P: Adição \_\_\_\_\_ DioptriasOE:

J3-J1(1)     J6-J4 (2)     = ou <J7(3)

5- BIOMICROSCOPIA: OD: \_\_\_\_\_ NORMAL (1) ALTERADO (2) \_\_\_\_\_

OE: \_\_\_\_\_ NORMAL (1) ALTERADO (2) \_\_\_\_\_

6- FUNDOSCOPIA: OD: \_\_\_\_\_ NORMAL (1) ALTERADO (2) \_\_\_\_\_

OE: \_\_\_\_\_ NORMAL (1) ALTERADO (2) \_\_\_\_\_

7- TONOMETRIA: OD: \_\_\_\_\_ 12 \_\_\_\_\_ mmHg

OE: \_\_\_\_\_ 12 \_\_\_\_\_ mmHg    NL(1) >20 (2) <10 (3)

8- OUTROS DADOS: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_





## **Informativo e termo de consentimento esclarecido dos pacientes**

### **Modelo de informativo ao paciente**

#### ***INFORMAÇÃO AO PACIENTE***

Estudo: “ACONSELHAMENTO GENÉTICO E PREVENÇÃO DA CEGUEIRA: A PERCEPÇÃO DE OFTALMOLOGISTAS E PACIENTES COM DEFICIÊNCIA VISUAL SEVERA”.

Prezado(a) Senhor (a)

Favor ler esta folha cuidadosamente. Ela explicará à você o presente estudo e o ajudará a decidir se quer tomar parte dele.

Se precisar de qualquer informação adicional após, estaremos à sua disposição para responder a quaisquer perguntas que você possa ter.

#### O que é o estudo que estamos realizando?

Estamos verificando os conhecimentos, opiniões, a auto-percepção e conduta a respeito da sua condição de pessoas com problemas oculares hereditários que causam visão baixa ou cegueira, obtendo-se depoimentos sobre o que é ser deficiente visual por doença genética em nossa comunidade e a sua influência na integração social.

#### Qual a finalidade desse estudo?

O objetivo desse estudo é verificar o nível de conhecimento, opiniões, a auto-percepção e conduta a respeito da sua condição de pessoas com problemas oculares hereditários que causam visão baixa ou cegueira e verificar a contribuição do aconselhamento genético na vida dessas pessoas e seu efeito na prevenção da cegueira.

Como será feito esse estudo?

As pessoas que concordarem em participar, responderão a um questionário com perguntas sobre sua condição. A entrevista dura em média 20 minutos.

O que acontece agora?

Você está livre para escolher se quer ou não tomar parte deste estudo. Se não, isso não afetará o modo como será tratado posteriormente.

Em qualquer dúvida entre em contato com:

Dra. Priscila Hae H. Rim- Tel.- 0XX19 32437757

Dr. Antonio Sérgio Ramalho- Tel.- 0XX19 37888906

Comitê de Ética em Pesquisa- Tel.- 0XX19 37888936

Obrigado por ler este informativo.

**Modelo de consentimento informado:**

***CONSENTIMENTO INFORMADO***

Concordo em participar do projeto de pesquisa “ACONSELHAMENTO GENÉTICO E PREVENÇÃO DA CEGUEIRA: A PERCEPÇÃO DE OFTALMOLOGISTAS E PACIENTES COM DEFICIÊNCIA VISUAL SEVERA”. Compreendo que minha participação no estudo é completamente voluntária. Concordo que os dados deste estudo, sem mencionarem meu nome, poderão ser acessados para avaliação, arquivamento e processamento eletrônico.

Nome \_\_\_\_\_

Assinatura \_\_\_\_\_

Assinatura da pesquisadora \_\_\_\_\_

Campinas, \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de 200\_.



## Questionário aplicado aos oftalmologistas

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Sexo: M  F  Idade: \_\_\_\_ anos

### I- Dados sobre formação e atividades atuais:

A- Ano da formatura: \_\_\_\_\_

B- Formação:

B1- Residência Médica: Sim  Não

B2- Número de anos de residência: 2 anos  3 anos

B3- Sub-especialidade: \_\_\_\_\_

B4- Pós graduação: Sim  Não

B5- Mestrado  Doutorado  Pós-doutorado

C- Atividade clínica:

C1- Clínica particular

C2- Hospital : geral  universitário

C3- Está ligado a alguma Faculdade de Medicina ? Sim  Não

### II- Dados sobre conhecimento em genética, conduta na prática clínica e opinião pessoal:

D- Quanto conhecimento e procedimentos na prática clínica:

D1- Durante a Graduação, teve curso de genética? Sim  Não

D2- Duração do curso em horas:

1-10  10-20  20-30  30-40  40-50  >50

D3- Tem noção sobre: gene e cromossomo? Sim  Não  Mais ou menos

D4- Conhece a herança mendeliana? Sim  Não  Mais ou menos

D5- Tem noção sobre herança multifatorial? Sim  Não  Mais ou menos

D6- Tem conhecimentos sobre teratogenicidade? Sim  Não  Mais ou menos

D7- Conhece o diagnóstico pré-natal? Sim  Não  Mais ou menos

D8- Você inclui um heredograma rotineiramente na sua ficha clínica?

Sim  Não  Ocasionalmente

D9- Você investiga a existência de consangüinidade entre os pais de seus pacientes?

Sim  Não  Ocasionalmente

**E- Quanto à sua conduta frente a uma doença suspeita de ser de etiologia genética:**

E1- Você se sente seguro em dar informações e orientações a respeito da doença, quanto ao risco de recorrência na prole?

Sim  Não  Ocasionalmente

E2- Você encaminha tais pacientes para algum serviço de Genética Clínica?

Sim  Não

E3- Caso tenha respondido sim, esses encaminhamentos são:

Muito freqüentes  Pouco freqüentes  Raros

**F- Qual a sua opinião sobre a importância das oftalmopatias genéticas em relação a:**

F1- Freqüência na prática clínica:

Muito freqüente  Pouco freqüente  Raro

F2- Prevenção da cegueira através da detecção e tratamento precoces e aconselhamento genético:

Muito importante  Irrelevante dada a incidência rara

**G- Quanto a sua opinião sobre melhorar seus conhecimentos em Genética é:**

Imprescindível  Irrelevante

## **Carta de apresentação endereçada aos oftalmologistas**

*Prezado colega,*

Meu nome é Priscila Hae Hyun Rim, sou oftalmologista e trabalho no Departamento de Oftalmologia da Faculdade de Ciências Médicas da *UNICAMP* e peço, por gentileza, alguns minutos de sua atenção.

Na última década, com os avanços nos conhecimentos nessa área, a Genética tem se posicionado para um enfoque central na compreensão das doenças humanas. Estou desenvolvendo um trabalho de pesquisa que visa avaliar a percepção de oftalmologistas brasileiros em relação à contribuição da Genética em sua atuação médica rotineira, bem como à sua conduta frente a portadores de heredopatias que necessitam de aconselhamento genético.

Gostaria de convidá-lo a participar desta pesquisa, respondendo ao pequeno questionário anexo. Sua contribuição é de grande importância para o planejamento de estratégias realistas de incorporação da metodologia genética à rotina dos oftalmologistas brasileiros. Encaminho-lhes, também, envelope endereçado e selado, para o envio da resposta, que não necessita ser identificado.

Desde já, meus sinceros agradecimentos pelo seu precioso tempo e boa vontade.

*Saudações,*

*Priscila H. H. Rim*



## Termo de consentimento esclarecido dos oftalmologista

### Modelo de consentimento informado:

#### *CONSENTIMENTO INFORMADO*

Concordo em participar do projeto de pesquisa "GENÉTICA E PREVENÇÃO DA CEGUEIRA: A PERCEPÇÃO DOS OFTALMOLOGISTAS E DOS PACIENTES COM DOENÇA OCULAR HEREDITÁRIA SOBRE O ACONSELHAMENTO GENÉTICO".

Compreendo que minha participação no estudo é completamente voluntária. Concordo que os dados deste estudo, sem mencionarem meu nome, poderão ser acessados para avaliação, arquivamento e processamento eletrônico.

Nome \_\_\_\_\_

Assinatura \_\_\_\_\_

Assinatura da pesquisadora \_\_\_\_\_

Campinas, \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de 200\_.



## Trabalhos apresentados em Congressos

- 1- RIM PHH, MAGNA LA, RAMALHO AS. **Genética e prevenção da cegueira - percepção e conduta de oftalmologistas brasileiros.** POSTER 162 - XV Congresso Brasileiro de Genética Clínica - 19 a 22 de junho de 2003, Porto Alegre - RS.
- 2- RIM PHH, MAGNA LA, RAMALHO AS. **Genética e prevenção da cegueira - percepção e conduta de oftalmologistas brasileiros.** Arq Bras Oftalmol 2003; 66(4 Supl.):95 - POSTER P075 - XXXII Congresso Brasileiro de Oftalmologia, 10 a 13 de setembro de 2003, Salvador - BA.
- 3- RIM PHH, MAGNA LA, RAMALHO AS. **Genetics and prevention of blindness: perception and behavior of Brazilian patients with severe genetic visual impairment.** POSTER BP 640 - WOC 2006 BRAZIL - World Ophthalmology Congress ( XXX International Congress of Ophthalmology; XXVI Pan-American Congress of Ophthalmology; XVII Congresso Brasileiro de Prevenção da Cegueira) - São Paulo - SP.

