

ISABELLA LOPES MONLLEÓ

***ANOMALIAS CRANIOFACIAIS, GENÉTICA E SAÚDE
PÚBLICA: contribuições para o reconhecimento da
situação atual da assistência no Sistema Único de
Saúde***

CAMPINAS

2004

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

M751a Lopes Monlleó, Isabella
 Anomalias craniofaciais, genética e saúde pública:
 contribuições para o reconhecimento da situação atual da
 assistência no Sistema Único de Saúde / Isabella Lopes
 Monlleó. Campinas, SP : [s.n.], 2004.

 Orientador : Vera Lúcia Gil da Silva Lopes
 Dissertação (Mestrado) Universidade Estadual de Campinas.
 Faculdade de Ciências Médicas.

 1. Anomalias humanas. 2. Genética médica. 3. Fenda
 palatina. 4. Implantes dentários osseointegrados. 5. Surdez –
 pacientes – reabilitação. Saúde Pública – Brasil. I. Vera Lúcia
 Gil da Silva Lopes. II. Universidade Estadual de Campinas.
 Faculdade de Ciências Médicas. III. Título.

ISABELLA LOPES MONLLEÓ

***ANOMALIAS CRANIOFACIAIS, GENÉTICA E SAÚDE
PÚBLICA: contribuições para o reconhecimento da
situação atual da assistência no Sistema Único de
Saúde***

*Dissertação de Mestrado apresentada à Pós-
graduação da Faculdade de Ciências Médicas da
Universidade Estadual de Campinas para
obtenção do título de Mestre em Ciências Médicas,
área de Genética Médica.*

ORIENTADORA: Profa. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

CAMPINAS

2004

DEDICATÓRIA

*para Juan Monlleó e Vanilza
Lopes*

AGRADECIMENTOS

À profa. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes, pela orientação, pela confiança, por ter me feito acreditar que seria possível concluir este trabalho em tão pouco tempo e, sobretudo, pelo acolhimento e cuidado revelados em atitudes singelas.

À Coordenação de Sistemas de Alta Complexidade da Secretaria de Atenção à Saúde do Ministério da Saúde, pelo fornecimento dos dados que compuseram este estudo.

Aos diretores das instituições e aos chefes de serviços integrantes da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais que forneceram as informações, sem as quais este estudo não teria sido possível.

A Eduardo Luiz Hoene, do Departamento de Medicina Preventiva e Social, pela assessoria no uso do programa Epi Info, ao Setor de Estatística da Comissão de pesquisa, pela fundamental ajuda no tratamento estatístico dos dados e à Diretoria de Apoio Didático, Científico e Computacional da FCM/Unicamp, pela revisão e editoração deste texto.

A Paulo Roberto Massaro, Carlos Guilherme Gaelzer Porciuncula Elmano Henrique Freitas de Carvalho e à Rosana Eugênia Soares Lugli que, pegos de surpresa, não hesitaram em imergir comigo no mar de envelopes, selos e etiquetas que demarcou o início deste trabalho.

Aos professores do Departamento de Genética Médica da FCM/Unicamp, pelo convívio e pelo aprendizado. Em especial à profa Dra. Denise Ivonne Janovitz Norato, por ter feito nascer para mim a idéia da pós-graduação na Unicamp, pela acolhida e pela amizade, e à profa. Dra. Christine Hackel, pela torcida e pelo carinho.

Às funcionárias do Departamento de Genética Médica, Maria Claudia Furlan e Sônia Neves Romeu Silva, pela atenção e disponibilidade.

Aos colegas da Pós-Graduação e aos residentes do Departamento de Genética Médica, pelo convívio e pelas amizades construídas. Em especial à fonoaudióloga Lívia Gobby Amstalden-Mendes, pelo companheirismo, apoio, incentivo e disponibilidade.

À FAPESP e à FAPEAL, pelo apoio financeiro.

Aos professores Marshall Italo Barros Fontes e Emerson Santana Santos, pela sustentação do trabalho na Fundação Universitária de Ciências da Saúde de Alagoas e, principalmente, pela confiança e amizade.

Ao Departamento de Pediatria da Fundação Universitária de Ciências da Saúde de Alagoas não só por esta, mas por todas as oportunidades de crescimento profissional proporcionadas ao longo de 9 anos.

Ao Hospital Universitário da Universidade Federal de Alagoas, pela permissão para concluir esta etapa da minha formação.

Aos meus alunos-alunos e aos meus alunos-amigos, pela confirmação cotidiana de que minha escolha pela docência foi e é um ato de prazer.

A Carlos Guilherme Gaelzer Porciuncula, pelo GEGM e pelo banquinho do CCBi, onde tudo começou, pelo batente do HU onde tudo se consolidou, pelos castelos de areia, os construídos, os reconstruídos e os que foram só sonhados. Pela cumplicidade que se basta no olhar. Pela ternura. Pelo que sou.

A todos os meus amigos, em especial à Eneida Lipinski-Figueiredo, Dione Alencar Simons, Luciano Padilha Alves, Ana Claire P. Thomaz, Maria Alayde Mendonça da Silva, Ida Christina Gubert, Gabriel Ivo e Walane Maria Pereira de Mello Ivo, com quem, à distância, compartilhei expectativas, alegrias, aflições, saudades, (re)descobertas e afetos.

À Maria de Fátima Machado de Albuquerque e Pedro Machado de Souza Leão, pelo carinho, pelo incentivo e por me permitirem fazer parte de suas vidas.

A Carlos Guilherme Gaelzer Porciuncula, Araken Alves de Lima, Paulo Roberto Massaro e Nadia Cristina Nogueira, por terem preenchido minha vida em Campinas com o conforto da amizade e com o calor de suas presenças.

À Valdeneis, pela perenidade, à Rosana, pela ressignificação e à Mariana Lopes, pela descoberta do que sentimos umas pelas outras.

A Jose de Souza Leão, pelo *A* do afeto e da amizade, pelo *E* do encontro, pelo *P* da presença e pelo *Z* do zelo, pelo *G* do gesto, pelo *C* do companheirismo, pelo *D* da disponibilidade, pelo *H* da honestidade, pelo *L* da lealdade, pelo *I* da incompletude e também pelo *S* da saudade. Enfim, pelo *T* de todas as letras que há e que não bastam para traduzir o significado desse agradecimento.

(...) Desvão
ou desvio
do olhar que
me desleu
que bio
sou
eu
micro ou macro
clown ou clone
sombra
simulacro
a sonhar
insone

(Augusto de Campos, 1993)

SUMÁRIO

	<i>Pág.</i>
RESUMO	<i>xxxiii</i>
.....	
ABSTRACT	<i>xxxvii</i>
.....	
1	- 41
INTRODUÇÃO	
....	
2	- 47
OBJETIVOS	
.....	
3	- REVISÃO DA 51
LITERATURA	
3.1 - Indicadores de saúde e prevalência dos distúrbios genéticos e defeitos congênitos: cenário internacional e brasileiro.....	54
3.2 - Impacto dos distúrbios genéticos e defeitos congênitos e responsabilidades dos gestores de saúde.....	58
3.3 - Anomalias craniofaciais: um significativo grupo entre os defeitos congênitos.....	61
.....	
3.4 - Significado e ônus das anomalias craniofaciais sobre o paciente, a	

família e a sociedade..... ...	70
3.5 - Equipes multiprofissionais na assistência a portadores de anomalias craniofaciais em serviços.....	72
3.6 - O papel do geneticista clínico nas equipes multiprofissionais.....	74
3.7 - Organização da assistência na área das anomalias craniofaciais: experiência internacional e recomendações da Organização Mundial de Saúde.....	76

3.8 - Assistência à saúde no Brasil: da reforma sanitária à construção do Sistema Único de Saúde.....	85
3.9 - Organização e ampliação do acesso à saúde no SUS: criação das redes assistenciais de alta complexidade.....	88
3.10 - Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais do Ministério da Saúde do Brasil.....	91
4 - MATERIAL	E 97
MÉTODOS	
5 - RESULTADOS	E 105
DISCUSSÃO	

5.1 - Organização da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais.....	107
.....	
5.2 - Estrutura e funcionamento dos centros de atendimento credenciados na Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais.....	112
5.3 - Oferta e acesso à avaliação genético-clínica e ao aconselhamento genético nos centros de atendimento credenciados na Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais.....	125
6	- 133
CONCLUSÕES	
....	
7	- REFERÊNCIAS 139
BIBLIOGRÁFICAS	
8	- 151
ANEXOS	
....	
Anexo 1 - Critérios da American Cleft Palate-Craniofacial Association (2000) para credenciamento de serviços na área FL ± P.....	153
Anexo 2 - Critérios da American Cleft Palate-Craniofacial Association (2000) para credenciamento de serviços em outras ACF.....	155
Anexo 3 - Diretrizes políticas para assistência a portadores de FL ± P sugeridas pelo EUROCLEFT	157

(2001).....

Anexo 4 - Guia básico de práticas para atendimento às necessidades de saúde, organização dos serviços e financiamento da assistência na área de FL ± P sugeridas pelo EUROCLEFT (2001).....	159
Anexo 5 - Princípios gerais da composição de arquivos de dados dos serviços na área de FL ± P sugeridos pelo EUROCLEFT (2001).....	161
Anexo 6 - Portaria SAS/MS n° 62, de 19 de abril de 1994.....	163
Anexo 7 - Portaria GM/MS n° 1278, de 20 de outubro de 1999.....	167
9	- 181
APÊNDICES	
.....	
Apêndice 1 - Modelo do questionário.....	183
Apêndice 2 - Modelo da carta-convite.....	187

LISTA DE ABREVIATURAS

ACF	Anomalia Craniofacial
ACPA	American Cleft Palate-Craniofacial Association
AMB	Associação Médica Brasileira
APAC	Autorização para Procedimentos de Alto Custo/ Complexidade
CFO	Conselho Federal de Odontologia
CID 10	Classificação Internacional de Doenças, 10 ^a edição
CNRM	Comissão Nacional de Residência Médica
CRANE	Craniofacial Anomalies Network
CSAG	Clinical Standards Advisory Group
DATASUS/M S	Departamento de Informática/ Ministério da Saúde
DTN	Defeito do Tubo Neural
ECLAMC	Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas
EUROCLEFT	Standards of Care for Cleft lip and Palate in Europe
FAEC	Fundo de Ações Estratégicas e de Compensação
FGFR	Fibroblast Growth Factor Receptor
FL ± P	Fissura labial com ou sem envolvimento do palato/Fissura labiopalatal
FP	Fissura palatal

GM

Gabinete do Ministro

HRAC/USP	Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo
IC	Implante coclear
IDOI	Implante dentário osseointegrado
IES	Instituição de Ensino Superior
INAMPS	Instituto Nacional de Assistência Médica e Previdência Social
INPS	Instituto Nacional de Previdência Social
MS	Ministério da Saúde
MSX	Gene homólogo ao <i>msh</i> em drosófilas (<i>Muscle Segment Homeobox</i>)
OMS	Organização Mundial de Saúde
ONG	Organização não-governamental
OPAS	Organização Pan-Americana da Saúde
RRTDCF	Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais
SAS	Secretaria de Assistência à Saúde
SBGC	Sociedade Brasileira de Genética Clínica
SES	Secretaria Estadual de Saúde
SIA/SUS	Sistema de Informações Ambulatoriais do SUS
SIH/SUS	Sistema de Informações Hospitalares do SUS
SUS	Sistema Único de Saúde

UNICEF United Nations Children's Fund

WHO World Health Organization

LISTA DE TABELAS

		<i>Pág.</i>
Tabela	Distribuição dos centros de atendimento credenciados pelo MS, no	
1 -	Brasil e na amostra conforme, região geográfica.....	107
Tabela	Distribuição dos centros de atendimento no Brasil e na amostra,	
2 -	conforme Portaria e área de credenciamento.....	108
Tabela	Distribuição dos centros de atendimento no Brasil e na amostra,	
3 -	conforme vínculo institucional.....	111
Tabela	Existência de atendimento de rotina a portadores de ACF de acordo	
4 -	com a Portaria de credenciamento dos centros estudados.....	113
Tabela	Abrangência de atendimento dos centros estudados, conforme	
5 -	procedência dos pacientes.....	116
Tabela	Distribuição dos centros de atendimento da amostra conforme área	
6 -	de intervenção.....	121
Tabela	Distribuição dos centros de atendimento estudados conforme	
7 -	preenchimento de critérios de composição de equipes multiprofissionais.....	122
Tabela	Motivos de não preenchimento de critérios da ACPA e do	
8 -	EUROCLEFT nos centros de atendimento estudados.....	123

estudados.....

Tabela Distribuição dos centros de atendimento hospitalares, exceto
9 - implante coclear, conforme área de 124
intervenção.....

Tabela Distribuição dos centros de atendimento hospitalares, exceto
10 - implante coclear, conforme preenchimento de critérios de
composição de equipes 124
multiprofissionais.....