**GENETICS AND PREVENTION OF BLINDNESS:  
PERCEPTION AND BEHAVIOR OF BRAZILIAN PATIENTS WITH  
SEVERE GENETIC VISUAL IMPAIRMENT**

Rim PHH, Magna LA, Ramalho AS

Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas - UNICAMP

**Introduction:** Recent scientific and technological advances, from which one most evident application is blindness prevention, have also enhanced the potential of genetic counseling in Ophthalmology. It is estimated around one million blind people in Brazil today, figure which could be half reduced as a consequence of the adoption of early and prophylactic procedures, including genetic counseling. **Objective:** The purpose of this study is to verify the perception and behavior of Brazilian patients with severe genetic visual impairment regarding the role played by genetic counseling towards family planning. **Methods:** 53 patients (30 males and 23 females) with genetic functional blindness, age between 18 and 57 years (mean = 31 years; standard-deviation = 10 years), outpatients of a Brazilian medical school hospital, who have been followed up over one year period, have been invited for an interview about their knowledge and actions in the field of Genetics. **Results:** Though 58% of the patients have already had some knowledge about the genetic origin of their visual condition, only 45% of all of them have had received genetic counseling (provided by a geneticist in 25% of these cases) and only 23% of them intended to use the received information in the genetic counseling for their family planning. Familial recurrence of the same impaired genetic condition has been observed among 62.3% of all patients, while recurrence in the offspring has been detected in 3% of these individuals. **Conclusion:** The data herein obtained points to the need of increasing the awareness of the importance of genetic counseling, both among Brazilian Ophthalmologists and patients as well. Special emphasis should focus the convenience of relying the genetic counseling on a specific trained professional. And besides, in Brazil as well in other developing countries, a more pragmatical and a less theoretical assumption of genetic methodology seems to be an extremely important conduct.



ISSN 0004-2749

# ARQUIVOS BRASILEIROS *de Oftalmologia*

PUBLICAÇÃO OFICIAL DO CONSELHO BRASILEIRO DE OFTALMOLOGIA - VOL. 66 - Nº 4 - SUPLEMENTO - JULHO/AGOSTO - 2003

Resumos de Temas Livres, Painéis e Casos Clínicos  
a serem apresentados no

## XXXII Congresso Brasileiro de Oftalmologia

10 a 13 de Setembro de 2003  
Salvador - BA

E MAIS

*EDITORIAL*

• XXXII Congresso Brasileiro de Oftalmologia

P 073

**CERATOPATIA DE EXPOSIÇÃO EM SÍNDROME DE PFEIFFER – RELATO DE CASO**

Cristiano Eduardo Schneider, Priscila Greboge Prevedello, Ana Thereza Ramos Moreira, Artur Schmitt, Carlos Alberto Tedeschi

Universidade Federal do Paraná

**Introdução:** A morbidade ocular é freqüentemente severa em pacientes portadores de craniosinostose, pois apresentam um comprometimento da anatomia orbitária pelas deformidades causadas pelas precoces sinostoses acarretando desta forma proptose e anomalias corneanas. **Relato do caso:** O trabalho apresenta o caso de um paciente com síndrome de Pfeiffer com exoftalmia significativa e úlceras de córneas de difícil tratamento durante seus 50 dias de vida. **Comentários conclusivos:** O tratamento desses pacientes costuma ser difícil, complexo e exige uma equipe multidisciplinar. A participação dos oftalmologistas nesta equipe é de fundamental importância na restauração cosmética e funcional garantindo uma melhor qualidade de vida e aceitação do paciente na sociedade.

P 074

**DISPLASIA DÉRMICA CEREBELO TRIGEMINAL - RELATO DE UM CASO**

Jane Chen, Eduardo Vitor Navajas, Flávio Hirai, Juliana Maria Ferraz Sallum, Luis Garcia Alonso

Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP)

**Introdução:** A displasia dérmica cerebelo trigeminal (OMIM 601853), também conhecida por síndrome de Gomez-Lopez-Hernandez (GLH), é uma síndrome neurocutânea rara que pode apresentar craniosinostose, ataxia, anestesia do trigêmeo, alopecia, anomalias cerebelares, hipoplasia de face, opacidades corneanas, orelhas de implantação baixa, retardo mental e baixa estatura. **Relato do caso:** Apresentamos o caso de um paciente que apresenta as características clínicas desta síndrome e uma revisão dos 8 casos previamente descritos na literatura com enfoque para as alterações oftalmológicas. **Comentários conclusivos:** O paciente apresentava estrabismo convergente, analgesia do trigêmeo, opacidades corneanas e úlcera de córnea unilateral, além de outras alterações oculares. O paciente descrito no presente trabalho apresenta alterações oculares semelhantes às de casos descritos na literatura previamente.

P 075

**GENÉTICA E PREVENÇÃO DA CEGUEIRA - PERCEPÇÃO E CONDUTA DE OFTALMOLOGISTAS BRASILEIROS**

Priscila Hae Hyun Rim, Luis Alberto Magna, Antonio Sérgio Ramalho

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP) - SP

**Introdução:** No Brasil e em outros países em desenvolvimento, as doenças genéticas já são diagnosticadas rotineiramente nas várias especialidades médicas, incluindo a Oftalmologia. O recente desenvolvimento científico e tecnológico tem ampliado significativamente o potencial preventivo e terapêutico do processo de aconselhamento genético no campo da Oftalmologia, sendo uma das suas aplicações mais evidentes a prevenção da cegueira. **Objetivo:** Verificar a percepção de oftalmologistas brasileiros em relação à contribuição da Genética em sua atuação médica rotineira, bem como a sua conduta frente a portadores de doenças hereditárias que necessitem de aconselhamento genético. **Métodos:** Duzentos oftalmologistas que atuam na região de Campinas, SP, Brasil (universidades e/ou clínicas particulares) foram convidados a participar de uma entrevista sobre o assunto. Aqueles que aceitaram os convites (36%), enviaram um questionário respondido, via correio. **Resultados:** A análise das respostas fornecidas demonstrou que, de um modo geral, os oftalmologistas entrevistados têm noções básicas de Genética e estão conscientes de sua importância na prevenção da cegueira. Na prática, no entanto, eles utilizam muito pouco a metodologia genética, incluindo o aconselhamento genético. **Conclusões:** Os conhecimentos de genética da grande maioria dos oftalmologistas brasileiros são incompletos e quase que inexplorados em seu potencial terapêutico e preventivo. Frente a isso, é muito importante que a metodologia genética seja discutida intensamente, de forma menos teórica e mais pragmática, no Brasil, bem como em outros países em desenvolvimento.

P 076

**SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON - RELATO DE CASO**

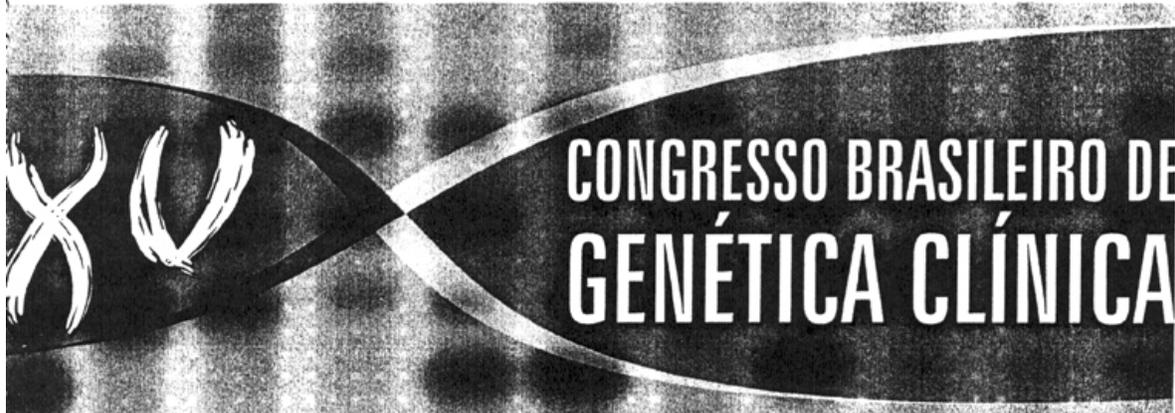
Virginia de Oliveira Ecard, Ruiz Simonato Alonso, Ricardo Vieira Alves, Rodrigo Brazuna, Simone Boghossian

Instituto Benjamin Constant - RJ

**Introdução:** Síndrome de Rothmund-Thomson (SRT) é uma síndrome genética autossômica recessiva, caracterizada por lesões cutâneas e esqueléticas assim como alta prevalência de osteossarcoma, podendo cursar com hipogonadismo, baixa estatura (nanismo), opacificação de cristalino (catarata juvenil bilateral), alteração de fâneros, bossa frontal, nariz em sela, prognatia e deformidades cranianas. O defeito genético é atribuído ao cromossomo 8 sendo responsável a mutação no gene humano RECC4 por alguns casos de síndrome de Rothmund Thomson. **Relato de caso:** Paciente avaliado aos três meses de idade apresentando deformidades cranianas, baixa estatura, deformidades de membros, microftalmia bilateral e catarata bilateral. Apresentando história familiar com prováveis casos de SRT. Posteriormente foi encaminhada ao estudo genético e confirmada a doença. **Discussão:** Aproximadamente 200 casos relatados no mundo, com maior incidência no sexo feminino. Doença de baixa prevalência necessitando maior estudo para esclarecimento dos casos.

Resumos dos Painéis do XXXII Congresso Brasileiro de Oftalmologia.  
Esses resumos não passaram por revisão editorial dos Arquivos Brasileiros de Oftalmologia.

PROGRAMA FINAL



# Tema Central: Manejo e Tratamento das Doenças Genéticas nas Diversas Especialidades

19 a 22 de junho de 2003

Hotel Sheraton — Porto Alegre — RS

Promocão:



SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA CLÍNICA

Apoiado:  
Serviço de Genética Médica



HCPA

## GENÉTICA E PREVENÇÃO DA CEGUEIRA: PERCEPÇÃO E CONDUTA DE OFTALMOLOGISTAS BRASILEIROS

Rim, PHH; Magna, LA; Ramalho, AS  
Departamento de Genética Médica - FCM – Unicamp

O desenvolvimento científico e tecnológico tem ampliado significativamente o potencial preventivo e terapêutico do aconselhamento genético. Na Oftalmologia, a sua aplicação mais evidente é a prevenção da cegueira. No presente trabalho avaliou-se a percepção e a conduta de oftalmologistas brasileiros no campo da Genética. Questionários foram enviados por correspondência a 200 oftalmologistas da região de Campinas, SP. Responderam 73 (36%) profissionais. A análise das respostas demonstrou que, de um modo geral, esses clínicos têm noções básicas de Genética (conceito de gene e cromossomo: 88%; herança mendeliana: 85%; herança multifatorial: 63%; teratogênese: 62%; diagnóstico pré-natal: 49%) e estão conscientes da importância do aconselhamento genético na prevenção da cegueira (92%). Na prática, no entanto, eles utilizam pouco a metodologia genética na sua rotina (heredograma: 10%; investigação de consangüinidade: 33%; aconselhamento genético: 16%; encaminhamento a serviços de genética: 38%). É necessário, portanto, que a metodologia genética seja discutida de forma menos teórica e mais pragmática entre esses profissionais.

## REPRESENTAÇÕES SOCIAIS DA GENÉTICA ENTRE PEDIATRAS E GINECOLOGISTAS: A QUESTÃO DA EUGENIA.

Lima, RCP<sup>1</sup>; Ferraz, VEF<sup>1</sup>; Nakano, AS<sup>1</sup>; Pontes Filho, AD<sup>1</sup>; Pessotti, FE<sup>1</sup>; Pinto, CRC<sup>1</sup>; Pina, JF<sup>1</sup>; Paiva, PP<sup>2</sup>.  
<sup>1</sup>Curso de Medicina da UNAERP; <sup>2</sup>Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto-USP. Ribeirão Preto/SP/Brasil.

Na atualidade, temas como eugenismo, eutanásia, transplantes, manipulações genéticas, clonagem, medicina de predição, o inato e o adquirido, a medicina do futuro atingem a população em geral e, particularmente, os portadores de deficiências, suas famílias e os profissionais que trabalham com eles. Este último grupo, em especial, convive com as fortes implicações psicológicas, éticas e sociais da genética, de forte caráter estigmatizante. O médico, parte da equipe que lida com a deficiência, não está livre destas questões e suas implicações. O objetivo deste trabalho é investigar as representações sociais da genética entre pediatras e ginecologistas conhecendo seus pontos de vista sobre alguns temas como prevenção de anomalias congênitas, aborto e questões éticas relacionadas à genética. Foram entrevistados 15 pediatras e 15 ginecologistas da rede de atendimento primário em saúde de Ribeirão Preto. Privilegiou-se a análise qualitativa dos dados, centrada na metodologia de análise de conteúdo de discurso. Após identificação e análise dos temas-chave, os resultados foram discutidos com base nas idéias de Moscovici(1978). Foram analisados três temas principais: "Genética na Prática Profissional", "Concepções da Genética" e "Questões Éticas". Os pediatras e os ginecologistas sentem a proximidade da questão genética na sua prática diária e uma grande parte deles sente-se desconfortável com seu manejo, em função das questões biológicas, éticas, legais e sociais. A insegurança de formação adequada para o tratamento destas questões e incerteza relacionada aos aspectos éticos, entremeados com as concepções eugênicas que ainda permanecem relacionadas à genética, parecem ter um papel relevante neste desconforto. A perspectiva de que o conhecimento e as técnicas desenvolvidos pela genética possam dar instrumento para que as pessoas, ou o estado, exerçam o direito de escolha sobre o que é saudável e o que não é (no sentido amplo do conceito de saúde) merece uma ampla discussão baseada não na questão técnica, mas na questão ética, social e política.



**WOC 2006 BRAZIL**  
World Ophthalmology Congress



XXX International Congress of Ophthalmology  
XXVI Pan-American Congress of Ophthalmology  
XVII Congresso Brasileiro de Prevenção da Cegueira

## Certificate

We certify that the paper

**GENETICS AND PREVENTION OF BLINDNESS: PERCEPTION AND BEHAVIOR OF BRAZILIAN PATIENTS WITH SEVERE GENETIC VISUAL IMPAIRMENT**

was presented at the World Ophthalmology Congress held in São Paulo, Brazil,  
February 19-24, 2006, as

POSTER

Authors: PRISCILA HAE HYUN RIM, LUIS ALBERTO MAGNA, ANTONIO SÉRGIO RAMALHO

**Prof. Geraldo Vicente de Almeida**  
President  
Brazilian Congress of Prevention  
of Blindness and Vision Rehabilitation

**Prof. Paulo Augusto de Arruda Mello**  
President  
Brazilian Congress of Prevention  
of Blindness and Vision Rehabilitation

**Prof. Newton Kara José**  
President  
XXVI Pan-American  
Congress of Ophthalmology

**Prof. Rubens Belfort Jr.**  
President  
2006 World  
Ophthalmology Congress



International Council  
of Ophthalmology  
International Federation of  
Ophthalmological Societies

## **Trabalho publicado**

RIM PHH, MAGNA LA, RAMALHO AS. **Genetics and prevention of blindness.**

Arq Bras Oftalmol 2006;69(4):481-5.

# ARQUIVOS BRASILEIROS de Oftalmologia

PUBLICAÇÃO OFICIAL DO CONSELHO BRASILEIRO DE OFTALMOLOGIA - VOL. 69 - Nº 4 - JULHO/AGOSTO - 2006

## Cistos iridociliares e UBM

### Genetics and Prevention of Blindness

## Macular edema and OCT

## Qualidade de vida e blefaroptose

### E MAIS

#### EDITORIAL

- Artigos em inglês nos Arquivos Brasileiros de Oftalmologia: um resultado da globalização

#### ATUALIZAÇÃO CONTINUADA

- Cirurgia tilfrante não penetrante: conceito, técnicas e resultados
- Percepções de oftalmologistas referentes ao modelo de ensino aplicado a lentes de contato

Indexada nas Bases de Dados  
**MEDLINE**  
e  
**EMBASE**

# Genetics and prevention of blindness

## *Genética e prevenção da cegueira*

Priscila Hae Hyun Rim<sup>1</sup>  
Luis Alberto Magna<sup>2</sup>  
Antonio Sérgio Ramalho<sup>3</sup>

### ABSTRACT

**Purpose:** To verify the perception of Brazilian ophthalmologists regarding the role played by Genetics in their routine medical activity and their conduct when dealing with patients, with hereditary diseases who need genetic counseling. **Methods:** A cross-sectional survey was conducted by means of invitations to participate in an interview on this subject. The questionnaires were sent to 200 ophthalmologists who work in the area of Campinas, SP, Brazil. **Results:** Among the 73 professionals who answered the questionnaire (36%), there was a high rate of positive answers (49-88%) concerning their knowledge of genetics and a low rate (10-33%) of use of this knowledge in their clinical practice. The frequency of genetic ophthalmopathies in clinical practice was relevant in the opinion of 68% of the interviewees; 92% indicated a relevant relationship between genetically determined ocular disorders and the prevention of blindness through detection, early treatment and genetic counseling. More extensive genetic knowledge was considered indispensable to 84% of the professionals, but 16% answered that it was irrelevant. **Conclusions:** Although these ophthalmologists have basic notions of genetics (88,0%) and are aware of its importance in the prevention of blindness, a great majority of Brazilian ophthalmologists have not acquired adequate knowledge of genetics and, in practice, rarely use its therapeutic and preventive potential.