Tabela 11	Presença de geneticista clínico nos centros de atendimento de acordo com a Portaria de credenciamento.....	127
Tabela 12	Distribuição da amostra em relação à existência de geneticista na equipe e à realização de encaminhamento para exames e (ou) aconselhamento genético em outros locais.....	127
Tabela 13	Profissional responsável pelo fornecimento de informações genéticas nos centros de atendimento da RRTDCF na amostra.....	130

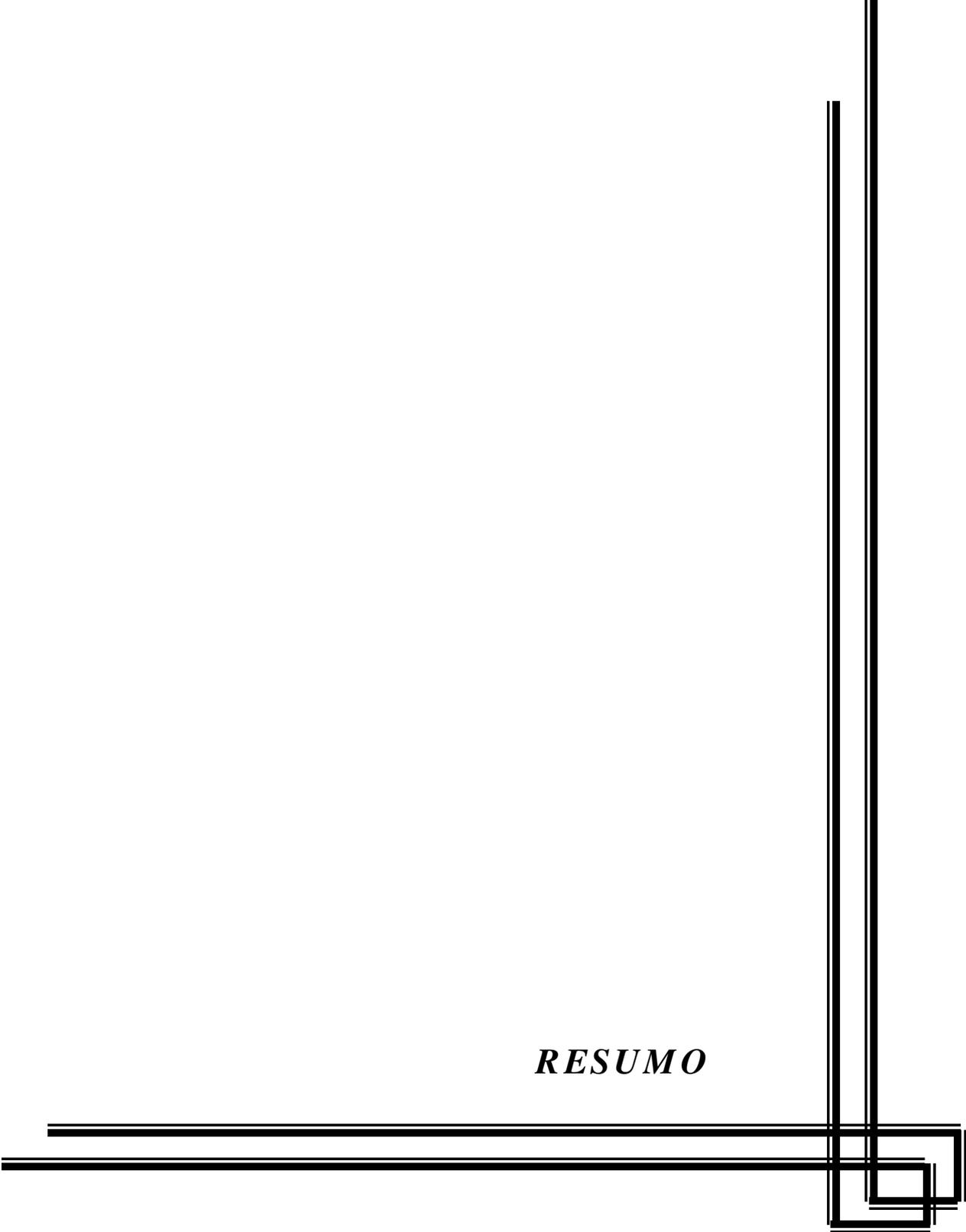
LISTA DE GRÁFICOS

	<i>Pág.</i>
Gráfico 1 - Distribuição dos centros de atendimento da amostra, de acordo com o tempo de existência.....	109
Gráfico 2 - Distribuição dos centros de atendimento da amostra, de acordo com o tempo de credenciamento na RRTDCF.....	110
Gráfico 3 - Tipos de ACF atendidas pelos centros estudados.....	114
Gráfico 4 - Número de especialistas por centro de atendimento estudado.....	120
Gráfico 5 - Número de geneticistas clínicos por centro de atendimento na amostra.....	126

LISTA DE QUADROS

	<i>Pág.</i>
Quadro 1 Características clínicas dos principais quadros dismórficos	
- envolvendo arcos branquiais.....	67
Quadro 2 Variáveis e respostas utilizadas na tabulação das características	
- organizacionais da RRTDCF.....	102
Quadro 3 Variáveis e respostas utilizadas na tabulação da estrutura e	
- funcionamento do centro de atendimento.....	103
Quadro 4 Variáveis e respostas utilizadas na tabulação dos dados sobre	
- oferta e acesso à genética clínica.....	104

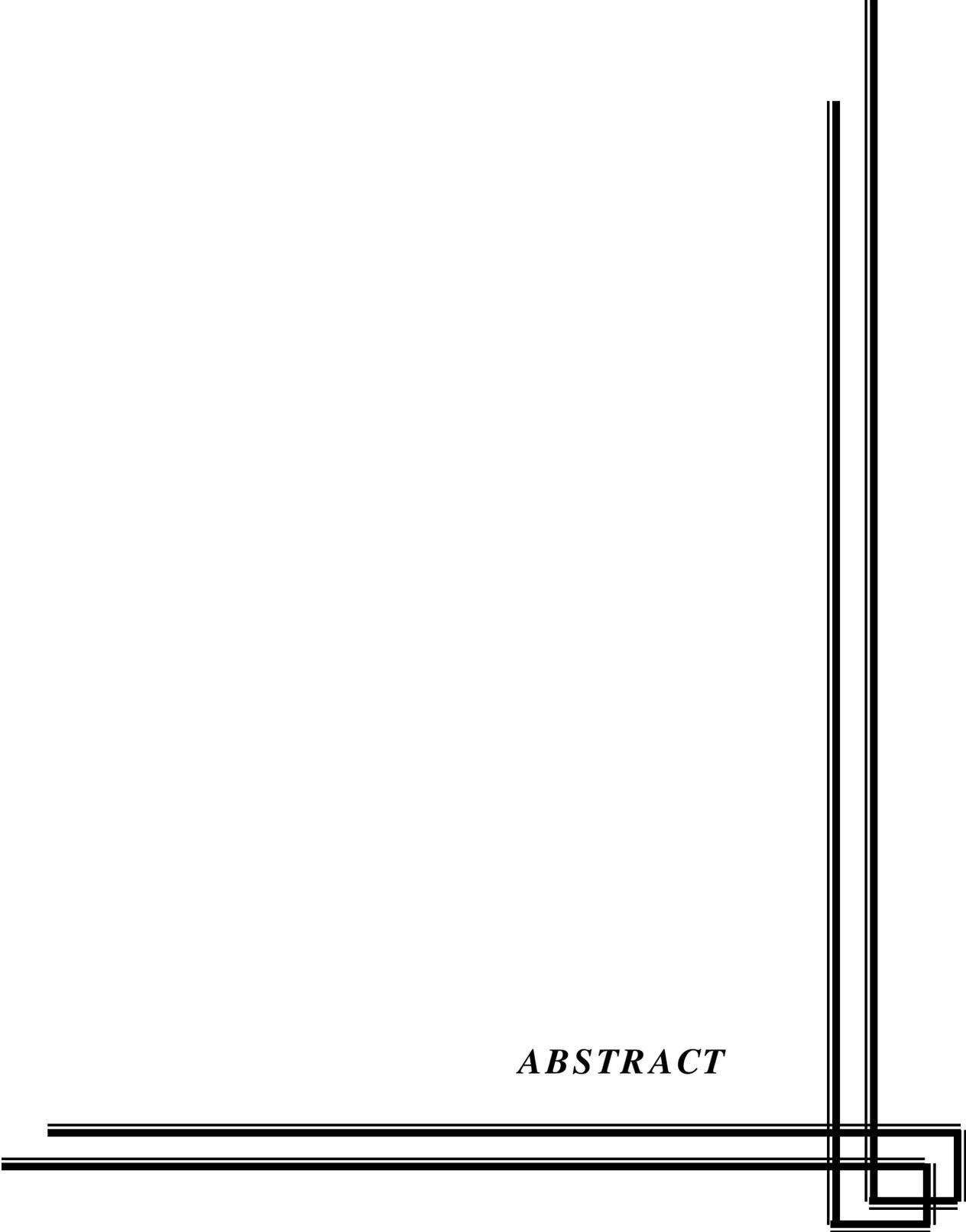
RESUMO



As anomalias craniofaciais estão entre os defeitos congênitos humanos mais freqüentes e demandam assistência multiprofissional, integral e especializada, cujo custo é elevado. O médico geneticista destaca-se na equipe por ter habilidades para a caracterização etiológica e nosológica dessas condições, fundamentais para o aconselhamento genético e a correta obtenção de dados epidemiológicos. Todavia, o acesso ao tratamento ainda é precário em muitas nações, motivo pelo qual a Organização Mundial de Saúde vem estimulando pesquisas sobre oferta de serviços e qualidade da assistência prestada. Além disso, é reconhecido que a ampla variação da qualidade e dos custos da assistência estão relacionados às características estruturais e funcionais dos serviços. A primeira iniciativa para atenção a portadores de Anomalias Craniofaciais no Sistema Único de Saúde do Brasil ocorreu em 1993. Com a criação da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais, o atendimento foi ampliado, contando atualmente com 29 centros credenciados. Até o momento, esses centros não foram caracterizados. Os objetivos deste trabalho foram avaliar a organização dessa Rede, descrever a estrutura e funcionamento dos centros que a integram e verificar a oferta e o acesso à genética clínica nesses locais. Para coleta dos dados, foi utilizado um questionário semi-estruturado, remetido por correio. Os resultados demonstram agregação de centros no Sudeste, em universidades e na área de fissuras labiopalatais, com atendimento de rotina em cerca de 90% deles. A denominação da rede de assistência não parece corresponder à sua atual abrangência. As equipes estão constituídas de acordo com critérios americanos em 14 e, com europeus, em cinco centros participantes do estudo. Há geneticistas clínicos em 13 centros. Dentre esses, 61,8% contam com apenas um especialista dessa área. Apesar da baixa inserção do geneticista, em 22 centros, pais e pacientes solicitam informações sobre etiologia e prevenção que são fornecidas em 80,0% dos centros; todavia em 55% deles essa atividade é realizada por médicos não geneticistas e outros integrantes da equipe. Em conclusão, os dados sugerem a necessidade de revisão da definição, objetivos, abrangência e critérios de credenciamento dos centros de atendimento e caracterizam a precariedade da oferta e do acesso à genética clínica na Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais.

Palavras-chave: 1. Anomalias humanas. 2. Genética médica. 3. Fenda palatina. 4. Implantes dentários osseointegrados. 5. Surdez – pacientes – reabilitação. 6. Saúde Pública – Brasil.

ABSTRACT



Craniofacial anomalies are one of the most common birth defects in man, which have considerable medical costs in view of the long, specialized and complex treatment. The presence of the Clinical Geneticist on the team is important for clinical and etiologic characterization of these anomalies, genetic counseling and epidemiologic register. As the access for treatment is not easy in many countries, the World Health Organization launched a project for research availability and quality of the specialized services. Previous research demonstrates that variation of costs and quality of the services were related with their structural and functional characteristics, as well. The first initiative for public craniofacial anomalies health care in Brazil was in 1993. An important improvement occurred with the creation of the Net for Craniofacial Deformities Treatment, which is composed by 29 centers. Until now, these centers had not been studied before. The aims of this study were to evaluate the Net for Craniofacial Deformities Treatment, to describe the structural and functional characteristics of these centers and the access for genetic evaluation and genetic counseling for individuals and families in them. Data were collected by a questionnaire mailed for all these centers. The results showed an increased of centers in Southeast and in universities. Cleft lip and palate is the main clinical condition treated. Routine attendance occurred in 90% of the centers. Teams' composition is similar to American criteria in 14 of the centers and to European, in 5. The denomination of this assistance net does not seem in accordance to its actual activities. Clinical geneticist was present in 13 centers and 61,8% had one professional. In spite of few Clinical Geneticists in the composition of the teams, in 22 centers of attendance patients and parents asked for etiology and prevention, which have been done in 80% of them. These informations are transmitted by a non-specialized physicians and others members of the team in 55% of the centers. These data suggested that it would be necessary the revision of definition, goals, activities and standards for inclusion of the craniofacial centers. They also demonstrated that the availability and the access for clinical geneticist is not enough in the Net for Craniofacial Deformities Treatment of Brazil.

Key words: 1. Human anomalies. 2. Medical Genetics. 3. Cleft palate. 4. osseointegrated implant. 5. Deafness – patients – rehabilitation. 6. Public health – Brazil.

1- Introdução

Há cerca de 100 anos, os princípios do mendelismo foram aplicados à compreensão de uma doença humana, lançando as bases da genética médica. Desde então, diversas descobertas, avanços e conquistas possibilitaram a consolidação científica desta área.

Ao longo de todo esse período, diversas condições clínicas, geneticamente determinadas, foram descritas e desenvolveu-se o instrumental propedêutico específico da área. Esses dois processos foram fundamentais para a emergência da genética clínica como uma especialidade médica.

A despeito disto, a genética clínica foi, durante muito tempo, identificada como uma especialidade dedicada à investigação de condições clínicas excêntricas, raras e intratáveis.

No final do século XX e início do atual, à luz dos conhecimentos sobre o genoma humano, teve início uma nova fase. Profundas mudanças são esperadas na abordagem médica do processo saúde-doença. Essas mudanças demandarão novas atitudes frente a antigas questões éticas, mas também promoverão o surgimento de outras, ainda não visualizadas.

Embora em um ritmo distinto, o cenário epidemiológico também se modificou, inclusive nos países em desenvolvimento, como o Brasil. Doenças crônicas - muitas das quais hoje sabidamente com componente genético - e defeitos congênitos passaram a ocupar lugar de destaque.

Especificamente em relação aos defeitos congênitos, estima-se atualmente o nascimento de 7,6 milhões de afetados a cada ano no mundo, 90% dos quais em países em desenvolvimento. No Brasil, a partir de 1995, estes defeitos começaram a ter um importante significado, figurando como segunda causa dentre as mortes perinatais.

Entre os defeitos congênitos, as anomalias craniofaciais constituem um grupo significativo, no qual as fissuras labiopalatais representam as mais freqüentes anomalias congênitas da espécie humana.

A prevalência das fissuras labiopalatais pode variar bastante de acordo com o grupo étnico e a região geográfica. Algumas fontes chegam a referir 1:600, com uma estimativa global de nascimento de uma criança afetada a cada dois minutos e meio.

Dados brasileiros são escassos. A principal e mais abrangente fonte de informações provém do Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas, um registro de base hospitalar, que refere uma prevalência variável de 5,39-11,89/ 10.000 dependendo da região geográfica considerada.

O tratamento de portadores de anomalias craniofaciais é complexo e oneroso, pois requer acompanhamento de longo prazo, por equipe multiprofissional e emprego de alta tecnologia. Todavia, o ônus do não tratamento é ainda maior e se estende da esfera biológica à inserção social desses indivíduos.