**Keywords:** Genetic counseling; Knowledge, attitudes and practice; Eye diseases, hereditary; Blindness/prevention & control

### INTRODUCTION

In countries with high-level economies, a proportionally high occurrence of genetically determined eye diseases is due to a low prevalence of preventable and curable eye disorders<sup>(1)</sup>. As developing countries progress regarding the control of infectious-parasitic diseases, genetic alterations now occupy an outstandingly high statistical rank as one of the causes of morbidity and mortality. Therefore, in Brazil, genetically transmitted diseases are now routinely diagnosed in several medical specialties such as Ophthalmology. Since 1980, François noticed that more than 50% of all eye diseases are due to a genetic factor<sup>(2)</sup>. Nowadays, many researchers believe that as much as 90% medical diseases either have a major genetic component or involve genetic factors that significantly influence the disease<sup>(3)</sup>. Genetic factor is obvious in most single-gene ocular disease and many of the numerically weighty ocular diseases, such as glaucoma, age-related macular degeneration, age-related cataract, strabismus and high myopia, exhibit complex etiologies including genetic factor<sup>(1)</sup>. Thus, it is very common to find patients with hereditary diseases at ophthalmological practice, most of them presenting problems that are not clinically serious. However,

<sup>1</sup> Médica contratada, Departamento de Oftalmo-Otorrinolaringologia, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas - UNICAMP - Campinas (SP) - Brazil.

<sup>2</sup> Professor titular, Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP - Campinas (SP) - Brazil.

<sup>3</sup> Professor titular, Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP - Campinas (SP) - Brazil.

Correspondence and reprint requests to: Priscila Hae Hyun Rim, Departamento de Oftalmo-Otorrinolaringologia - Faculdade de Ciências Médicas - UNICAMP, Rua Tessália Vieira de Camargo, 126 - Cidade Universitária, Zeferino Vaz - Caixa Postal 6111 - Campinas (SP) CEP 13083-970  
E-mail: priscilarim@uol.com.br

Recebido para publicação em 20.07.2005  
Versão revisada recebida em 03.12.2005  
Aprovação em 18.01.2006

some patients present more serious alterations that could result in blindness and require correct genetic counseling besides adequate treatment.

Blindness and visual impairment have far-reaching implications for society. Studies performed in blind schools, from 13 countries in Latin America, Asia and Africa, revealed that genetic disease was a major cause of childhood blindness affecting 11-39% of the pupils, while in the Nordic countries, genetic etiology accounts for 31-40%<sup>(4)</sup>. In countries with high consanguinity rates, hereditary disease was responsible for 59-80%, due to autosomal recessive conditions, counting retinal dystrophies such as retinitis pigmentosa, congenital glaucoma and Leber's amaurosis<sup>(5)</sup>.

According to the Bulletin of the World Health Organization: "It is estimated that, in almost half of the children who are blind today, the underlying cause could have been prevented, or the eye condition treated to preserve vision or restore sight"<sup>(6)</sup>. One of the strategies based on activities to prevent blindness should consider the possibility of inclusion of the genetically determined eye conditions in national programs of community genetics. This new branch of Genetics, created officially by WHO in 1998, is defined as bringing genetic services to the community as a whole, in its applied form<sup>(7)</sup>. Community programs include population screening, genetic counseling and information and education for professionals and the public<sup>(8-9)</sup>. Studies on this issue revealed that culture aspects, including religion and misbeliefs related to the causes and implications of blindness and ocular health, affect the patient's behavior, influencing the treatment of the diseases<sup>(10-11)</sup>. Taking into account the nature of the issue and its consequences, genetic counseling includes effective programs of community-based action for health promotion and prevention of diseases, delivered, since long ago, by intervention of public health<sup>(12)</sup>.

The possibility of a condition having a hereditary character adds on other components to the clinical treatment and medical responsibility. In fact, individuals who present the risk of giving birth to children with these diseases have the right to be informed, through genetic counseling, of the hereditary aspects and other clinical implications of the problem. Genetic counseling, therefore, is not an optional procedure or the exclusive responsibility of the geneticist, but an important component of the medical procedures to be applied and its omission is considered a serious failure. On the other hand, genetic counseling presents important psychological, social and legal implications that consequently brings a high degree of responsibility to institutions and clinics that offer this service. Thus, it is indispensable that it should be offered by skilled professionals having a vast experience and be controlled by rigorous ethical and scientific standards<sup>(13)</sup>.

According to Ramalho (1986), the goals of genetic counseling are far greater than the discussion of eventual risks of occurrence or recurrence of the disorder within a family<sup>(14)</sup>. Genetic counseling is the process of communicating genetic information as a non-directive care process aimed at helping individuals or families to focus on risk assessment, decision-

making, and potential medical and psychological implications including the treatment available and its efficacy, its prognosis, the importance of early diagnosis and the possibility of prenatal diagnosis<sup>(15-16)</sup>. A lot of hereditary ocular disorders such as congenital cataract and congenital glaucoma, awareness of the risk of disease manifestation in a child to be born and consequently early treatment may be adequate enough to prevent blindness<sup>(17)</sup>.

The Human Genome Project will bring a revolutionary change to the XXI century and therefore, Brazilian ophthalmologists and other health professionals should incorporate genetic perspective in their routine clinical practice<sup>(16,18)</sup>. However, they are not expected to turn into genetic counselors, but they should be able to recognize or suspect of the genetic etiology of their patients' diseases, particularly those that lead to severe visual impairment (low vision or blindness) and refer these patients and their families to a skilled service that provides adequate genetic counseling with the highest ethical, technical and scientific standards<sup>(13,19)</sup>.

The new technologies and the Human Genome Project databases have brought about a new understanding of the fundamental causes of diseases and highlighted therapy, with the hope that new treatments might be found to prevent blindness. We are beginning to consider targeting specific therapies for these conditions, like gene therapy and pharmacogenetics<sup>(16,20)</sup>. It will not be long before a pathological gene is replaced by a normal gene or the pathogenic gene is inactivated<sup>(21,22)</sup>.

A review of the literature found little information about how doctors in various specialties manage the genetic problems of the patients they see as part of their routine practice, nor whether they have the necessary skills, or access to genetic services<sup>(23)</sup>. Therefore, there is an increasing need for health professional understanding of the use of genetic methodology in routine practice<sup>(20,24)</sup>.

The purpose of this study was to verify the perception of Brazilian ophthalmologists regarding the role of Genetics in routine medical practice as well as their educational practices in relation to individuals and their families at risk of genetic disorders and in need of genetic counseling. This testimony is essential for diagnosing the present situation, so that realistic strategies can be planned in relation to the incorporation of genetic methodology in the clinical routine, as well as in programs of community health.

---

## METHODS

---

A cross-sectional survey was conducted by means of invitations sent by mailed questionnaire to 200 ophthalmologists practicing in the area of Campinas, SP, Brazil (universities and/or private clinics). All subjects participated voluntarily. The questionnaire used in the interview consisted of "closed answers" (multiple choice) that permitted a statistical analysis with calculations of percentage and a comparison of proportions.

The following variables were selected: sex, age, number of years after graduation, postgraduation courses, medical residence, present links with universities, duration of the genetic course during graduation. The reported statistical inferences are based on chi-square analyses ( $\chi^2$ ), which were applied to compare proportions, adopting whenever needed  $\chi^2$  corrected or Fisher's exact test with the two-sided p value =0.05.

**RESULTS**

The response rate was 36% of the total of the sent questionnaires and the ophthalmologists returned it by mail (n=73).

The characteristics of respondents are presented in table 1. Replies to the questionnaire were grouped in the form of tables to facilitate analysis. Table 2 presents the knowledge acquired by the ophthalmologists in genetics, including their concepts of genes and chromosomes, Mendelian inheritance, teratogenesis and prenatal diagnosis. In table 3, their clinical management in relation to patients with hereditary ocular diseases is presented and, in table 4, their opinions, including the importance of these disorders in clinical practice and the relevance of genetic counseling in the prevention of blindness is described. Other variables, such as postgraduation courses, medical residence and professional practice in Medical Schools influenced some of the answers (Tables 2, 3 and 4).

**DISCUSSION**

Genetics now occupies an outstanding position in medicine and therefore, it is indispensable that it should be part of the medical graduation curriculum, residency courses and updating courses, not only to enhance and update information but primarily to teach about its use in clinical practice<sup>(25)</sup>.

Analysis of the results obtained in this study showed that, in general, the ophthalmologists had basic notions of genetics and were aware of its importance in the prevention of blindness (Tables 2 and 4, respectively). Nonetheless, these theo-

**Table 1. Demographic and professional characteristics**

Characteristics	N	%
<b>Sex</b>		
Male	54	74
Female	19	26
<b>Age</b>		
Up to 40 years	30	41
> 40 years	43	59
<b>Medical experience</b>		
1 to 10 years	15	21
11 to 20 years	27	37
21 to 30 years	25	34
More than 30 years	6	8
<b>Medical residency</b>		
2 years	35	48
3 years or more	35	48
no residency	3	4
<b>Postgraduation</b>		
Yes	22	30
No	51	70
<b>Clinical activities</b>		
Private clinic	68	93
Work only in hospitals	5	7
Affiliation to medical schools	36	49
No links with medical schools	37	51
<b>Course in genetics at graduation</b>		
Up to 30 hours	41	56
More than 30 hours	25	34
No course	7	10

**Table 2. Knowledge acquired in genetics**

Knowledge	Yes	No	Variables with significantly higher proportion of affirmative answers
Concepts of genes and chromosomes	64-88	9-12	Accomplishment of postgraduate courses (Fisher's exact test: p=0.047)
Mendelian inheritance	62-85	11-15	None
Multifactorial inheritance	46-63	27-37	None
Teratogenesis	45-62	28-38	Medical residency - duration 3 years or more ( $\chi^2= 4.88$ ; p=0.0271)
Prenatal diagnostics	36-49	37-51	Professional practice in medical schools ( $\chi^2= 3.95$ ; p=0.046)
			Course in genetics during graduation - more than 30 hours ( $\chi^2= 5.81$ ; p=0.015)

**Table 3. Practices conducted by the ophthalmologists**

Practices	Yes	No	Variables with significantly higher proportion of affirmative answers
Pedigree is included in the clinical chart	7-10	66-90	Accomplished postgraduate course ( $\chi^2= 4.29$ ; p=0.038)
Patient's familial consanguinity routinely investigated	24-33	49-67	Medical residency - duration 3 years or more ( $\chi^2= 4.24$ ; p=0.039)
Confident regarding counseling and information on genetic diseases	12-16	61-84	None
Refers patients to genetic clinics	58-79	15-21	Accomplished postgraduate course (Fisher's exact test: p=0.034)
These referrals are frequent	22-38	36-62	None

Opinions	Very important	Irrelevant	Variables with significantly higher proportion of affirmative answers
Importance of genetic ophthalmopathies in clinical practice	50-68	23-32	Professional link with the university ( $\chi^2 = 4.79$ ; $p=0.028$ )
Importance of genetic counseling in the prevention of blindness	67-92	6-8	None
To improve knowledge on genetics	61-84	12-16	None

retical notions remained restricted to their graduation course or medical residency as genetic methodology was rarely used in their clinical practice and, since the knowledge was incomplete, its therapeutic and preventive potential was almost totally unexplored. It is also important to stress that inadequate perception and use of the preventive and therapeutic potential of genetic counseling may be even deeper than one could observe in this sample for two main reasons:

1) 64% of the ophthalmologists invited to participate in the study did not answer the questionnaire, demonstrating either lack of interest or knowledge;

2) These ophthalmologists work in the area of Campinas, a city with two medical schools that offer courses in genetics (one of them has medical residency as well as postgraduation in genetics) and frequently conducts updating courses in this area.

Taking into account the limitations of the genetic course in most of the interviewees (Table 1), it is plausible to suppose that the observed results among the ophthalmologists can be generalized to other medical specialties. Such fact demands changes in the genetic course in undergraduate programs. The significant difference observed in relation to postgraduate professionals regarding concepts of genes and chromosomes, inclusion of pedigrees and patients' referral to genetic services, suggests that these professionals were more aware of genetic factors.

The frequency of genetic ophthalmopathies in clinical practice was considered rare by 32% of the interviewees (Table 4), which is in contrast with the fact, as mentioned before, that 90% of the diseases have a major genetic component or involve genetic factors that influence the disease in a significant manner<sup>(3)</sup>. On the other hand, the opinion manifested by 92% indicated a relevant relationship between genetic ophthalmopathies and the prevention of blindness through detection, early treatment and genetic counseling, while only 8% thought it was irrelevant.

This study revealed that the practical genetic knowledge acquired by a great majority of these interviewees was not enough since most of them (84%) did not feel confident about giving information and counseling regarding the disease and its recurrence. Although 79% of the interviewees informed that they refer patients with genetic ophthalmopathies to specialized services that offer genetic counseling, 62% stated that these referrals were rare. The frequency with which the genetic etiology of the patient's ophthalmopathy is suspected is questionable, as routine pedigrees and consanguineous

investigations are performed by only a few ophthalmologists (10% and 33%, respectively, Table 3).

Genetic manipulation, pharmacogenetics and gene therapy will be fundamental subjects in this millennium and will have important ethical, political, social and economic implications. Consequently, ophthalmologists as well as other physicians will have to be well informed in this area. The fact that 84% of the interviewees are aware of this factor is highly favorable (Table 4).

Considering that only 11% of the interviewees answered that these conditions are frequently found in their clinical practice, genetically determined conditions are still underestimated by the professionals. There is no doubt that the incorporation of a genetic perspective and the habit of thinking of those diseases not as rarities but as possibilities, will increase the rate of identification of these disorders.

## CONCLUSION

All these promising scientific and technological advances in genetics will mean little if they do not benefit people. Genetic health care will be effective if the practice guidelines are based on research and its applications, as disease prevention, which is the common interest for both the discipline of epidemiology and community genetics. Considering this aspect, it is relevant to point out that a lot of programs involving community genetics have successfully been implanted in Brazil, regarding various genetic diseases, such as hemoglobinopathies, G-6-PD deficiency, mental retardation, congenital deafness, among others, which strongly demands the onset of visual deficiency programs, as well<sup>(26)</sup>. Therefore, it is important that in Brazil and in other developing countries genetic methodology should be vigorously discussed in a more pragmatic and less theoretical manner and also, further investigative research on this issue should be encouraged.

## RESUMO

**Objetivo:** Verificar a percepção de oftalmologistas brasileiros em relação à contribuição da Genética em sua atuação médica rotineira, bem como a sua conduta em face de portadores de doenças hereditárias que necessitem de aconselhamento genético. **Métodos:** Estudo transversal, em que duzentos oftalmologistas que atuam na região de Campinas, SP, Brasil (uni-

versidades e/ou clínicas particulares) foram convidados a participar de uma entrevista sobre o assunto. **Resultados:** Aqueles que aceitaram o convite (36%), enviaram um questionário respondido, via correio (n=73). A importância das oftalmopatias genéticas em relação a sua frequência na clínica prática foi relevante na opinião de 68% dos entrevistados e 92% manifestaram sua opinião como sendo muito importante a relação das oftalmopatias genéticas e a prevenção à cegueira, por meio da detecção e tratamento precoces e aconselhamento genético. Quanto à opinião dos entrevistados sobre melhorar seus conhecimentos em genética, 84% consideraram imprescindível, porém 16% responderam que é irrelevante. **Conclusões:** De um modo geral, embora os oftalmologistas entrevistados tenham adquirido noções básicas de Genética (88%) e estão conscientes de sua importância na prevenção da cegueira, os conhecimentos de genética da grande maioria dos oftalmologistas brasileiros são incompletos e, na prática, quase que inexplorados em seu potencial terapêutico e preventivo.

**Descritores:** Aconselhamento genético; Conhecimentos, atitudes e prática em saúde; Oftalmopatias hereditárias; Cegueira/prevenção & controle

#### REFERENCES

- Rosenberg T. Epidemiology of hereditary ocular disorders. *Dev Ophthalmol*. 2003;37:16-33.
- François J. Genética e prevenção da cegueira. In: IV Congresso Brasileiro de Prevenção da Cegueira, Belo Horizonte, 1980. Proceedings. Belo Horizonte.
- American Academy of Ophthalmology. Basic and clinical science course. Section 2. Fundamentals and principles of Ophthalmology. Los Angeles: Jules Stein Eye Institute; 1999-2000. p.183-302.
- Gilbert C, Rahi J, Eckstein M, Foster A. Hereditary disease as a cause of childhood blindness: regional variation. Results of blind school studies undertaken in countries of Latin America, Asia and Africa. *Ophthalmic Genet*. 1995;16(1):1-10.
- Elder MJ, De Cock R. Childhood blindness in the West Bank and Gaza Strip: prevalence, aetiology and hereditary factors. *Eye*. 1993;7(Pt 4):580-3.
- Gilbert C, Foster A. Childhood blindness in the context of VISION 2020—the right to sight. *Bull World Health Organ*. 2001;79(3):227-32.
- Ten Kate LP. Editorial. *Community Genet*. 1998;1(1):1-2.
- Ramalho AS, Silva RB. Community Genetics: a new discipline and its application in Brazil. *Cad Saúde Pública*. 2000;16(1):261-3.
- Taylor HR. Fred Hollows lecture. Eye care for the community. *Clin Experiment Ophthalmol*. 2002;30(3):151-4.
- Armond J, Temporini ER. [Ocular health beliefs among teachers in the public educational system of the city of Sao Paulo, SP, Brazil] *Rev Saúde Pública*. 2000;34(1):9-14. Portuguese.
- Temporini ER, Kara N Jr, Jose NK, Holzchuh N. Popular beliefs regarding the treatment of senile cataract. *Rev Saúde Pública*. 2002;36(3):343-9.
- Leavell HR, Clark EG. *Medicina preventiva*. São Paulo, McGraw-Hill; 1976.
- Ramalho AS, Silva RB. Aconselhamento genético. In: Maciel-Guerra AT, Guerra Junior G, Editores. Menino ou menina? Os distúrbios da diferenciação do sexo. Barueri: Manole; 2002. p.208-17.
- Ramalho AS. As hemoglobinas hereditárias: um problema de saúde pública no Brasil. Ribeirão Preto: Sociedade Brasileira de Genética; 1986.
- Bartels DM, LeRoy BS, McCarthy P, Caplan AL. Nondirectiveness in genetic counseling: a survey of practitioners. *Am J Med Genet*. 1997;72(2):172-9.
- Guttmacher AE, Jenkins J, Uhlmann WR. Genomic medicine: who will practice it? A call to open arms. *Am J Med Genet*. 2001;106(3):216-22.
- Toledo R, Reis JC. Glaucoma congênito como causa de cegueira. *An Ophthalmol*. 1983;2(1):102-5.
- Greendale K, Pyeritz RE. Empowering primary care health professionals in medical genetics: how soon? How fast? How far? *Am J Med Genet*. 2001;106(3):223-32. Comment in: *Am J Med Genet*. 2002;111(3):297; author reply 298-9.
- Sallum, JMF. Aconselhamento genético. *Arq Bras Oftalmol*. 1996;59(3):327-9.
- McDonald IM, Tran M, Musarella MA. Ocular genetics: current understanding. *Surv Ophthalmol*. 2004;49(2):159-96.
- Baird PA. Toward an ideal human genetics curriculum in medical schools. *Am J Hum Genet*. 1989;44(1):166-7.
- Robin NH. The good that we do. *Am J Med Genet*. 1996;65(4):257-8.
- Harris R, Lane B, Harris H, Williamson P, Dodge J, Modell B, et al. National Confidential Enquiry into counselling for genetic disorders by non-geneticists: general recommendations and specific standards for improving care. *Br J Obstet Gynaecol*. 1999;106(7):658-63.
- Walpole IR, Watson C, Moore D, Goldblatt J, Bower C. Evaluation of a project to enhance knowledge of hereditary diseases and management. *J Med Genet*. 1997;34(10):831-7.
- Friedman JM. Association of Professors of Human or Medical Genetics: second annual workshop summary. *Am J Med Genet*. 1997;72(2):191-6.
- Ramalho A. Genética Comunitária: uma alternativa oportuna e viável no Brasil. *Bol Soc Bras Genet Clin*. 2004;6(1):2-7.