A pesquisa nesta área é proeminente e promissora não só em relação à melhoria dos resultados terapêuticos, mas também à implementação de métodos preventivos de alcance populacional como, por exemplo, a suplementação nutricional materna com ácido fólico.

Todos esses aspectos vêm modificando o olhar sobre a genética clínica, impondo que os gestores de saúde passem a incluí-la no planejamento da assistência.

Sem dúvida, grande parte dos avanços da genética clínica é devida às tecnologias desenvolvidas e aos conhecimentos adquiridos com o Projeto Genoma Humano.

Contudo, o enorme progresso advindo desse Projeto tem beneficiado apenas uma pequena parcela do grande contingente populacional que vive nas nações em desenvolvimento. Frente a esse quadro, a Organização Mundial de Saúde vem inserindo em suas recomendações a necessidade de garantir o acesso à genética nesses países.

No Brasil, a atenção a portadores de defeitos congênitos deu um grande salto na área das anomalias craniofaciais, a partir da criação da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais no Sistema Único de Saúde.

Anteriormente à criação da Rede, entretanto, alguns importantes passos já haviam sido dados. Esses passos foram a inclusão, em 1993, de alguns procedimentos para tratamento de fissuras labiopalatais e realização de implante dentário osseointegrado na tabela do Sistema de Informações Hospitalares e a publicação, em 1994, das normas de credenciamento de serviços para assistência nessas duas áreas.

Cinco anos mais tarde, o tratamento da deficiência auditiva foi incorporado, sendo estabelecidas as normas de credenciamento de centros para realização de implante coclear.

A Rede conta atualmente com 29 serviços nas cinco regiões do País, abrangendo o tratamento de fissuras labiopalatais e a realização de implante dentário ósseointegrado e coclear.

A organização de redes assistenciais na área das anomalias craniofaciais, o acesso de portadores aos serviços e a qualidade da assistência oferecida têm sido não só objeto de investigação de grupos multiprofissionais norte-americanos e europeus, como também incorporados em um grande projeto denominado “global strategies to reduce the health-care burden of craniofacial anomalies” pela Organização Mundial de Saúde.

Em que pese a importância desses aspectos, um outro também necessita ser destacado ao abordar-se o tema anomalias craniofaciais.

Ser mãe ou pai de uma criança com algum defeito físico envolve um sofrimento difícil de significar em palavras. Quando o defeito acomete a face, compromete a fala, a audição, a visão, a cognição, o sofrimento toma uma dimensão devastadora, visto que os principais canais de comunicação com o mundo estão, total ou parcialmente, bloqueados.

Ser deficiente constitui uma experiência cotidiana e desafiadora não só de auto-superação das limitações, como também de enfrentamento da estigmatização e por que não dizer exclusão que a sociedade impõe.

As anomalias craniofaciais têm causas múltiplas, desde teratogênicas até geneticamente determinadas. Essa característica confere uma dimensão ainda maior ao sofrimento, seja pelo peso da culpa, seja pelo espectro do risco de recorrência e sua extensão a outros membros da família.

Por essas razões, a avaliação genético-clínica e o aconselhamento genético são etapas inalienáveis do acompanhamento de portadores de anomalias craniofaciais.

É função do geneticista clínico auxiliar a família a superar o impacto do nascimento do afetado e a compreender as causas, o diagnóstico, com suas implicações imediatas e futuras, o tratamento disponível, o risco de recorrência e as alternativas frente a ele.

Em um centro especializado no atendimento a portadores dessas anomalias, o geneticista desempenha importante papel também junto à equipe, contribuindo com a elucidação diagnóstica, o planejamento terapêutico e a adequada descrição dos casos, sendo a última, indispensável à correta obtenção de dados epidemiológicos.

A genética é reconhecida como especialidade médica no Brasil há cerca de 20 anos. Apesar disso, o número de geneticistas clínicos no País é pequeno e sua distribuição está concentrada no eixo Sul-Sudeste.

Desde a criação da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais nenhum estudo sobre sua organização, nem tampouco sobre a estrutura e o funcionamento dos centros de atendimento credenciados, foi realizado. Do mesmo modo, também não há uma descrição do acesso à genética clínica nessa Rede.

Diante dessas considerações, justifica-se o presente trabalho como uma contribuição para o reconhecimento da situação atual da assistência a portadores de anomalias craniofaciais, no âmbito do Sistema Único de Saúde. Espera-se que esse estudo forneça subsídios para a avaliação, o planejamento e a consolidação da atenção aos portadores dessas anomalias no Brasil.

2 - OBJETIVOS

- Avaliar a organização da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais do Ministério da Saúde do Brasil quanto a sua abrangência geográfica, áreas de atuação, tipo de vínculo institucional e financiamento;
- Descrever a estrutura e o funcionamento dos centros de atendimento credenciados na Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais;
- Descrever a oferta de atendimento em genética clínica na Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais;
- Verificar o acesso da população assistida na Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais à avaliação genético-clínica e ao aconselhamento genético.

***3 - REVISÃO DA
LITERATURA***

A identificação do papel da genética na Medicina tem, nos trabalhos de Garrod, com Erros Inatos do Metabolismo (EIM) na década de 1900, seu marco fundamental (GUTTMACHER et al., 2001).

Apesar disso, apenas na última década do século passado, a genética emergiu como uma importante e poderosa especialidade, havendo um progressivo aumento na percepção do seu papel e interfaces com outras áreas da medicina (KHOURY, 1997). Atualmente está claro que, embora a genética tenha se tornado também uma especialidade, ela fornece subsídios importantíssimos que auxiliam e unificam diversas áreas do conhecimento, na compreensão do processo saúde-doença (NUSSBAUM et al., 2002).

A despeito disso, durante muito tempo, o médico geneticista foi visto como um especialista envolvido com a investigação de condições raras e exóticas, não inseridas no contexto dos modelos clássicos de prevenção e cujos serviços demandavam emprego de alta tecnologia e grandes investimentos. Por essas razões, a genética não era identificada como uma área prioritária na atenção à saúde, particularmente nos países em desenvolvimento (KHOURY, 1997; ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE – WHO, 1999a).

Nos anos mais recentes, entretanto, os avanços proporcionados pela pesquisa na área do genoma humano, têm possibilitado o reconhecimento do componente genético de muitas doenças comuns, promovendo o surgimento de um novo paradigma: a medicina genômica como conhecimento aplicado aos cuidados à saúde de todos (GUTTMACHER et al., 2001).

Na área dos defeitos congênitos, entre os quais as anomalias craniofaciais, esses novos conhecimentos poderão possibilitar a compreensão mais ampla da etiologia e fisiopatologia dessas condições e, por conseguinte, a realização de diagnósticos mais precisos e precoces, bem como o desenvolvimento de terapias mais adequadas e de métodos de prevenção mais efetivos, como já exemplificado pelo uso de ácido fólico periconcepcional para prevenção de defeitos de fechamento do tubo neural (WHO, 2002a).

Deste ponto em diante, novos desafios e reflexões vêm emergindo, entre os quais destacam-se a incorporação desses novos conhecimentos à prática dos demais profissionais de saúde, a reordenação da oferta da assistência, em consonância com preceitos legais e éticos, e a garantia de acesso aos benefícios resultantes das novas tecnologias nos países em desenvolvimento, nos quais vivem cerca de 80% da população mundial (WHO, 1999a; WHO, 1999b GUTTMACHER et al., 2001; WHO, 2002b; WHO, 2003).

3.1 - INDICADORES DE SAÚDE E PREVALÊNCIA DOS DISTÚRBIOS GENÉTICOS E DEFEITOS CONGÊNITOS: CENÁRIO INTERNACIONAL E BRASILEIRO

Os distúrbios genéticos e defeitos congênitos compreendem um vasto grupo de condições clínicas com etiologia gênica, cromossômica, multifatorial e ambiental, que acomete todas as faixas etárias (PENCHASZADEH, 1993; WHO, 1999a). Coletivamente, têm prevalência ao nascimento variando entre 25 a 60/1000 (WHO, 2003). A prevalência em outras faixas etárias é influenciada pela história natural das doenças, visto que algumas são letais em idade precoce, enquanto outras só se manifestam em idade avançada (WHO, 1999a).

Além disso, considerando que muitas doenças comuns têm reconhecido componente genético em sua etiologia, estima-se que pelo menos 25% da população irão desenvolver uma condição determinada total ou parcialmente por fatores genéticos ao longo da vida (WHO, 1999a).

Especificamente em relação aos defeitos congênitos graves, que podem causar morte precoce ou doença crônica, a prevalência na maioria dos países mais desenvolvidos é de 14/1000, podendo chegar, em algumas regiões menos desenvolvidas do mundo, a 43/1000 nascimentos (WHO, 2003).

Considerando-se de 2 a 3% a frequência de nascimentos com alguma anomalia congênita *major*, estima-se que a cada ano nasçam 7,6 milhões de crianças afetadas no mundo, 93% das quais em países em desenvolvimento. Esses

dados denotam, de modo significativo, a contribuição dos defeitos congênitos nas taxas de deficiência mental, de incapacidade física permanente, de hospitalização na faixa etária pediátrica e de morbimortalidade infantil (WHO, 2002b, 2003). Quando conhecida, a causa desses distúrbios é genética em 80% a 90% dos casos e o risco de recorrência para pais normais é mais alto que para a população em geral, podendo chegar a 25%, no caso de condições autossômicas recessivas (ISABELLA, et al., 2003).

Contudo, o impacto da genética sobre a saúde tornou-se evidente apenas com a redução da morbimortalidade devida a doenças transmissíveis e desnutrição, percebida nos países industrializados no início do século XX, caracterizando sua transição epidemiológica. Nesses países a influência dos fatores genéticos sobre o processo saúde-doença passou a ter grande destaque nos últimos 40 anos (WHO, 1999a, 1999b, 2002b).

Mais recentemente, esta transição vem sendo observada em muitas nações em desenvolvimento, impondo que a assistência e a prevenção dos defeitos congênitos sejam reconhecidas como uma necessidade (WHO, 1999a, 1999b, 2002b).

Dados da OMS (WHO, 1999a) sobre a redução da mortalidade infantil de 138 para 65/1000, no período 1960-1997, fornecem indicações desse fenômeno. A redução foi particularmente importante na América Latina e Caribe (103 para 33/1000), Leste Asiático e Pacífico (133 para 40/1000) e Oriente Médio e Norte da África (154 para 48/1000).

No mesmo período observou-se, nessas regiões, queda da mortalidade até os cinco anos de idade, de 216 para 96/1000, e, no período entre 1970 e 1997, uma diminuição de 48% na fecundidade, acompanhada por um aumento de nove anos na expectativa de vida, (WHO, 1999a).

Como consequência das mudanças no quadro epidemiológico, as condições geneticamente determinadas e os defeitos congênitos começaram a constituir uma importante proporção das causas de morbimortalidade infantil no

mundo em desenvolvimento, chegando, em alguns países do Oriente Médio e da América Latina, a contribuir com 25% ou mais das mortes nessa faixa etária (WHO, 1999a).

A importância dos distúrbios genéticos e defeitos congênitos tende a ser reconhecida em países onde a mortalidade infantil é inferior a 40/1000. Para antecipar isto, a sugestão da OMS é de que os gestores de saúde deveriam iniciar estratégias de assistência e prevenção dessas condições quando este indicador atinge 50/1000 (WHO, 1999a, 1999b, 2002b).

Em 1997, 67 países (47%), dentre os 142 considerados em desenvolvimento, atingiram mortalidade infantil inferior a 40/1000 e, em 8 deles (5,6%), esta taxa estava entre 41 e 50/1000 (WHO, 1999a, 1999b).

Além disso, de 6 a 10 países da América Latina com mortalidade infantil inferior a 50/1000, as doenças genéticas e os defeitos congênitos passaram a ocupar o terceiro lugar como causa de morte até o primeiro ano de vida e a responder por 10% a 25% das admissões hospitalares na faixa etária pediátrica (WHO, 1999a).

Embora significativos, esses dados ainda são uma subestimativa da prevalência dos distúrbios genéticos e defeitos congênitos nas populações dos países em desenvolvimento (WHO, 1999a, 1999b, 2002), sendo a taxa de 78,6/1000 nascimentos vivos, uma estimativa provavelmente mais real (WHO, 1999a).

Dentre os fatores que aumentam a prevalência de distúrbios genéticos e defeitos congênitos nesses países, destacam-se a alta taxa de consangüinidade parental e de procriação em idade de risco, as precárias condições socioeconômicas relacionadas, pelo menos em parte, com a inadequada nutrição pré e pós-concepcional, a insuficiente assistência à saúde antes e durante a gestação e o parto, além do inadequado controle do diabetes e da ingestão de fármacos e outras drogas durante a gestação (WHO, 1999a, 1999b; NEASHAM et al., 2001; WHO, 2002b).

Soma-se a isso, o fato de que, em muitos países, os distúrbios genéticos e defeitos congênitos ainda permanecem encobertos pela alta prevalência de doenças infecciosas e de desnutrição, as quais, freqüentemente, são as únicas registradas nos atestados de óbito. Contribui também, o reconhecido problema de sub-diagnóstico e sub-notificação, que tornam precário o reconhecimento do verdadeiro impacto destas condições (PENCHASZADEH, 1993; WHO, 1999a, 1999b).

À semelhança do quadro geral descrito para os países em desenvolvimento, no Brasil, os indicadores básicos de saúde revelam mudanças importantes nas duas últimas décadas, a despeito das significativas diferenças regionais.

A taxa de mortalidade infantil que era de 52,02/1000 em 1989, caiu para 33,1/1000 em 1998 (ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DA SAÚDE - OPAS/WHO, 2002) e para 31,0/1000 em 2001 (UNITED NATIONS CHILDREN'S FUND - UNICEF, 2004). Este indicador, no ano 2001, variou de 44,2/1000 em algumas áreas do Nordeste a 19,7/1000 em regiões mais industrializadas do Sudeste e Sul do País (UNICEF, 2004).

Nos anos de 1991 e 1998, a taxa de mortalidade neonatal precoce foi de 18,5/1000 e 15,6/1000, respectivamente, enquanto a taxa de mortalidade neonatal tardia, nos mesmos anos, foi de 5,3/1000 e 4,2/1000 (OPAS/WHO, 2002).