**07 a 09 de Dezembro de 2006**  
**São Paulo - SP**

Tel.: (11) 5085-2087

E-mail: [ceo@oftalmo.epm.br](mailto:ceo@oftalmo.epm.br) • Home page: [www.oftalmo.epm.br/ceo](http://www.oftalmo.epm.br/ceo)



**Trabalho submetido à publicação**

choyt@itsa.ucsf.edu

Para: Priscila Hae Hyun Rim

Data: 25/05/2006 22:35

Assunto: BJOPHTHALMOL/2006/099440 Manuscript Submission

MS ID#: BJOPHTHALMOL/2006/099440

MS TITLE: GENETIC COUNSELING AND PREVENTION OF BLINDNESS:  
PERCEPTION AND CONDUCT OF BRAZILIAN OPHTHALMOLOGISTS AND  
PATIENTS WITH SEVERE VISUAL IMPAIRMENT

Dear Priscila Hae Hyun Rim,

This is an automatic message acknowledging your online submission  
to British Journal of Ophthalmology has been succesfully submitted.

Thank you for your submission.

Respectfully,

choyt@itsa.ucsf.edu

Editor, British Journal of Ophthalmology

**GENETIC COUNSELING AND PREVENTION OF BLINDNESS:  
PERCEPTION AND CONDUCT OF BRAZILIAN OPHTHALMOLOGISTS  
AND PATIENTS WITH SEVERE VISUAL IMPAIRMENT**

*Priscila Hae Hyun Rim<sup>1</sup>*

*Luis Alberto Magna<sup>2</sup>*

*Antonio Sérgio Ramalho<sup>2</sup>*

*<sup>1</sup>Departamento de Oftalmo-Otorrinolaringologia; <sup>2</sup>Departamento de Genética Médica;  
Faculdade de Ciências Médicas -UNICAMP, Campinas City, State of São Paulo, Brazil.*

*Correspondence and reprint requests to:*

Priscila Hae Hyun Rim, MD

Departamento de Oftalmo-Otorrinolaringologia

**Faculdade de Ciências Médicas –UNICAMP**

Rua Tessália Vieira de Camargo #126

Cidade Universitária Zeferino Vaz

Caixa Postal 6111 – 13083-970

Campinas – São Paulo- Brazil

Tel/fax: 19-37887110

E-mail: [priscilarim@uol.com.br](mailto:priscilarim@uol.com.br)

**KEYWORDS:** Genetic counseling; Health knowledge, Attitudes and practice;  
Eye diseases, hereditary; Blindness; Vision, low.

## **ABSTRACT**

This study verified the perception and behavior of Brazilian ophthalmologists as well as patients with severe visual impairment in relation to hereditary eye diseases and genetic counseling. Patients sample was composed of 53 individuals with severe visual impairment (visual acuity of less than 0.3 in the better eye with the best correction) caused by genetic factors. A control sample composed of 142 normal patients' siblings was also examined to compare some social integration indicators. Of the 200 ophthalmologists invited to participate in an interview, 73 answered the questionnaire (36%). The percentage of affirmative responses regarding basic genetic knowledge was high (49% to 88%) but the application of this knowledge to regular clinical routine was poor (10% to 33%). Only 45% of the patients with hereditary ophthalmopathies had received genetic counseling. The therapeutic and preventive potential of genetic counseling in the prevention of blindness is not adequately used. Discussions held with ophthalmologists on genetics should be more pragmatic and less theoretical.

**KEYWORDS:** Genetic counseling; Health knowledge, Attitudes and practice; Eye diseases, hereditary; Blindness; Vision, low.

## INTRODUCTION

Genetic factor is obvious in most single-gene ocular disease, such as retinitis pigmentosa and Stargardt macular dystrophy, and many of the numerically weighty ocular diseases, such as glaucoma, age-related macular degeneration, age-related cataract, strabismus and high myopia, exhibit complex etiologies including genetic factor<sup>1</sup>. Thus, it is very common to find patients with hereditary diseases at ophthalmological practice. Some patients present serious alterations that could result in blindness and require correct genetic counseling (GC) besides adequate treatment.

Blindness and low vision have far-reaching implications for society<sup>2,3,4</sup>. Studies performed in blind schools, from 13 countries in Latin America, Asia and Africa, revealed that genetic disease was a major cause of childhood blindness affecting 11-39% of the pupils, while in the Nordic countries, genetic etiology accounts for 31-40%<sup>5</sup>. In countries with high consanguinity rates, hereditary disease was responsible for 59-80%, due to autosomal recessive conditions, counting retinal dystrophies such as retinitis pigmentosa, congenital glaucoma and Leber's amaurosis<sup>6</sup>.

According to the Bulletin of the World Health Organization: "It is estimated that, in almost half of the children who are blind today, the underlying cause could have been prevented, or the eye condition treated to preserve vision or restore sight"<sup>7</sup>. Genetic counseling includes effective programs of community-based action for health promotion and prevention of diseases, delivered, since long ago, by public health organizations<sup>8</sup>.

The goals of GC are far greater than the discussion of eventual risks of occurrence or recurrence of the disorder within a family<sup>9,10</sup>. Genetic counseling is the process of communicating genetic information as a non-directive care process aimed at helping individuals or families to focus on risk assessment, decision-making, and potential medical and psychological implications including the treatment available and its efficacy, its prognosis and the importance of early diagnosis<sup>11,12</sup>. A lot of hereditary ocular disorders such as congenital cataract and congenital glaucoma, awareness of the risk of disease manifestation in a child to be born and consequently early treatment may be adequate enough to prevent blindness<sup>12,14</sup>.

A review of the literature found little information about how doctors in various specialties manage the genetic problems of the patients they see as part of their routine practice, nor whether they have the necessary skills, or access to genetic services<sup>15</sup>. Therefore, there is an increasingly need for health professional understanding of the use of genetic methodology in their routine practice<sup>16,17,18</sup>.

One of the purposes of this study was to verify the perception of Brazilian ophthalmologists regarding the role of Genetics in routine medical practice as well as their educational practices in relation to individuals and their families at risk of genetic disorders and need of GC.

However, it is important to study the perception of low vision or blind individuals in relation to the hereditary nature of their clinical condition and the guidance they receive in terms of GC. It is also convenient to evaluate the integration of these patients in the community, taking into consideration not only the socioeconomic aspects but also the establishment of stable reproductive relationships, reproduction and the use of information on GC in family planning.

## **SAMPLING AND METHODS**

This research study was first approved by the Research Ethics Committee, School of Medical Sciences, UNICAMP (No. 582/2003).

A cross-sectional survey was conducted by means of invitations sent by mailed questionnaire to 200 ophthalmologists practicing in the area of Campinas, SP, Brazil (universities and/or private clinics). All subjects participated voluntarily. The response rate was 36% of the total of the questionnaires sent and the ophthalmologists returned it by mail (n=73). The characteristics of respondents are presented in Table 1.