Tanto a taxa de mortalidade neonatal precoce quanto a tardia apresentaram declínio em nível nacional, porém ainda se mantêm elevadas em algumas regiões do País. Estas taxas relacionam-se com insatisfatórias condições socioeconômicas e de saúde materna, com inadequada qualidade da assistência médica à gestante e ao recém-nascido e com causas endógenas de morbimortalidade (OPAS/WHO, 2002).

No mesmo período, observou-se uma acentuada e contínua redução da taxa de mortalidade pós-neonatal, de 21,4/1000 em 1991 para 13,3/1000 em 1998, provavelmente em razão do aumento da cobertura de saneamento básico, da melhoria do nível educacional das mulheres e de um maior acesso a ações de proteção da saúde infantil (OPAS/WHO, 2002).

Além disso, o comportamento da mortalidade proporcional por grupo etário de menores de um ano, no período 1990-1998, sugere maior controle das causas ambientais de morte e predomínio de causas relacionadas à gestação e ao parto (OPAS/WHO, 2002).

Com relação às principais causas de mortalidade infantil, empregando a Classificação Internacional de Doenças (CID-10), as “afecções originadas no período perinatal” ocuparam, invariavelmente, o primeiro lugar, durante todo o período 1996-2000. Estudo realizado por VICTORA e BARROS (2001), demonstrou que os defeitos congênitos foram a segunda causa dentre as mortes perinatais no período 1995-1997, passando a contribuir com 11,2% destas. No ano 2000, esta contribuição alcançou 13,04% (Departamento de Informática do Ministério da Saúde – DATASUS/MS, 2003).

3.2 - IMPACTO DOS DISTÚRBIOS GENÉTICOS E DEFEITOS CONGÊNITOS E RESPONSABILIDADES DOS GESTORES DE SAÚDE

Dentre os distúrbios genéticos e defeitos congênitos que acometem a faixa etária infantil podem ser encontradas desde situações de diagnóstico e tratamento relativamente simples, como defeitos do septo cardíaco, pés tortos e criptorquidismo, até quadros multissistêmicos, de evolução crônica, não raramente associados com deficiência mental e física que requerem procedimentos de alta complexidade e acompanhamento de longo prazo (WHO 1999a, 1999b).

Um estudo realizado em enfermaria pediátrica da cidade de Porto Alegre, revelou que portadores de distúrbios geneticamente determinados são admitidos para assistência hospitalar em idades mais precoces, têm maior média de permanência e de readmissões, além de uma maior taxa de mortalidade, implicando em considerável custo financeiro para a família e para a sociedade (PINTO et al., 1996).

Frente a esses aspectos, na avaliação do ônus dos distúrbios genéticos e defeitos congênitos devem ser considerados não só os indicadores de sua prevalência, mas também as repercussões biopsicossociais sobre o indivíduo e sua

família e os custos econômicos sobre a sociedade e o Estado (WHO, 1999a, 1999b, 2003).

Em geral, nos países em desenvolvimento, este ônus tende a ser maior em virtude da falta de suporte do sistema público de saúde e da iniquidade de acesso aos serviços especializados (WHO, 1999a, 1999b, 2002b, 2003).

Como destacado pela OMS (WHO, 1999a, 2002b), diversas barreiras tecnológicas, legais, éticas e sociais estão relacionadas à baixa oferta de assistência em genética em todo o mundo. Além dessas, nas nações em desenvolvimento, outros fatores também estão implicados, tais como (WHO, 1999a):

- a) ausência de registros adequados e de estatísticas confiáveis;
- b) falta de experiência clínica e de consciência dos profissionais de saúde;
- c) desconhecimento do público sobre riscos genéticos e possibilidades de prevenção, associado ao medo incitado pela abordagem sensacionalista da mídia em relação a certos aspectos da pesquisa genética;
- d) identificação dos defeitos congênitos e distúrbios genéticos, por profissionais e gestores de saúde, como não prioritários e de alto custo;
- e) associação predominante desses serviços com procedimentos diagnósticos e não terapêuticos e
- f) restrição do significado de prevenção em genética apenas em termos de interrupção de gestação.

Apesar disso, algumas mudanças já são verificadas nos países em desenvolvimento. A América Latina lidera este processo, destacando-se Brasil, México, Cuba e Argentina (WHO, 2002b), onde os serviços de genética já estão mais estabelecidos.

A ênfase desses serviços, localizados predominantemente em Instituições de Ensino Superior (IES) de grandes metrópoles, é dada às áreas de dismorfologia e citogenética (WHO, 1999a).

Laboratórios de genética bioquímica são escassos e os de genética molecular, incipientes e restritos. Além disso, a oferta de diagnóstico pré-natal é muito variável de um país para outro (WHO, 1999a).

Um programa de controle de distúrbios hereditários tem sido definido como uma estratégia integrada que combina a melhor assistência possível com medidas de prevenção, por meio de educação comunitária, triagem populacional, aconselhamento genético e disponibilidade de diagnóstico pré-natal, objetivando auxiliar as pessoas com distúrbios genéticos e suas famílias a viver e a se reproduzir tão normalmente quanto possível (WHO, 1999a, 2002b).

A definição do número de serviços requer a análise de vários fatores tais como tamanho do país, situação econômica e impacto relativo dos distúrbios genéticos e defeitos congênitos sobre a população.

De um modo geral, admite-se um centro para 5-10 milhões de pessoas, desde que o sistema de saúde seja regionalizado, sem duplicação de funções e com harmonia entre os níveis primário e secundário de assistência (WHO, 2003).

Em 1999, a OMS recomendava dois geneticistas por milhão de habitantes e assinalava o déficit existente na América Latina, onde havia cerca de um por milhão (WHO, 1999a). Três anos depois, DONNAI (2002) referia um importante aumento desta necessidade, passando a quatro especialistas por milhão de pessoas, como decorrência de um maior conhecimento do público em relação à genética e do surgimento de serviços ligados à área de câncer familiar.

No Brasil, a especialidade de genética clínica é recente, tendo sido reconhecida pelo Conselho Federal de Medicina (CFM) em 1983 e incluída na lista de 50 especialidades com representação no CFM, na Associação Médica Brasileira (AMB) e na Comissão Nacional de Residência Médica (CNRM), em 2002.

Atualmente, há cinco programas de residência médica em genética clínica em funcionamento no País (MARQUES-DE-FARIA et al., no prelo).

Com base nos registros da Sociedade Brasileira de Genética Clínica (SBGC), responsável pela concessão de título de especialista na área em convênio com a AMB, até o ano 2003 havia no Brasil cerca de 120 geneticistas clínicos titulados (MARQUES-DE-FARIA et al., no prelo). Com relação ao número de serviços de genética existentes no País, recente levantamento verificou a existência de 61, estando 48 destes diretamente envolvidos com atendimento clínico, predominantemente na região Sudeste (HOROVITZ, 2003).

Para enfrentar o problema da iniquidade de acesso, a OMS (WHO, 1999a, 2003) recomenda que os gestores de saúde assumam o compromisso de implantar serviços de genética comunitária. Para tanto, deve-se buscar a interseção com serviços já existentes no nível primário de atenção à saúde (PENCHASZADEH, 1993; WHO, 1999a). DONNAI (2002) propõe que os serviços sejam subdivididos em populacionais e individuais, de acordo com abrangência das ações desenvolvidas.

A OMS enfatiza que o investimento necessário para organizar serviços comunitários de genética é relativamente pequeno, comparado ao sofrimento humano e aos custos sociais e financeiros, relacionados aos defeitos congênitos. Além disso, prioridades podem ser estabelecidas, não sendo necessário implementar todas as ações ao mesmo tempo (WHO, 1999a).

3.3 - ANOMALIAS CRANIOFACIAIS: UM SIGNIFICATIVO GRUPO ENTRE OS DEFEITOS CONGÊNITOS

Entre os defeitos congênitos, as anomalias craniofaciais (ACF) constituem um grupo altamente diverso e complexo que, em conjunto, afeta uma significativa proporção de pessoas no mundo (CASAL-ANDREWS et al., 1997; COHEN et al., 1997; MURRAY, et al., 1997; AMERICAN CLEFT PALATE-CRANIOFACIAL ASSOCIATION - ACPA, 2000; CARINCI, et al., 2000; CORREA e EDMONDS, 2002; MOSSEY e LITTLE, 2002; WHO, 2002a).

A denominação genérica de ACF pode incluir anomalias isoladas e quadros de dismorfias múltiplas, de etiologia genética ou não. Via de regra, refere-se à situação em que os arcabouços craniano e (ou) facial apresentam alterações de contorno (GORLIN, et al., 1990; COHEN et al., 1997; WHO, 2002a).

Dentre elas, destacam-se as fissuras orofaciais, as craniossinostoses, holoprosencefalia, anomalias otomandibulares e defeitos de fechamento do tubo neural que afetam o pólo cefálico, além de alguns quadros sindrômicos multissistêmicos como as síndromes Alcoólica Fetal e de Stickler, entre outros (GORLIN et al., 1990; HUNTER, 1993; LETTIERI, 1993; CASAL-ANDREWS et al., 1997; COHEN et al., 1997; WHO, 2002a).

As fissuras orofaciais constituem, indubitavelmente, os exemplos mais conhecidos. Estas anomalias podem ser estudadas sob diversas abordagens. De acordo com sua freqüência são subdivididas em:

- a) comuns, correspondendo às FL ± P (fissuras labiais com ou sem envolvimento do palato) e FP (fissuras palatais) e
- b) raras, correspondendo às fissuras medianas do lábio superior, faciais laterais, faciais oblíquas e do lábio inferior e mandíbula.

Em cada um destes dois grandes grupos, as fissuras orofaciais podem ser subdivididas, considerando critérios de topografia (unilateral, bilateral ou medial), de extensão (completa ou incompleta, pré/pós-forame incisivo), de associação com outras anomalias (fissuras sindrômicas ou isoladas), de etiologia (gênicas, cromossômicas, multifatoriais, ambientais ou desconhecidas) e de mecanismo embriopatogênico (defeitos de fusão e (ou) de diferenciação celular) (GORLIN et al., 1990; LETTIERI, 1993; COHEN et al., 1997; VERMEIJ-KEERS e LUIJSTERBURG, 2001).

As FL ± P paramedianas estão entre as mais freqüentes anomalias morfológicas humanas. Em perspectiva mundial, acometem um em cada 600 recém-nascidos. Assumindo o nascimento de 15.000 crianças/hora, estima-se que

a cada 2,5 minutos nasce um afetado por essas anomalias no mundo (MOSSEY e LITTLE, 2002, WHO, 2002a).

Apresentam prevalência bastante variável de acordo com a composição étnica e a origem geográfica (CORREA e EDMONDS, 2002; MOSSEY e LITTLE, 2002, WHO, 2002a).

Em índios americanos a prevalência é de 3,6/ 1000, em asiáticos verifica-se 1,7/ 1000, em populações caucasóides varia entre 0,6-1,3/ 1000, com média de 1/ 1000 e, em populações negróides, varia entre 0,3-0,41/ 1000 nascimentos (GORLIN et al., 1990; MOSSEY e LITTLE, 2002; WHO, 2002a).

As FP, com exceção de algumas populações específicas, têm prevalência mais uniforme, em torno de 0,4-0,5/ 1000 nascimentos, com menor variação entre diferentes grupos étnicos (GORLIN, et al., 1990; COHEN et al., 1997; MOSSEY e LITTLE, 2002; WHO, 2002a). Todavia, admite-se que seja maior na Austrália, Finlândia e Escócia e, em geral, mais alta entre asiáticos que entre caucasianos e africanos (WHO, 2002a).

A fissura palatal submucosa apresenta prevalência de 1/ 1200-2500 nascimentos, sem predileção étnico-geográfica (GORLIN et al., 1990; LETTIERI, 1993; COHEN, et al., 1997).

A fissura da úvula (ou úvula bífida) é uma condição significativamente mais freqüente, porém tem distribuição étnico-geográfica diversa. A prevalência de 1/9-14 é observada entre índios americanos, 1/ 10-25 entre orientais, 1/ 80 entre caucasóides, e 1/ 250 entre negróides. A presença de úvula bífida tem sido sugerida como um importante marcador para fissura palatal submucosa (GORLIN, et al., 1990; LETTIERI, 1993; COHEN, et al., 1997).

De acordo com diferentes registros internacionais, a despeito dessa variação, não há dados consistentes para sugerir aumento ou diminuição da prevalência das fissuras orofaciais no mundo, ao longo dos anos (MOSSEY e LITTLE, 2002).

Com relação à distribuição sexual, a proporção masculino:feminino nas FL + P tem sido, em média, 2:1, enquanto nas FP, esta se inverte. Por outro lado, nas FL – P, a proporção permanece incerta e sua análise tem se revelado complexa. Discute-se, atualmente, se este tipo de fissura seria embriológica e etiologicamente distinto de FL + P, visto que em algumas populações seu comportamento epidemiológico é peculiar (MOSSEY e LITTLE, 2002).

Outro aspecto importante deste grupo de ACF, refere-se às proporções relativas de diferentes tipos de fissuras isoladas e sindrômicas.

Dentre as FL ± P isoladas, 80% são unilaterais e 20% bilaterais. Nas FL - P unilaterais, a tendência de acometimento esquerdo tem se mostrado consistente, ocorrendo em 80-85% dos casos, independente do sexo, grupo étnico e gravidade do defeito.

As proporções relativas dos diferentes tipos de FL ± P e FP isoladas demonstram que as FL + P unilaterais são as mais freqüentes, ocorrendo em 30 a 35% dos casos. FL - P e FP ocorrem em 20-25%, FL + P bilateral, em cerca de 10% e fissura submucosa nos casos restantes (MOSSEY e LITTLE, 2002)

As FL ± P e FP sindrômicas ocorrem, em média, em 15% dos casos. Mais de 300 síndromes são reconhecidas, afetando, entre outras, as regiões oral, cardíaca, esquelética, podendo ainda associar-se à deficiência mental, microcefalia, baixa estatura e distúrbios endócrinos como deficiência de GH (SHPRINTZEN, et al., 1985; GORLIN, et al., 1990; LETTIERI, 1993; COHEN et al., 1997; MOSSEY e LITTLE, 2002).

Nos 85% restantes, cerca de 50% apresentam outras anomalias não muito bem definidas (SHPRINTZEN, et al., 1985; GORLIN, et al., 1990; LETTIERI, 1993; COHEN et al., 1997; MOSSEY e LITTLE, 2002).

Embora a freqüência de fissuras orofaciais sindrômicas seja variável em diferentes séries, diversos autores concordam que, entre os subtipos de fissura, a FP é a mais freqüentemente relacionada à presença de outras anomalias

(SHPRINTZEN, et al., 1985; GORLIN, et al., 1990; COHEN et al., 1997; MOSSEY e LITTLE, 2002).

Parte da variação de frequência observada entre os estudos pode ser devida à imprecisão ou ambigüidade na definição do termo malformações associadas, ao tempo decorrido entre o nascimento e o diagnóstico e ao cuidado na execução do exame físico (CHRISTENSEN, 2002; MOSSEY e LITTLE, 2002).

Em relação à etiopatogênese, no grupo das FL \pm P e FP sindrômicas com nosologia definida, encontram-se síndromes com etiologia monogênica, cromossômica, multifatorial e teratogênica, entretanto, numa proporção significativa dos casos, a etiologia é desconhecida ou incerta (SHPRINTZEN, et al., 1985; GORLIN, et al., 1990; LETTIERI, 1993; COHEN, et al., 1997).

No grupo das FL \pm P e FP isoladas, a etiologia tem sido objeto de estudo há anos, todavia, ainda não existem conclusões sobre os possíveis mecanismos envolvidos. Isto, provavelmente, se deve a diferenças metodológicas, características étnicas próprias das populações, tamanho das famílias e reduzido número de afetados por família estudada (CARINCI et al, 2000; CHRISTENSEN, 2002; MOSSEY e LITTLE, 2002; WHO, 2002a).

Diversas observações, incluindo estudos de concordância em gêmeos monozigóticos e dizigóticos, apontam para uma maior herdabilidade nas FL \pm P que nas FP (GORLIN, et al., 1990; COHEN et al., 1997; CARINCI et al, 2000). Apesar disso, reconhece-se que ambas têm influência genética e ambiental na sua determinação (GORLIN, et al., 1990; COHEN et al., 1997; CARINCI et al, 2000; CHONG, 2002; WHO, 2002a).

Durante muitos anos admitiu-se que FL \pm P e FP são etiológica e embriologicamente distintas, entretanto, a descrição de uma grande família com mutações do MSX 1 (Muscle Segment Homeobox), com indivíduos apresentando FL \pm P e FP, colocou em dúvida esta clássica separação, levantando a possibilidade de que, em alguns casos, elas constituam fenótipos sobrepostos (WHO, 2002a).

Diversos genes têm sido caracterizados quanto aos seus papéis no desenvolvimento do lábio e do palato e, provavelmente, a compreensão das

interações de múltiplos genes e seus polimorfismos, poderá explicar tanto a variabilidade normal quanto a anormal. Apesar disso, evidências sobre o papel de outros genes são menos conclusivas, tornando o conhecimento atual dos fatores genéticos que controlam esses processos ainda rudimentar (CHONG, 2002).

Quanto à interação gene-ambiente nas fissuras orofaciais isoladas, reconhece-se que a variação da morfologia craniofacial no mundo está relacionada à etnicidade e a características familiares. Do mesmo modo, há evidências de que populações migrantes mantêm a mesma taxa de FL ± P observada em seus locais de origem, sugerindo que a influência étnica é mais importante que a geográfica (WHO, 2002a).

Por outro lado, consideráveis diferenças em relação ao estilo de vida e condições ambientais entre os países ou regiões dentro de cada país, também parecem influenciar (MOSSEY e LITTLE, 2002; WHO, 2002a).

O tabagismo e o consumo de álcool durante a gestação permanecem como os mais importantes fatores ambientais relacionados, porém as evidências não são inteiramente consistentes e podem diferir em se tratando de FL ± P ou FP (MOSSEY e LITTLE, 2002; WHO, 2002a). Há também evidências de que fatores nutricionais maternos estejam envolvidos, sendo a deficiência de ácido fólico e vitamina B6, os principais candidatos.

Todavia, a conclusão geral é de que os fatores socioeconômicos relacionados à deficiência nutricional durante a gestação, ainda não estão bem estudados. Uma das razões é a não padronização de critérios descritivos, o que impede comparações intercêntricas (MOSSEY e LITTLE, 2002, WHO, 2002a).

As craniossinostoses são definidas como a fusão prematura de uma ou mais suturas dos ossos chatos do crânio, acarretando uma conformação anormal. As conseqüências desta fusão são variáveis, podendo incluir hipertensão intracraniana, diminuição de fluxo sanguíneo cerebral, obstrução de vias aéreas, diminuição de acuidade visual e auditiva, déficit de aprendizado e distúrbios psicológicos (GORLIN, et al., 1990; ALONSO, 1997; COHEN et al., 1997; COHEN e MACLEAN, 2000).

O mecanismo de formação da sutura é um processo controlado por proteínas estimuladoras e inibidoras do crescimento. É por meio da modulação de expressão entre elas que ocorre o desenvolvimento harmônico dos ossos da calvária (OPPERMANN, 2000).

As craniossinostoses ocorrem, portanto, como resultado da perturbação do equilíbrio entre os fatores envolvidos na regulação da proliferação, diferenciação e apoptose das células da sutura craniana. Para tanto, fatores genéticos e não genéticos podem contribuir, causando falha do tecido da sutura na execução de suas funções proliferativas e anti-diferenciativas (WILKIE et al., 1997).

De acordo com a presença ou não de outras anomalias, as craniossinostoses são classificadas em associadas ou isoladas, sendo estas últimas as mais freqüentes.

As formas isoladas podem decorrer tanto de fatores ambientais (mecânicos) quanto genéticos (multifatoriais ou monogênicas) (COHEN e MACLEAN, 2000). Não parece haver predileção étnico-geográfica e sua ocorrência, geralmente, é esporádica (COHEN e MACLEAN, 2000). Até o momento, existem poucos relatos de alterações moleculares detectadas nesses casos (KAN et al., 2002).

Nas formas familiares, o mecanismo autossômico dominante é o mais comum, apresentando ampla variabilidade de expressão fenotípica e alta penetrância. O comprometimento da sutura sagital ocorre em 57% dos casos, afetando, principalmente, indivíduos do sexo masculino, enquanto o acometimento coronal ocorre em 18% a 29%, com discreto predomínio no sexo feminino. As suturas metópica e lambdóide, assim como o comprometimento de múltiplas suturas, são eventos menos freqüentes (GORLIN, et al., 1990; ALONSO, 1997; COHEN, et al., 1997).

Dentre as craniossinostoses associadas, as anomalias mais comumente verificadas ocorrem em membros, orelhas e no sistema cardiovascular. Além dessas, é freqüente a presença de deficiência mental. Estes achados, não

raramente, compõem síndromes com nosologia e etiologia definidas (ALONSO, 1997; COHEN, et al., 1997 COHEN e MACLEAN, 2000).

A prevalência média deste grupo de defeitos congênitos é de 3/10.000 (WHO, 2002a.) Apesar de sua importante frequência, grande parte dos estudos envolve aspectos anátomo-cirúrgicos e moleculares. Mutações nos genes FGFR 1 (Fibroblast Growth Factor Receptor), FGFR 2, FGFR 3, TWIST e MSX 2 têm sido as mais frequentemente relacionadas (GIL DA SILVA LOPES, 2004).

Além disso, a similaridade entre as diferentes condições clínicas e a inter-relação dos vários fatores genéticos, evidenciam uma via regulatória gênica comum, que ainda necessita maior elucidação (BELLUS et al., 1996, REARDON et al., 1997; PASSOS-BUENO et al., 1999; ROBIN, 1999; RICE et al., 2000).

As anomalias otomandibulares ou defeitos dos arcos branquiais compreendem um grupo embriopatogênico e etiologicamente heterogêneo. De acordo com a OMS (WHO, 2002a), sua prevalência em diferentes populações é de 1,2/10.000. Diversos problemas de classificação, nomenclatura e delineamento clínico são relatados na literatura, gerando escassez de dados relativos a este grupo como um todo (GORLIN et al., 1990; COHEN, et al., 1997). O Quadro 1 apresenta os mais importantes defeitos dos arcos branquiais e suas principais características clínicas.

Quadro 1 - Características clínicas dos principais quadros dismórficos envolvendo arcos branquiais.

Condição clínica	Principais Características Clínicas
Espectro Oculo-aurículo-vertebral	Hipoplasia e assimetria facial envolvendo mandíbula e orelha
Disostose Mandibulo-facial	Hipoplasia bilateral do zigomático, fissuras palpebrais oblíquas inferiores, micrognatia e malformação de orelhas
Síndrome de Townes-Brocks	Displasia de orelha, apêndices pré-auriculares, surdez neurosensorial e anomalias dos polegares

Síndrome Branquio-oto-renal	Malformação de orelha, surdez mista, fístulas branquiais, orifícios pré auriculares e anomalias renais
Seqüência DiGeorge	Defeito de timo, paratireóides, cardiovascular

Fonte: GORLIN et al., 1990; COHEN et al., 1997

A seqüência da holoprosencefalia constitui um defeito de linha média, decorrente de anomalias embrionárias do prosencéfalo, por falhas na separação sagital entre os hemisférios cerebrais, transversal entre diencéfalo e telencéfalo e horizontal entre os bulbos olfatórios e ópticos. De acordo com o grau de comprometimento encefálico, pode ser classificada em alobar, mais freqüente no sexo feminino (3:1), semilobar e lobar (GORLIN et al., 1990; HUNTER, 1993; COHEN et al., 1997).

Embora bastante variável em diferentes séries, sua prevalência geral é 1,26/ 10.000 em nativos, mas alcança 40/ 10.000 em abortos, o que reflete a alta letalidade desta anomalia (GORLIN et al., 1990; HUNTER, 1993; COHEN et al., 1997; WHO, 2002a).

Diversos dismorfismos faciais podem estar presentes, de modo que sua apresentação pode ser avaliada tanto na perspectiva anatômica, quanto na genético-dismorfológica (COHEN, 2001).

Cerca de 50% dos casos têm etiologia cromossômica, na maioria das vezes, com ocorrência esporádica. Nos 50% restantes, a etiologia é monogênica, ambiental ou desconhecida (GORLIN, et al., 1990; HUNTER, 1993; COHEN et al., 1997). Além disso, uma revisão realizada em 2000 menciona 12 diferentes *loci* associados (WALLIS e MUENKE, 2000).

Os Defeitos do Tubo Neural (DTN) estão entre as mais comuns anomalias congênitas humanas e são responsáveis por mais de 50% das mortes devidas a esta causa (GORLIN et al., 1990; HUNTER, 1993; COHEN, 1997).

Sua prevalência é significativamente maior entre abortos e natimortos, o que é esperado em decorrência da gravidade do distúrbio. Apresentam prevalência

variável de acordo com a região geográfica, grupo étnico e subtipo considerado, tendo sido verificado desde quase 1% na Irlanda a 0,2% nos Estados Unidos (HUNTER, 1993; COHEN, 1997; TOLMIE, 1997; CARAKUSHANSKY e KAHN, 2001).

Os DTN são classificados de acordo com o sítio anatômico envolvido, interessando no contexto deste trabalho, apenas os que acometem o pólo cefálico, dentre os quais estão anencefalia, encefalocele, exencefalia, atelencefalia e iniencefalia.

Estes defeitos podem ocorrer de maneira isolada ou associada a outras anomalias compondo quadros sindrômicos complexos. O risco de recorrência é variável de acordo com etiologia de cada caso, embora a grande maioria seja de ocorrência esporádica (GORLIN, et al., 1990; HUNTER, 1993; ROSEMBERG, 1995; TOLMIE, 1997).

Estudos populacionais iniciados na década de 1980 evidenciaram a possibilidade de prevenção de DTN com introdução periconcepcional de multivitaminas, especialmente de ácido fólico (MILUNSKI et al., 1989; CZEIZEL e DUDAS, 1992; MEDICAL RESEARCH COUNCIL VITAMIN STUDY – MRC- 1993).

Desde então, vêm sendo desenvolvidas, tanto em nível individual quanto populacional, importantes linhas para prevenção deste grupo de defeitos congênitos. Entre estas, destacam-se a suplementação periconcepcional com ácido fólico, estudos populacionais sobre os efeitos de seu uso (CASTILLA et al., 2003) e estudos moleculares e bioquímicos sobre seu metabolismo (VAN DER PUT et al., 2001).

Com relação aos quadros dismórficos associados a ACF, merecem destaque especial a Síndrome Alcoólica Fetal e a Síndrome de Stickler.

A Síndrome Alcoólica Fetal tem prevalência variável, relacionada com a incidência de alcoolismo na população feminina. Em termos globais, a OMS (WHO, 2002a) refere 2/10.000. Além de sua considerável prevalência, outro

importante aspecto relacionado a esta Síndrome é a possibilidade de prevenção, por meio da educação populacional.

A Síndrome de Stickler, com prevalência de 1/10.000 (WHO; 2002a), apresenta mecanismo de transmissão autossômico dominante com expressividade amplamente variável. Estes aspectos remetem à necessidade de avaliação clínico-dismorfológica cuidadosa de todo recém nascido com fissura palatina ou seqüência de Pierre Robin e, em muitas vezes, dos genitores (ZECHI-CEIDE, 1999).

Dados sobre as ACF na população brasileira são escassos e dispersos. A principal e mais abrangente fonte provém do Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC), que realiza vigilância epidemiológica dessas condições em maternidades voluntárias da América do Sul.

De acordo com o ECLAMC, a prevalência de FL ± P nas regiões Nordeste e Sul do Brasil, varia entre 9,72-11,89/10.000, enquanto no Sudeste, ocorre entre 5,39-9,71/10.000 (CASTILLA et al.,1995).

Para FP, no mesmo estudo, a prevalência é de 2,41-3,08/10.000 no Nordeste e Sul e de 3,09-5,01/10.000 no Sudeste do Brasil.

A prevalência de anencefalia está entre 2,89-3,93/10.000 e a de encefalocele, entre 1,37-1,97/10.000 para o País como um todo (CASTILLA et al. 1995).

3.4 - SIGNIFICADO E ÔNUS DAS ANOMALIAS CRANIOFACIAIS SOBRE O PACIENTE, A FAMÍLIA E A SOCIEDADE

Considerável parte dos pacientes com ACF tem expectativa de vida normal, visto que apenas uma minoria dessas condições é letal. Apesar disso, essas anomalias impõem um significativo impacto sobre a fala, audição, aparência e cognição, influenciando de modo prolongado e adverso a saúde e a integração social do portador (BERK e MARAZITA, 2002; WHO, 2002a).