**Table 1-** Characterization of the interviewed professionals

<b>VARIABLE</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b><i>Sex</i></b>		
Male	54	74
Female	19	26
<b><i>Age</i></b>		
Up to 40 years	30	41
> 40 years	43	59
<b><i>Medical Experience</i></b>		
1 to 10 years	15	21
11 to 20 years	27	37
21 to 30 years	25	34
More than 30 years	6	8
<b><i>Medical Residence</i></b>		
2 years	35	48
3 years or more	35	48
No residence	3	4
<b><i>Post graduation</i></b>		
Yes	22	30
No	51	70
<b><i>Clinical Activities</i></b>		
Private Clinic	68	93
Work only in Hospitals	5	7
Affiliation to Medical schools	36	49
No links with Medical schools	37	51
<b><i>Course in Genetics at the graduation</i></b>		
Up to 30 hours	41	56
More than 30 hours	25	34
No course	7	10

The questionnaire used in the interview consisted of “closed answers” (multiple choice) that permitted a statistical analysis with calculations of percentage and a comparison of proportions. The statistical inferences reported are based on chi-square analyses ( $\chi^2$ ), which was applied to compare proportions, adopting whenever needed  $\chi^2$  corrected or Fisher’s exact test with the p value=0.05, two-sided.

In order to verify the perception of low vision or blind individuals in relation to the hereditary nature of their condition and the guidance they received in terms of GC, a personal interview was held by the author with each of the 53 patients with genetically determined visual impairment, over a period of 18 months, at the ophthalmology outpatient unit, Hospital das Clinicas, UNICAMP, Campinas, SP (Southern of Brazil). The patients’ age ranged from 18 to 57 years, mean age - 31 years and standard deviation - 10 years. All patients also agreed to voluntarily participate in the interview. The questionnaire used in the interview consisted also of “closed answers” (multiple choices). The statistical inferences reported were based on Fisher’s exact test with the two sided p value=0.05.

As determined by the World Health Organization, visual impairment has been categorized to blindness and low vision<sup>19</sup>.

Before the interview, all participants received through eye examinations including: uncorrected, best corrected and presenting visual acuity measurements; subjective and cycloplegic refraction; Goldmann applantion tonometry; lensometry; examination of external eye, anterior segment, media, and fundus; angiography; gonioscopy; retinography and computerized perimetry.

In order to evaluate the relationship of the patients with the community and consequently, their potential use of GC, proportions were compared of some social integration indicators such as regular job, stable conjugal and reproductive relationships of the patients and their normal siblings. A control sample was formed composed of 142 normal patients’ siblings (74 females and 68 males). The average age was 36 years and the standard deviation was 12 years. There were no significant difference between the age of both patient and control groups, according to Student’s test (p=0.225). Also, the proportion of males and females in both groups was similar,

according to chi square test ( $p=0.279$ ). Therefore, the control sample has been shown to be adequate for comparison with the study sample.

Table 2 demonstrates the patients' hereditary diagnosis, pattern of inheritance and degree of visual deficiency (blindness or low vision). Table 3 presents the main characteristics of the patients.

**Table 2-** Distribution of patients according to their condition, pattern of inheritance and degree of visual deficiency.

CONDITION	N	%	INHERITANCE	VISUAL IMPAIRMENT
Retinitis pigmentosa	9	17,1	AR	Blindness
Retinitis pigmentosa	6	11,4	AR	Low vision
Stargardt disease/ fundus flavimaculatus	12	22,8	AR	Blindness
Stargardt disease/ fundus flavimaculatus	3	5,7	AR	Low vision
Leber's hereditary optic neuropathy	4	7,6	MtDNA	Blindness
Leber's hereditary optic neuropathy	1	1,9	MtDNA	Low vision
Juvenile onset Glaucoma	3	5,7	AD	Blindness
Juvenile onset Glaucoma	1	1,9	AD	Low vision
Cone dystrophy	3	5,7	AD	Blindness
Cone dystrophy	1	1,9	AR	Low vision
Ocular albinism	2	3,8	AR	Blindness
Leber's congenital amaurosis	2	3,8	AR	Blindness
Congenital glaucoma	2	3,8	AR	Blindness
Congenital cataract	1	1,9	AR	Blindness
Behçet's disease	1	1,9	unknown	Blindness
Fundus albipunctatus	1	1,9	AR	Blindness
Usher syndrome	1	1,9	AR	Blindness

OBS: AR= autosomal recessive; AD= autosomal dominant; Mt DNA= mitochondrial DNA

**Table 3-** Characterization of the interviewed patients.

VARIABLE	N	%
<i>Sex</i>		
Male	30	56,5
Female	23	43,4
<i>Color of skin</i>		
Brown	35	66
White	15	28,3
Negro	3	5,7
<i>Education</i>		
Middle School - incomplete	23	43,4
Middle School - complete	11	20,8
High School	15	28,3
University	4	7,5
<i>Civil Status</i>		
Single	22	41,5
Separated	5	9,4
Married/Living together	26	49,1
<i>Religion</i>		
Catholic	31	58,5
Evangelist	19	35,8
Religion undefined	3	5,7

## RESULTS

Table 4 summarizes the knowledge acquired by the ophthalmologists in genetics, their clinical conduct in relation to patients with hereditary ocular diseases and their opinion, including the importance of these disorders in clinical practice and the relevance of GC in the prevention of blindness. Some variables, such as post-graduation course, medical residence, professional practice in medical schools and course of genetics during graduation influenced some of the answers (table 4).

**Table 4-** Knowledge acquired in genetics, practices and opinions of the ophthalmologists.

Knowledge	YES		NO		Variables with significantly higher proportion of affirmative answers
	N	%	N	%	
Do you have a notion about genes and chromosomes?	64	88	9	12	Accomplishment of postgraduate courses (Fisher's exact test : p=0.047)
Do you know about mendelian inheritance?	62	85	11	15	None
Do you know about multifactorial inheritance?	46	63	27	37	None
Do you know about teratogenesis?	45	62	28	38	Medical residency –duration 3 years or more ( $\chi^2 = 4.88$ ; p=0.0271)
Do you know about prenatal diagnostics?	36	49	37	51	Professional practice in medical schools ( $\chi^2 = 3.95$ ; p=0,046) Course in genetics during graduation more than 30 hours ( $\chi^2 = 5.81$ ; p=0.015)
<b>Practices</b>					
Do you routinely include heredogram in the clinical card?	7	10	66	90	Postgraduate course accomplished ( $\chi^2 = 4.29$ ; p=0.038)
Do you investigate the existence of consanguinity in your patient's parents?	24	33	49	67	Medical residency –duration 3 years or more ( $\chi^2 = 4.24$ ; p=0.039)
Are you confident about counseling and informing about the risk of disease recurrence in the offspring?	12	16	61	84	None
Do you refer these patients to Genetic assessment?	58	79	15	21	Postgraduate course accomplished (Fisher's exact test: p=0.034)
Are these referrals often?	22	38	36	62	None
<b>Opinions</b>					
			<b>Very Important</b>		<b>Irrelevant</b>
What is your opinion in regarding:					Professional link with the University ( $\chi^2 = 4.79$ ; p=0.028)
Importance of genetic ophthalmopathies in clinical practice.	50	68	23	32	
Importance of genetic counseling in the prevention of blindness.	67	92	6	8	None
Improve knowledge in genetics	61	84	12	16	None

Table 5 presents genetic data provided by the patients. Some variables such as sex, education, GC, access to rehabilitation centers influenced some of the answers.

**Table 5-** Genetic Data informed by patients

Data	Yes		No		Variables with significantly higher proportion of affirmative answers
	N	%	N	%	
Did you receive Genetic Counseling?	24	45,3	29	54,7	Support Center (Fisher's exact test: p=1.48%)
Were you referred to Geneticist?	11	20,8	42	79,2	None
Have you spontaneously searched for information about the genetic aspects of your visual impairment?	18	34	35	66	Rehabilitation Center (Fisher's exact test: p=1.3%)
Aware only of the "hereditary nature" of the visual impairment with no knowledge about the mechanisms of transmission.	31	58,5	22	41,5	None
Reported the existence of familial recurrence of the condition.	33	62,3	20	37,7	None
Informed about parental consanguinity.	10	18,9	43	81,1	None
Changed the family planning due to visual impairment.	12	22,7	41	77,3	Female sex (Fisher's exact test: p=1.95%) Higher Education (Fisher's exact test: p=0.04%) Genetic Counseling (Fisher's exact test: p=2.45%)

Of the 24 patients who received GC (45.3%), the professional responsible for this procedure in 29.2% of the cases was the ophthalmologist at UNICAMP; in 29.2% of the cases, the ophthalmologist at private clinics; in 25% of the cases, a geneticist at UNICAMP; in 12.5% of the cases, a physician at the health center and in 4.1% of the cases by other physicians.

Regarding the relationship of the patients with the community, the patients revealed social integration indicators statistically lower than those of their normal siblings in relation to a regular job (26.4% X 66.2%, patients X control,  $p < 0.001$ ) and in relation to stable marital relationships (49.1% X 75.4%,  $p < 0.001$ ). No significant difference was observed in relation to the reproductive pattern (92.3% X 92.5%,  $p = 0.97$ ).

## **DISCUSSION**

The relation between GC and blindness prevention should be discussed within an ethical context, considering socio-economics and cultural characteristics of the community. Although GC does not prohibit reproduction or stimulate the interruption of pregnancy or any other antiethical procedure, the awareness of recurrence risk of a genetic disease among the offspring may lead the couples to adopt, in a free, voluntary and conscientious manner, preventive measures regarding procreation. Moreover, GC shares an important therapeutic potential, since it points out to the risk of the outcome of an affected child, favoring early diagnosis and treatment that may often avoid the occurrence of blindness<sup>20</sup>. The simple incorporation of some basic procedures in a routine ophthalmologic assessment such as an investigation of consanguinity and familial recurrence of the disorder may facilitate both diagnosis and treatment of several genetic diseases. It is otherwise important to remind that rehabilitation and support centers bring together individuals and families with the same disease. In view of the possibility of marriage between these individuals, GC is obligatory in such situations, since patient's relatives may be carriers of the same defective genes.