A ampla diversidade clínica e o caráter múltiplo dessas condições impõem a oferta de assistência integral, especializada e de longo prazo, requerendo serviços de alta complexidade, que implicam em maiores investimentos por parte dos gestores de saúde (ACPA 2000; SHAW, et al., 2001).

Os custos dessa assistência são consideráveis. No ano 2000, o National Institute of Dental and Craniofacial Research dos EUA, estimou em 1 bilhão de dólares/ano o investimento necessário para assistir adequadamente portadores de FL \pm P ao longo de suas vidas e, em 2001, o National Health Service do Reino Unido, um custo de 6,4 milhões de libras/ano para manter em funcionamento uma unidade regional multidisciplinar para assistência a 140 casos novos/ano de FL \pm P (BERK; MARAZITA, 2002; WHO, 2002a).

Nos países em desenvolvimento, onde o impacto dos distúrbios genéticos e defeitos congênitos ainda está por ser reconhecido, esses custos, não raramente, são impossíveis de cobrir. Somam-se a isso problemas de ordenação e hierarquização do sistema público de saúde, bem como de equidade de acesso aos serviços disponíveis, tornando a assistência fora do alcance de muitos pacientes e famílias (WHO, 1999a; WHO, 2002a).

Por outro lado, são também enormes os custos do não tratamento ou do tratamento ineficiente das ACF (WHO, 2002a). O ônus em termos de morbidade, de incidência de distúrbios emocionais, de estigmatização, de exclusão social quanto às oportunidades educacionais e profissionais e de não inserção no mercado de trabalho, recaem sobre o afetado, sua família e sobre a sociedade (BERK; MARAZITA, 2002; WHO, 2002a).

Em muitas nações em desenvolvimento, a assistência a portadores de FL \pm P realizada por Organizações Não-Governamentais (ONGs), por meio de mutirões internacionais de caridade, pode representar a única chance de tratamento para os afetados. Essas ações têm por objetivo realizar cirurgias, treinar equipes médicas locais e fornecer infra-estrutura material para a continuidade do trabalho *in loco* (NATSUME e PRECIOUS, 2002; WHO, 2002a).

A despeito de solucionarem importantes problemas, essas ações envolvem graves questões relacionados à não adoção de consentimento livre e informado, tanto para realização do tratamento quanto para a cooperação com pesquisas genéticas, a falta de garantia da qualidade da assistência prestada, de seguimento pós-cirúrgico e de avaliação da satisfação, entre outros (NATSUME e PRECIOUS, 2002; WHO, 2002a).

Essas questões têm sido objeto de preocupação da comunidade científica internacional e vêm sendo abordadas nas publicações oficiais da Fundação Internacional de Fissuras Labiopalatais e da OMS (NATSUME e PRECIOUS, 2002).

Além disso, reconhece-se que os mutirões não atendem outras necessidades de saúde dos afetados, como o esclarecimento diagnóstico, o aconselhamento genético e a reabilitação (WHO 2002a).

Assim, como destacado por SANDY et al. (2001), a intervenção do poder público é essencial para a adequação da oferta de assistência na área das ACF. A esta afirmativa, a OMS (WHO, 2002a), acrescenta a necessidade de aumentar o número de centros de excelência no tratamento de ACF nos locais de origem dos pacientes, como estratégia para melhorar a qualidade e o acesso à assistência nesta área.

3.5 - EQUIPES MULTIPROFISSIONAIS NA ASSISTÊNCIA A PORTADORES DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS EM SERVIÇOS

A complexidade do atendimento ao portador de ACF requer que a assistência seja realizada por equipe constituída por diversos especialistas, envolvendo várias áreas de conhecimento (PAYNTER et al., 1993; ACPA, 2000; STRAUSS, 2002).

As intervenções abrangem cirurgia craniofacial e neurológica, tratamento odontológico e ortognático, acompanhamento otorrinolaringológico, fonoaudiológico, nutricional, neuroevolutivo, cuidados de enfermagem, abordagem

das esferas social, psicológica e educacional, além de avaliação genético-clínica (ACPA 2000; SHAW, et al., 2001; BERK e MARAZITA, 2002).

Esta complexidade decorre, pelo menos em parte, da necessidade de incorporação de tecnologia e de conhecimentos cada vez mais especializados, objetivando a oferta da melhor atenção possível. Entretanto, carrega o risco de fragmentação e desumanização (STRAUSS, 2002).

Neste sentido, mas não especificamente em relação a portadores de ACF, CECÍLIO (2001) destaca que em um modelo de assistência organizado como pirâmide, os serviços superespecializados, dirigidos a demanda pontuais e específicas, não têm compromisso com a integralidade da assistência em sua conceituação ampliada e, por isso, não conseguem atender, de maneira plena, às necessidades de saúde dos indivíduos.

A inclusão de profissionais da área psicossocial, nas equipes multiprofissionais na área das ACF, tem sido uma estratégia para a superação desses problemas. Entretanto, é também necessário que os especialistas trabalhem em conjunto, com abordagem holística do paciente, visualizando que o processo de habilitação/reabilitação inclui fatores médicos, sociais, e psicológicos (STRAUSS, 1998; ACPA, 2000; SHAW et al., 2001; STRAUSS, 2002).

Com relação à conformação interna dos serviços, estudos europeus e norte-americanos, recomendam, respectivamente, modelos multidisciplinares e interdisciplinares (STRAUSS, 1998; ACPA, 2000; SHAW et al., 2001; STRAUSS, 2002;).

No modelo interdisciplinar defendido por STRAUSS (2002), a construção do plano de tratamento/seguimento é coletiva, devendo cada profissional apresentar sua opinião, seguindo-se um período de discussão até o alcance do consenso com redação final das recomendações. A liderança é participativa e prevê rodízio entre os membros. Neste modelo, são papéis do líder, facilitar e coordenar os trabalhos, bem como arbitrar conflitos de interesses.

Ainda segundo o autor, no modelo multidisciplinar, embora exista cooperação entre os diversos especialistas envolvidos, sua atuação mantém independência e autonomia. As relações de liderança são hierarquizadas e não

favorecem a construção de um plano de tratamento/seguimento baseado no consenso mútuo, sendo assim mantidos os riscos de fragmentação e desumanização da abordagem.

Para CECÍLIO (2001), mais que a adesão a qualquer modelo, é necessário organizar a atenção e capacitar os profissionais para a escuta das necessidades de saúde dos indivíduos. O esforço de cada integrante da equipe, e desta como um todo, para traduzir e atender às necessidades de saúde captadas em sua dimensão individual, definiria a prática da integralidade necessária no espaço dos serviços de saúde.

Independente do modelo adotado é consenso entre os autores que a consciência sobre o processo de adoecimento não pode ser exclusiva de especialistas da área psicossocial, sendo indispensável o envolvimento conjunto de profissionais, pacientes e familiares. Estes últimos têm participação essencial no processo de habilitação/reabilitação, devendo ser assegurada a eles a oportunidade de discutir o tratamento, respeitando sua autonomia (PAYNTER et al., 1993; STRAUSS, 1998; ACPA, 2000; SHAW, et al., 2001; STRAUSS, 2002).

A ênfase dada, em publicações específicas da área, à autonomia de pacientes e familiares no âmbito dos serviços de ACF, vai ao encontro da reconceitualização adotada por CECÍLIO (2001), segundo a qual educação e informação são apenas parte do processo, uma vez que autonomia implica na possibilidade de reconstrução dos sentidos da vida, incluindo a luta pela satisfação de necessidades próprias, da forma mais ampla possível.

3.6 - O PAPEL DO GENETICISTA CLÍNICO NAS EQUIPES MULTIPROFISSIONAIS

Na assistência ao portador de ACF, o geneticista clínico tem participação fundamental, visto que é o profissional com habilidades para avaliar e acompanhar adequadamente os quadros dismórficos complexos (SHPRINTZEN, et al., 1985; ACPA, 2000; SHAW et al., 2001).

Em relação ao paciente e sua família, o objetivo final da avaliação genético-clínica é o provimento de aconselhamento genético. Neste são fornecidas

informações, de modo não diretivo, sobre os aspectos clínicos, as causas, o prognóstico e o risco de recorrência de novos casos (NUSSBAUM et al., 2002)

Contudo, o aconselhamento genético não se limita a isto, pois requer habilidades de comunicação, em vista do impacto das informações e dos complexos aspectos psicossociais envolvidos (OPITZ, 1984; NUSSBAUM et al., 2002). STADER (2002) destaca que, em se tratando de anomalias que afetam a face, esse impacto torna-se ainda maior.

Além disso, a necessidade de orientar outros membros da família em relação aos riscos a que estão expostos, bem como às opções disponíveis frente a estes riscos, constitui outra dimensão que deve ser considerada no aconselhamento genético (NUSSBAUM et al., 2002).

As funções do geneticista clínico, entretanto, não se esgotam no atendimento ao paciente e sua família. Junto à equipe de assistência, este especialista tem o importante papel de contribuir para o esclarecimento do diagnóstico, fundamental para o adequado planejamento terapêutico individualizado (ACPA, 2000; SHAW, et al., 2001).

SHPRINTZEN (1985) refere que cerca de 50,0% dos portadores de fissuras orais atendidos em clínicas especializadas têm, na verdade, um quadro síndrômico. Segundo o autor, este dado é extremamente significativo, pois na maioria das clínicas, a avaliação genética ainda não é uma rotina, talvez porque muitos profissionais continuem pensando que a associação entre fissuras orais e outras anomalias é uma situação rara.

Além disso, um estudo sobre deficiência mental em portadores de fissuras orais, demonstrou a importância da avaliação sistemática do desenvolvimento neuropsicomotor nestes pacientes. A presença de deficiência mental deve alertar a equipe de assistência para a necessidade de consultar outros especialistas e, particularmente, o aconselhador genético no que se refere às informações fornecidas aos pais (STRAUSS e BRODER, 1993).

Por outro lado, não é incomum que, frente a portadores de anomalias congênitas isoladas ou múltiplas, não se chegue a um diagnóstico clínico e, portanto, à estimativa adequada do risco de recorrência.

Em algumas situações, isto se deve à existência de um delineamento clínico pouco consistente na literatura, em consequência da raridade e (ou) da heterogeneidade clínico-etiológica do distúrbio (GIL DA SILVA LOPES, 1997).

Embora o desenvolvimento de técnicas de biologia molecular tenha possibilitado a realização de diagnósticos mais acurados, para muitas ACF isto ainda não é uma realidade.

Assim, em plena era da biologia molecular permanece a necessidade de realização de estudos clínicos e evolutivos, fundamentais para a compreensão do distúrbio e realização de adequado seguimento dos pacientes, inclusive no que se refere à adoção de condutas antecipatórias (GIL DA SILVA LOPES, 1997).

Frente a toda complexidade e heterogeneidade das ACF, a participação do geneticista clínico também se reveste de importância para a correta obtenção de dados epidemiológicos. Esta, por sua vez, requer o adequado registro e classificação dos casos e a investigação de fatores de risco genético e (ou) teratogênicos em cada família (CORREA e EDMONDS, 2002; MOSSEY e LITTLE, 2002; WHO, 2002a).

3.7 - ORGANIZAÇÃO DA ASSISTÊNCIA NA ÁREA DAS ANOMALIAS CRANIOFACIAIS: EXPERIÊNCIA INTERNACIONAL E RECOMENDAÇÕES DA ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE

A partir da década de 1980, alguns estudos sobre organização da oferta, composição e características estruturais e funcionais dos serviços de assistência a portadores de ACF começaram a surgir.

A Inglaterra, pioneira nesses estudos, criou em 1982 o Craniofacial Anomalies Register (CARE). Esse registro tinha como objetivos principais, o provimento de dados descritivos sobre os serviços de assistência na área de FL ± P e a manutenção da vigilância epidemiológica dessas condições na Inglaterra (HAMMOND e STASSEN, 1999; CRANE, 2003).

Entre os principais obstáculos encontrados no desenvolvimento do CARE, destacaram-se o sub-registro e a impossibilidade de avaliação da qualidade da assistência frente à grande diversidade de condutas adotadas (HAMMOND e STASSEN, 1999).

Na América do Norte, as primeiras iniciativas para chamar a atenção do poder público para a complexidade da assistência à criança com necessidades especiais, partiram dos cirurgiões gerais dos Estados Unidos, em 1987 (ACPA, 2000).

O marco foi uma publicação contendo recomendações sobre o comprometimento com a assistência, inclusive no que se refere ao financiamento do tratamento; encorajamento para a constituição de serviços comunitários; capacitação adequada dos profissionais envolvidos; formação de coalizões com estabelecimento de protocolos para melhoria da oferta e da qualidade do serviço e definição de diretrizes para a realização de pesquisas e para a disseminação de informações sobre aspectos da assistência à saúde dessas crianças (ACPA, 2000).

Pouco tempo após esta publicação, o Maternal and Child Health Bureau liberou fundos para a ACPA, visando o desenvolvimento de normas para assistência à criança e ao adolescente portadores de ACF.

O trabalho teve início em maio de 1991, com uma conferência de consenso, envolvendo profissionais com experiência nesta área, representantes de pacientes e famílias, representantes de minorias e agências governamentais envolvidas no financiamento da assistência à saúde. O documento final foi ratificado pelos participantes e aprovado pelo conselho executivo da ACPA. Este

documento é periodicamente revisado tendo em vista a incorporação de mudanças no conhecimento científico na área das ACF (ACPA, 2000).

A versão revisada de abril de 2000 define os seguintes princípios fundamentais na assistência ao portador de FL \pm P e (ou) outras anomalias craniofaciais (ACPA, 2000):

- a) o melhor modelo de assistência é realizado por equipe interdisciplinar;
- b) os melhores resultados são alcançados por equipes que têm maior demanda de pacientes/ ano;
- c) o primeiro atendimento deverá ser realizado idealmente nas primeiras semanas ou, quando possível, nos primeiros dias de vida;
- d) todo esforço deve ser feito, já no primeiro contato com a família, para auxiliá-la no ajustamento à criança;
- e) familiares devem receber toda informação sobre os procedimentos terapêuticos, opções, fatores de risco, benefícios e custos do tratamento, visando a tomada de decisões informadas e a participação ativa na realização do plano de tratamento proposto. Quando a criança estiver madura o suficiente, esta deverá participar das decisões;
- f) o plano de tratamento deve ser desenvolvido e implementado com base nas recomendações da equipe de assistência;
- g) a assistência deve ser coordenada pela equipe interdisciplinar, mas, quando possível, deve ser amparada em nível local. Entretanto diagnósticos e procedimentos cirúrgicos complexos devem ser restritos a centros maiores;
- h) é responsabilidade das equipes de assistência a atenção aos aspectos lingüísticos, culturais, étnicos, psicossociais, econômicos e físicos que afetam a dinâmica da relação equipe-paciente-família;

- i) é responsabilidade das equipes de assistência o monitoramento dos resultados em curto e longo prazos, por meio de seguimento longitudinal dos pacientes, incluindo apropriada documentação e manutenção de registros;
- j) a avaliação dos resultados deve considerar a satisfação e o bem estar psicossocial, além dos efeitos do tratamento sobre crescimento, funcionalidade e aparência.

A despeito da existência desses princípios desde 1991, o primeiro estudo norte-americano sobre organização, funcionamento e composição dos serviços de assistência a portadores de ACF, nos Estados Unidos e no Canadá, foi apenas realizado em 1996 (STRAUSS, 1998; STRAUSS, 2002).

Este estudo surgiu da necessidade de definir critérios de credenciamento e acreditação de serviços no diretório de membros da ACPA, sendo impulsionado, à época, pela pressão das políticas de financiamento das agências de saúde, seguradoras e grupos de managed care (STRAUSS, 1998; STRAUSS, 2002).

O método consistiu na elaboração e aplicação de um questionário contendo critérios de definição de serviços de assistência a portadores de FL \pm P e de outras ACF, sendo utilizada a auto-denominação, sem visita de auditoria (STRAUSS, 1998; STRAUSS, 2002).

Um serviço de FL \pm P foi definido como aquele que realiza avaliação coordenada e interdisciplinar e tratamento de pacientes com FL \pm P e FP. Para enquadrar-se nesta categoria, o serviço deveria preencher as oito condições básicas e 30 dentre 35 adicionais listadas pela ACPA (Anexo 1) (STRAUSS, 1998; STRAUSS, 2002).

Especificamente em relação às especialidades integrantes das equipes de assistência, a seguinte composição mínima foi definida (STRAUSS, 1998):

1. cirurgia;
2. odontologia (ortodontia);
3. otolaringologia;
4. terapia de fala e linguagem;

5. psicologia, serviço social ou outra da área de saúde mental;
6. enfermagem.

Para ser classificado como um serviço de assistência a outras ACF, a equipe deveria realizar avaliação coordenada e interdisciplinar e tratamento de pacientes com diversas ACF ou síndromes, procedendo cirurgia intracraniana através da face média, incluindo região orbitária e crista supra-orbitária. Para enquadrar-se nesta categoria, o serviço deveria preencher todas as 45 condições listadas pela ACPA (anexo 2) (STRAUSS, 1998; STRAUSS, 2002).

Para estes serviços, também foi definida composição mínima das equipes de assistência, do seguinte modo (STRAUSS, 1998):

1. cirurgia, neurocirurgia;
2. odontologia (ortodontia/odontopediatria/prostodontia);
3. otolaringologia;
4. terapia de fala e linguagem;
5. audiologia;
6. área de saúde mental (psicologia, serviço social, pediatria do desenvolvimento ou psiquiatria);
7. enfermagem;
8. oftalmologia;
9. radiologia;
10. genética clínica.

No estudo foram identificados e contatados 296 serviços, havendo uma taxa de resposta de 83,4%. Os principais resultados foram (STRAUSS, 1998; STRAUSS, 2002):

- a) número aproximadamente igual de serviços nas áreas de FL ± P (42,5%) e de outras ACF (41,3%) satisfazia aos critérios propostos;
- b) diferenças substanciais entre os serviços de FL ± P e de outras ACF em termos de demanda de pacientes e de volume cirúrgico;
- c) percentual importante tanto de serviços de FL ± P quanto de outras ACF, atendia, anualmente, um pequeno número de pacientes e

- realizava poucos procedimentos cirúrgicos apesar de não estarem localizados em áreas rurais ou de baixa densidade populacional;
- d) oitenta e cinco por cento dos serviços coletavam e guardavam dados clínicos de seus pacientes e
 - e) cinquenta por cento tinham sistema interno de avaliação de resultados dos tratamentos.

Na Europa, o primeiro estudo internacional sobre resultados da assistência a portadores de FL ± P foi publicado em 1992. Neste estudo verificou-se que a assistência era centralizada em países nórdicos e descentralizada na França, Alemanha e Reino Unido (SHAW et al., 1992; SHAW et al., 2001).

De acordo com os autores, a assistência descentralizada estava ligada a diversos problemas entre os quais, o surgimento e utilização de protocolos muito variados, com resultados muito díspares, particularmente relacionados ao pequeno número de cirurgias realizadas. Esta característica tornava a assistência mais complexa e cara, com necessidade de cirurgias adicionais e maior desgaste para pacientes e familiares, nos serviços mais precários.

Também verificaram insuficiência na adoção de condutas baseadas em evidências, o que dificultava a avaliação multicêntrica de resultados e a realização de estudos randomizados prospectivos, esta última devida, entre outras razões, à impossibilidade de composição de grandes amostras para pesquisa.

Desse modo, o estudo revelou importantes diferenças entre os serviços europeus, constituindo-se num poderoso estímulo para a melhoria da assistência. Além disso, foi desenvolvido um método para comparar práticas, com potencial de ampliar a cooperação entre os países quanto ao desenvolvimento de ensaios clínicos e de pesquisa básica envolvendo laboratórios de genética molecular, epidemiologistas e serviços que lidam com grandes famílias de afetados (SHAW et al., 1992; SHAW et al., 2001; WHO, 2002a).

A primeira repercussão deste estudo ocorreu no Reino Unido onde, por intervenção do governo, foi criado o Clinical Standards Advisory Group (CSAG). Este grupo produziu um estudo nacional revelando que os serviços britânicos eram

descentralizados e fragmentados e em algumas áreas alcançavam um baixo padrão de assistência clínica (SHAW, et al., 2001; CRANE, 2003).

A partir de então, o governo determinou que as regiões deveriam ter um único centro responsável pela assistência, contando com uma equipe adequada de especialistas, constituída por dois a três cirurgiões, cada um dos quais responsável por não menos que 40 novos casos/ano de cirurgia primária (SHAW, et al., 2001; WHO, 2002a; CRANE, 2003).

Em 2001, foi criada a *Craniofacial Anomalies Network* (CRANE). A CRANE consiste num registro de crianças e adultos com FL ± P nascidos na Inglaterra e País de Gales, para o qual foi transferido todo o banco de dados do anterior CARE. Este é um exemplo do papel essencial do governo sobre a ordenação e hierarquização da assistência, quando métodos voluntários falham (SHAW, et al., 2001; WHO, 2002a).

Assim, a partir do sucesso obtido com o primeiro estudo realizado por SHAW et al. (1992), foi lançado um projeto mais amplo, denominado Standards of Care for Cleft and Palate in Europe (EUROCLEFT), tendo em vista a melhoria da eficácia e eficiência do atendimento a portadores de FL ± P em escala pan-européia.

Nos três primeiros anos de desenvolvimento, o EUROCLEFT incluiu países pertencentes à União Européia e estados membros da área econômica e, no último ano, países do Centro e do Leste europeus. Os objetivos traçados foram (SHAW, et al., 2001):

- a) Criação de uma rede internacional de serviços: estruturada a partir de representantes escolhidos em cada país;
- b) Estabelecimento de recomendações sobre estrutura e funcionamento dos serviços: desenvolvida a partir de workshops para definição de consensos;
- c) Levantamento de serviços existentes e de recursos disponíveis para pesquisa: realizado por levantamento preliminar de possíveis serviços

de assistência, seguido de encaminhamento de questionário, por correio, solicitando informações sobre demanda, especialidades envolvidas no atendimento, existência de protocolos cirúrgicos e de atividade de pesquisa.

O levantamento realizado durante o estudo envolveu 201 serviços europeus (40%), distribuídos em 30 países, destacando-se entre os principais resultados (SHAW, et al., 2001; WHO, 2002a):

- **Ampla diversidade de modelos e de políticas de assistência.** Em alguns países, a oferta já é centralizada em unidades nacionais ou regionais, mas em outros persistem clínicas privadas isoladas e são poucos os centros de referência. Além disso, em algumas cidades coexistem dois, três ou mais centros de atendimento.
- **Ampla diversidade de práticas clínicas.** Diferentes especialidades cirúrgicas estão envolvidas no atendimento, sendo as mais citadas a plástica, a bucomaxilofacial, a pediátrica e otorrinolaringológica. Dezesete diferentes seqüências cirúrgicas para fechamento de fissura são empregadas e, em termos gerais, 201 serviços utilizam 194 protocolos distintos para um mesmo subtipo de fissura.
- **Grande interesse de participação em estudos multicêntricos e ensaios clínicos randomizados.** Alguns centros informaram estudos em desenvolvimento, publicações e acesso a recursos como banco de dados, equipamentos e cooperação com grupos de genética.
- **Criação da rede de serviços.** Esta contemplou, inicialmente, 28 países, possibilitando a divulgação e o compartilhamento de exemplos de boa prática passíveis de aplicação em diversos países.
- **Identificação de obstáculos que necessitam de soluções locais.** Entre estes estão egocentrismo, competição entre especialistas, falta de liderança, necessidade de capacitação em nível

hospitalar e falta de percepção das autoridades de saúde frente às necessidades de portadores de FL ± P.

- **Produção de documentos consensuais.** Estes descrevem o que profissionais e governos podem fazer para organizar melhor a assistência ao portador de FL ± P, independente do país de nascimento da criança. Esses documentos compreendem 1) diretrizes políticas 2) guia básico de práticas quanto às necessidades de saúde, organização dos serviços e financiamento da assistência e 3) princípios gerais da composição de arquivos de dados dos serviços (Anexos 3, 4 e 5, respectivamente).

Os documentos produzidos pelo EUROCLEFT foram posteriormente adotados pela OMS (WHO, 2002a) em sua conferência de consenso sobre qualidade da assistência e organização de serviços na área de ACF. Entre estes documentos estão os seguintes critérios mínimos de composição de equipes de assistência a portadores de FL ± P e FP (SHAW, et al., 2001; WHO, 2002a):

1. cirurgia;
2. odontologia (odontopediatria/ortodontia);
3. otorrinolaringologia;
4. terapia de fala e linguagem;
5. suporte neonatal e aconselhamento;
6. enfermagem neonatal;
7. pediatria do desenvolvimento;
8. genética clínica.

De acordo com a OMS (WHO, 2002a) repercussões iniciais do EUROCLEFT já estão sendo verificadas em relação à reestruturação dos serviços,

criação de associações de pais e profissionais, financiamento da assistência, ordenação do registro de casos e desenvolvimento de estudos conjuntos, a exemplo do European Collaboration on Craniofacial Anomalies (EURCRAN 2000-2004).

Todos os estudos mencionados têm em comum a demonstração de que as amplas variações na oferta e qualidade da assistência a portadores de ACF, estão profundamente relacionadas às características organizacionais, estruturais e funcionais dos serviços.

Estas, por sua vez, são determinadas por diferenças entre os países, quanto ao desenvolvimento econômico, à estrutura sociopolítica e ao sistema de saúde vigente (SHAW, et al., 2001; STRAUSS, 2002; WHO, 2002a).

Com base neste reconhecimento e tendo em vista a necessidade de reduzir a duplicação de esforços, bem como de estabelecer metas prioritárias, consensos globais e protocolos comuns de pesquisa nesta área, a OMS (WHO, 2002a), lançou o projeto Global Strategies to Reduce the Health-care Burden of Craniofacial Anomalies.

Este projeto, ainda em desenvolvimento, é financiado com recursos do National Institute of Dental and Craniofacial Research e tem como objetivos específicos:

- a) criar uma rede internacional para construção, planejamento e desenvolvimento de protocolos visando a realização de estudos colaborativos nas áreas biomédica, epidemiológica e comportamental em ACF;
- b) criar diretório de recursos para pesquisa e
- c) criar banco de dados de acesso público disponível na internet.

Como primeira etapa, foram realizadas duas conferências internacionais de consensos, cobrindo quatro áreas selecionadas: genética, interação gene-ambiente, prevenção e tratamento. As principais conclusões e recomendações desta conferência são:

- **Na área de interação gene-ambiente:** melhoria dos sistemas de vigilância epidemiológica; estudo de populações e (ou) padrões de anomalias específicas; padronização de amostras, controle de parâmetros demográficos e metodológicos; definição da frequência de genótipos em diferentes populações/ grupos étnicos.
- **Na área de genética:** identificação de tecnologias, métodos analíticos e populações capazes de proporcionar maior avanço no conhecimento sobre etiologia.
- **Na área de prevenção:** identificação de fatores ambientais e comportamentais, revisão das evidências sobre papel dos fatores nutricionais maternos, estabelecimento de consenso sobre ensaios de suplementação nutricional e implementação de estudos colaborativos com emprego de protocolos comuns.
- **Na área de tratamento:** implementação de assistência baseada em evidências; avaliação do acesso e disponibilidade dos serviços, identificação e disseminação de estratégias para aumentar a disponibilidade de assistência a todos os cidadãos, independente de sua nacionalidade; desenvolvimento de métodos para aferição da qualidade do atendimento e dos protocolos adotados e desenvolvimento de um guia básico de assistência e de manutenção de registros clínicos necessários à avaliação do serviço, a ser adotado em nível internacional.

O envolvimento da genética tanto na assistência quanto na pesquisa na área das ACF é evidenciado nas quatro áreas selecionadas pela OMS para iniciar o desenvolvimento do referido Projeto.

3.8 - ASSISTÊNCIA À SAÚDE NO BRASIL: DA REFORMA SANITÁRIA À CONSTRUÇÃO DO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE

Antes da Constituição Federal de 1988, o sistema público de saúde brasileiro contava com algumas ações de promoção da saúde e prevenção de

doenças desenvolvidas pelo Ministério da Saúde (MS) em conjunto com estados e municípios (OPAS/WHO, 1998; BRASIL, 2002; SOUZA, 2002).