Genetics now occupies an outstanding position in medicine and therefore, it is indispensable that it should be part of the medical graduate curriculum, residence courses and continuing education, not only to enhance and up to date information but primarily to teach about its use in clinical practice<sup>21,22</sup>. However, analysis of the results obtained in this study, either among ophthalmologists and patients demonstrated that GC is barely used in their clinical practice.

The fact that into an university hospital there were 53 patients with visual impairment due to genetic hereditary factors, including 41 cases of blindness, over a period of 18 months is huge enough to demonstrate the importance of genetics in ophthalmologic practice. Retinitis pigmentosa and Stargardt's macular dystrophy were the most common monogenic hereditary alterations in this study sample and each of them is responsible for 28.5% of severe visual impairment cases. Since both conditions are recessive autosomal, GC is often offered after the birth of an affected child, due to the risk of recurrence.

Ophthalmologists had basic notions of genetics and were aware of its importance in the prevention of blindness (table 4). Nonetheless, these theoretical notions remained restricted to their graduation course or medical residence and, since the knowledge was incomplete, it's therapeutic and preventive potential was almost totally unexplored. It is also important to stress that inadequate perception and use of the preventive and therapeutic potential of GC may be even deeper than one could observe in this sample, since 64% of the ophthalmologists invited to participate in the study did not answer the questionnaire, demonstrating either lack of interest or knowledge, or both.

The frequency of genetic ophthalmopathies in clinical practice was considered rare by 32% of the interviewees (table 4), which is in contrast with the fact that several ophthalmologic diseases are single-gene ocular disorders, others have a major genetic component or involve genetic factors that influence the condition in a significant manner<sup>23,24</sup>. On the other hand, the opinion manifested by 92% of the interviewed professionals indicated a relevant relationship between genetic ophthalmopathies and the prevention of blindness through detection, early treatment and genetic counseling, while only 8% thought it was irrelevant.

This study revealed that the practical genetic knowledge acquired by a great majority of these interviewees was not enough since most of them (84%) did not feel confident about giving information and counseling regarding the disease and its recurrence. Although 79% of the interviewees informed that they refer patients with genetic ophthalmopathies to specialized services that offer genetic counseling, 62% stated that these referrals were rare. The frequency with which the genetic etiology of the patient's ophthalmopathy is suspected is questionable, since routine pedigrees and consanguineous investigations are performed only by a few ophthalmologists (10% and 33%, respectively, Table 4).

An analysis of the data supplied by the patients herein interviewed (Table 5) demonstrates that 58% of these individuals are aware of the "hereditary nature" of their visual impairment but not the details. The lack of knowledge of the underlying mechanism of transmission implies the unawareness of recurrence risk in the offspring, and its related conditions. Therefore, GC may often have a tranquilizing effect by preventing unreasonable and unrealistic fears.

Suspecting a clinical condition of having a genetic etiology is facilitated by some factors such as familial recurrence of the problem observed in 62.3% of the patients examined and the existence of parental consanguinity informed by 19% of these individuals. Some of these patients (34%) spontaneously searched for information in genetics, which was evidently due to their higher level of education as well as the information provided by the rehabilitation centers. However, the majority of the patients (66%) did not look for information and depended on the GC offered either by a health professional or service. With regard to this aspect, the data obtained from the ophthalmologists and patients (tables 4 and 5, respectively) indicated that GC is still not a regular practice in our country, even though it is an important and obligatory part of medical responsibility.

Although this research study was conducted at a university hospital having a medical genetic service, only 45% of the individuals with hereditary ophthalmopathies received GC and 20.8% were referred for assessment and guidance to a geneticist. GC was offered in the majority of the cases (58.4%) by the ophthalmologist, despite the limitations

of this procedure. GC offered by a specialized professional, namely a clinical geneticist, was cited in only 25% of the cases. It should be emphasized that GC was one of the factors that significantly altered family planning, especially in the female sex and those having a higher educational level (table5).

One of the aspects that should be highlighted in this discussion is related to the reproduction of individuals with severe genetic visual impairment. An analysis of the patients' social integration indicators revealed that although they had poor access to jobs and in the establishment of stable marital unions, they had children in the same proportion as their normal siblings. This fact underscores the importance of these individuals to be able on taking conscious decisions on procreation, decisions that should always be respected by the physician and the society.

There is no doubt that the incorporation of a genetic perspective and the habit of thinking of those diseases not as rarities but as real possibilities will increase the rate of identification of these disorders.

## REFERENCES

- 1- Rosenberg T. Epidemiology of hereditary ocular disorders. In: Wissinger B, Kohl S, Largebeck U. *Genetics in ophthalmology*. Basel:Dev Ophthalmol, Karger; 2003. p.16-33.
- 2- Keeffe J. Childhood vision impairment. *Br J Ophthalmol* 2004;88:728-729.
- 3- Brézin AP, Lafuma A, Fagnani F, Mesbah M, Berdeaux G. Blindness, low vision and other handicaps as risk factors attached to institutional residence. *Br J Ophthalmol* 2004;88:1330-1337.
- 4- Mirdehghan SA, Dehghan MH, Mohammadpou M, Heidari K, Khosravi M. Causes of severe visual impairment and blindness in schools for visually handicapped children in Iran. *Br J Ophthalmol* 2005;89:612-614.
- 5- Gilbert C, Rahi J, Eckstein M, Foster A. Hereditary disease as a cause of childhood blindness: Regional variation. Results of blind school studies undertaken in countries of Latin America, Asia and Africa. *Ophthalmic Genet* 1995;16:1-10.
- 6- Elder MJ, De Cock R. Childhood blindness in the West Bank and Gaza Strip: Prevalence, aetiology and hereditary factors. *Eye* 1993;7:580-583.
- 7- Gilbert C, Foster A. Childhood blindness in the context of VISION 2020 – The right to sight. *Bull World Health Organ* vol. 79 no.3. Geneva 2001.
- 8- Leavell HR, Clark EG. *Medicina preventiva*. São Paulo, Mcgraw-Hill,1976.
- 9- Ramalho AS. *As hemoglobinopatias hereditárias: um problema de Saúde Pública no Brasil*. Ribeirão Preto: Editora da Sociedade Brasileira de Genética 1986.
- 10- Ramalho AS, Paiva e Silva RB. Aconselhamento Genético. In: *Menino ou menina? Os distúrbios da diferenciação do sexo*. (Maciel-Guerra, A.e Guerra, G., Eds). Barueri, Editora Manole. 2002;208-217.
- 11- Bartels DM, LeRoy BS, McCarthy P, Caplan AL. Nondirectiveness in genetic counseling: a Survey of Practitioners. *Am J Med Gen* 1997;72:172-179.
- 12- Guttmacher AE, Jenkins J, Uhlmann WR. Genomic Medicine: Who Will Practice It? A all to open arms. *Am J Med Gen* 2001;106:216-222.

- 13- Toledo R, Reis JC. Glaucoma congênito como causa de cegueira. *An Oftalmol* 1983;2:102
- 14- Sallum, JMF. Aconselhamento genético. *Arq bras oftalmol* 1996; 59(3):327-329.
- 15- Harris R, Lane B, Harris H, Williamson P, Dodge J, Modell B, Ponder B, Odeck C, Alberman E. National confidential inquiry into counseling for genetic disorders by non-geneticists: general recommendations and specific standards for improving care. *B J Obstet Gynaecol* 1999;106:658-663
- 16- McDonald IM, Tran M, Musarella MA. Ocular genetics: current understanding. *Surv Ophthalmol* 2004;49:159-196.
- 17- Walpole IR, Watson C, Moore D, Glodblatt J, Bower C. Evaluation of a project to enhance knowledge of hereditary diseases and management. *J. Med. Genet.* 1997; 34:831-837.
- 18- Robin NH. The good that we do. *Am. J. Med. Genet.* 1996; 65:257-258.
- 19- World Health Organization. In: *International Statistical Classification of Disease and Related Health Problems*, 10<sup>th</sup> revised edition. Geneva: WHO, 1992.
- 20- Besch D, Rudolph G. Genetic diseases of the eye. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 2005; 222(12):955-71.
- 21- Friedman JM. Association of Professor of Human or Medical Genetics: Second Annual workshop Summary. *Am. J. Med. Genet.* 1997; 72:191-196.
- 22- Baird PA. Innovations in human genetics education. *Am. J. Hum. Genet.* 1989; 44:166-167.
- 23- François J. *Genética e Prevenção da Cegueira*. Proceedings of the IV Congresso Brasileiro de Prevenção da Cegueira (Belo Horizonte, MG, Brasil). 1980; p. 25.
- 24- American Academy of Ophthalmology. *Fundamentals and principles of ophthalmology*. Basic And Clinical Science Course, Section 2. United States. 1999-2000; p. 183-302.