Na área da assistência, havia apenas alguns hospitais especializados em psiquiatria e tratamento de tuberculose e a Fundação de Serviços Especiais de Saúde Pública que atuava em regiões específicas, com destaque para o interior do Norte e Nordeste do País. Esta ação, também chamada de “assistência médico-hospitalar”, era prestada a indigentes em municípios e estados, por instituições filantrópicas, com caráter de caridade (BRASIL, 2002; SOUZA, 2002).

A grande atuação do poder público, à época, se dava por meio do Instituto Nacional de Previdência Social (INPS), depois transformado em Instituto Nacional de Assistência Médica e Previdência Social (Inamps). O Inamps tinha responsabilidade com seus associados, trabalhadores com carteira assinada, e seus dependentes. Assim, em relação à assistência à saúde, os brasileiros estavam subdivididos entre os que podiam pagar, os que tinham direito ao Inamps e os que não tinham nenhum direito (BRASIL, 2002; SOUZA, 2002).

O financiamento da saúde era feito pelas superintendências regionais do Inamps com base no volume de recursos arrecadados e no número de beneficiários existentes, havendo predomínio das regiões sudeste e sul (BRASIL, 2002; SOUZA, 2002).

Durante as décadas de 1970 e 1980, embalado pela política “desenvolvimentista” vigente, o Inamps construiu grandes unidades de atendimento ambulatorial e hospitalar e contratou diversos serviços privados nos grandes centros urbanos, numa dita investida rumo à “universalização” da assistência, sem, entretanto, avaliar as reais necessidades de saúde da população, nem tampouco controlar a qualidade e a quantidade dos serviços comprados (BRASIL, 2002; SOUZA, 2002).

Neste período, acentuou-se a crise da previdência e a indignação da sociedade organizada contra as precárias condições de assistência, a

mercantilização do setor saúde, a incompetência e o descaso de poder público (AROUCA¹, 1988).

Neste cenário, o movimento da reforma sanitária visualizou a possibilidade de um grande salto na estruturação do sistema de saúde, contribuindo de forma fundamental para a aprovação dos princípios e diretrizes dessa reforma, durante a 8^a Conferência Nacional de Saúde, realizada em 1986 (PAIM, 1993).

Entre esses princípios e diretrizes estão a ampliação do conceito de saúde, o reconhecimento da saúde como direito de todos e dever do Estado, a necessidade de constituição e ampliação do orçamento para o setor e de construção de um sistema único (PAIM, 1993). Para CECÍLIO (2001), os princípios de universalidade, integralidade e equidade compõem um tríplice conceito-signo, que expressa o ideário da reforma sanitária brasileira.

A partir daquele marco, a construção da reforma sanitária passou, gradativamente, pelas Ações Integradas de Saúde, em 1986, pelo Sistema Unificado e Descentralizado de Saúde (SUDS), em 1987, alcançando, em 1988, o Sistema Único de Saúde (SUS) (PAIM, 1993; SOUZA, 2002).

Após a institucionalização do SUS, em 1988, outros passos se revelaram necessários objetivando sua plena implantação e consolidação (PAIM, 1993; OPAS/WHO, 1998; BRASIL, 2002; SOUZA, 2002)

No campo legislativo, esses passos compreenderam a promulgação das Leis Orgânicas da Saúde (8.080/90 e 8.142/90), a transferência do Inamps para o MS e sua posterior extinção, a edição das Normas Operacionais Básicas (NOB 01/91, NOB 01/93 e NOB 01/96), a aprovação da Emenda Constitucional n° 29 de 2000 e a edição das Normas Operacionais de Assistência à Saúde (NOAS 01/01 e NOAS 01/02) (OPAS/WHO, 1998; BRASIL, 2002; SOUZA, 2002).

¹ AROUCA, A. *Apud* PAIM, J. S. A reforma sanitária e os modelos assistenciais. In: ROUQUAYROL, M. Z. *Epidemiologia & Saúde*. 4^a ed. Rio de Janeiro: MEDSI, 1993, p. 455-466.

No presente, embora tenham ocorrido avanços na implantação do SUS, novos obstáculos são postos à sua construção e consolidação. A superação destes ultrapassa, reconhecidamente, a esfera legal, requerendo a participação da sociedade e a disposição do poder público para o enfrentamento de interesses diversos e, não raramente, antagônicos.

A despeito dos avanços quanto à descentralização político-administrativa e financeira, a organização e a ampliação do acesso dos cidadãos aos cuidados de saúde permanecem como importantes desafios. Sua superação requer ações para combater a iniquidade de acesso e de financiamento e promover a oferta ordenada de serviços (BRASIL, 2002).

A utilização do princípio de equidade como orientador do SUS é, todavia, recente (SCOREL, 2002). Este termo não aparece no texto constitucional nem tampouco nas Leis Orgânicas de Saúde (SCOREL, 2002; VIANA et al., 2001). A despeito disto, VIANA et al. (2001) consideram que o conceito de “igual acesso para igual necessidade” ou, de “garantia de mais direitos a quem tem mais necessidades”, constitua o pensamento predominante entre os formadores de opinião.

Durante um importante período de tempo, entretanto, o conceito de equidade esteve restrito a acesso e consumo de serviços (SCOREL, 2002). CECÍLIO (2001) enfatiza que equidade, e também integralidade, enquanto objetivos da atenção à saúde, vão além dos conceitos de consumo e do acesso. Para este autor, esses princípios alcançam as micropolíticas de saúde, suas articulações, fluxos e circuitos e, deste modo, definem diretrizes do sistema de saúde.

Para SCOREL (2002), com a NOB SUS 01/1993, o conceito de equidade teve seu campo de abrangência ampliado, passando a interferir no modelo assistencial, mas apenas com a NOB SUS 01/1996, o termo equânime foi introduzido no texto constitucional, sendo então definido como “justa igualdade”, sendo consolidado, a partir daquele momento, como um princípio orientador do SUS. Entretanto, segundo a mesma autora, a designação “justa igualdade” levanta mais perguntas que respostas, visto que não está explicitada a importante

associação entre os termos equânime e universal, embora a distinção entre eles apareça.

O estabelecimento de políticas públicas equânimes deve tomar como pontos de partida o reconhecimento da saúde como direito, a priorização das necessidades de saúde como categoria essencial de justiça e o estabelecimento de mecanismos de financiamento adequados (SCOREL, 2002). Assim, a discussão conceitual sobre o que é e a que se refere a equidade, constitui importante ferramenta para a elaboração de diretrizes, parâmetros e estratégias capazes de operacionalizar igualdade e equidade no cotidiano dos cidadãos.

Para CECÍLIO (2001), não há equidade e integralidade possíveis sem garantia de universalidade de acesso.

Ainda conforme este autor, o alcance da máxima equidade e integralidade, impõe o repensar da organização do processo de trabalho, gestão, planejamento e construção de novos saberes e práticas em saúde. Neste repensar, destaca a incorporação das necessidades de saúde como centro de intervenções e práticas dos profissionais, equipes, serviços e redes de serviços.

3.9 - ORGANIZAÇÃO E AMPLIAÇÃO DO ACESSO À SAÚDE NO SUS: CRIAÇÃO DAS REDES ASSISTENCIAIS DE ALTA COMPLEXIDADE

Para o MS, a inclusão plena do grande contingente populacional, a fusão das redes assistenciais do Inamps e do MS e a adequação de gerenciamento e de organização assistencial, constituem os principais desafios postos à organização e ampliação do acesso à saúde no SUS (BRASIL, 2002).

Especificamente em relação ao acesso, além problema do tamanho populacional, outros aspectos são destacados como importantes, dentre os quais infra-estrutura e capacidade instalada dos serviços, sua distribuição geográfica e

adequação de sua oferta às necessidades, à forma de financiamento, à organização e à regulação da assistência (BRASIL, 2002, GOULART, 2002; SOUZA, 2002).

No período 1998-2002, a atuação do MS nesta área se deu, entre outras, pela adoção das seguintes macroestratégias, desenvolvidas pela Secretaria de Assistência à Saúde (SAS):

- **Organização de redes assistenciais:** contemplou medidas normativas, de investimento e de custeio necessárias à estruturação de redes assistenciais e à hierarquização de serviços, especialmente na média e alta complexidade, visto que muitos não estão disponíveis nos municípios, estados ou mesmo regiões do País.
- **Administração das tabelas de remuneração de procedimentos:** utilização das tabelas como instrumento de indução de políticas e de ampliação do acesso, concedendo reajustes e incluindo novos procedimentos.
- **Controle, regulação e avaliação da assistência:** definição e unificação conceitual de regulação da assistência e adoção de mecanismos normativos, operacionais e de financiamento para as centrais de regulação nas três esferas de governo.
- **Redução de demandas reprimidas:** realização de campanhas e mutirões objetivando a redução da demanda e das listas de espera para realização de procedimentos cirúrgicos eletivos.
- **Intervenção em áreas assistenciais específicas:** atuação nas áreas de triagem neonatal, deficiência mental, assistência ventilatória a portadores de distrofia muscular progressiva, tratamento cirúrgico da epilepsia, entre outros.
- **Organização do sistema nacional de transplantes:** implantação do sistema, normalização das atividades, organização das centrais estaduais e nacional, entre outras ações.

- **Ampliação da assistência farmacêutica/medicamentos excepcionais:** organização e gerenciamento, otimização de recursos e ampliação do número de medicamentos disponíveis.

Embora as primeiras iniciativas para incluir a assistência a portadores de ACF no SUS tenham surgido em 1993, com a introdução de procedimentos para correção de FL ± P e realização de implante dentário osseointegrado na tabela do Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/SUS), seguido, em 1994, pela publicação das normas para credenciamento de serviços nestas áreas, o grande salto ocorreu a partir da implementação de algumas das ações anteriormente listadas. Neste sentido, destacam-se:

- a) a desvinculação do financiamento de procedimentos na área de ACF e deficiência auditiva dos tetos financeiros das Secretarias de Estado da Saúde (SES). Em 1998, o financiamento passa a ser a ser responsabilidade direta do MS, inicialmente inserido na Câmara Nacional de Compensação de Procedimentos Hospitalares de Alta Complexidade, conforme Portaria GM/MS 3409 de 05 de agosto de 1998, e, depois, no Fundo de Ações Estratégicas e de Compensação (FAEC), de acordo com a Portaria conjunta SE/SAS 35, de 15 de setembro de 1999;
- b) a transferência de determinados procedimentos desta área, constantes tanto das tabelas do Sistema de Informações Hospitalares (SIH) quanto do Sistema de Informações Ambulatoriais (SIA) do SUS, para a modalidade de Autorização para Procedimentos de Alto Custo/Complexidade (APAC), por meio das Portarias SAS/MS 431 e 432 de 14 de novembro de 2000;
- c) a inclusão de alguns procedimentos desta área no grupo das “ações assistenciais estratégicas” que recebem recursos do FAEC, segundo a Portaria GM/MS 627 de 26 de abril de 2001, e

d) a publicação de diversas Portarias (GM/MS 6 de 10/01/2002, GM/MS 1258 de 9/07/2002, GM/MS 2035 de 04/11/2002, GM/MS 2036 de 04/11/2002 e GM/MS 01/09/2003), redefinindo valores de procedimentos incluídos nas tabelas SIH/SUS e SIA/SUS.

Além desses importantes avanços, a atenção aos portadores de ACF e deficiência auditiva no SUS passou a ser organizada sob a forma de uma **Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais** norteadas pela proposta de hierarquização dos serviços na média e alta complexidade.

3.10 - REDE DE REFERÊNCIA NO TRATAMENTO DE DEFORMIDADES CRANIOFACIAIS DO MINISTÉRIO DA SAÚDE DO BRASIL

No período 1998-2002, ações objetivando a redução da iniquidade de acesso e a ordenação da oferta de serviços no SUS, resultaram na criação da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais (RRTDCF) que, além de incorporar e ampliar o número de serviços já credenciados, passou a incluir, a partir de 1999, a área de implante coclear.

Portanto, no presente, a RRTDCF é constituída de hospitais credenciados para realização de procedimentos integrados de reabilitação estético-funcional de portadores de FL ± P e implante dentário osseointegrado e de centros/núcleos para implante coclear (BRASIL, 1994; BRASIL, 1999a; BRASIL, 2002).

A normalização de credenciamento nas áreas de FL ± P e implante dentário osseointegrado segue a Portaria SAS/MS 62 de 19 de abril de 1994, em vigor até a presente data (Anexo 6) (BRASIL, 1994).

De acordo com a referida Portaria, hospitais candidatos ao credenciamento devem encaminhar suas solicitações diretamente ao MS. Este, por sua vez, solicita representante oficial do Hospital de Reabilitação de Anomalias

Craniofaciais da Universidade de São Paulo (HRAC/USP) que, juntamente com técnicos da SES, realiza visita de vistoria (BRASIL, 1994).

A partir desta visita é elaborado um relatório, com parecer conclusivo sobre o pedido e com sugestão sobre a área de abrangência do serviço. Finalmente, cabe ao MS a adoção das medidas necessárias para conclusão do processo de credenciamento (BRASIL, 1994).

Uma vez efetivado o credenciamento, fica estabelecido o envio semestral de relatório de avaliação, confeccionado pelo serviço, à Coordenação de Normas para Procedimentos de Alta Complexidade que se responsabiliza pela remessa dos consolidados à SES e ao HRAC/USP (BRASIL, 1994).

Com relação às normas específicas, está estabelecido que serão credenciados os hospitais que já tenham realizado (BRASIL, 1994):

- a) acompanhamento de dez casos com avaliação documentada dos aspectos estéticos, do processo de aquisição de linguagem e da relação maxilo-mandibular ântero-posterior e lateral em parâmetros clínicos e cefalométricos;
- b) acompanhamento de pelo menos cinco casos finalizados com documentação completa.

Há também especificações quanto às instalações físicas, aos serviços de apoio diagnóstico e terapêutico e a equipamentos.

Embora não exista referência à composição da equipe profissional responsável pela assistência, nem tampouco ao seu modelo organizacional (se serviços isolados, multi, inter ou transdisciplinares), a Portaria define os seguintes serviços que o hospital deve possuir (BRASIL, 1994):

- 1. cirurgia bucomaxilofacial;
- 2. cirurgia plástica;
- 3. odontologia (odontopediatria, ortodontia, prótese, implantologia);

4. otorrinolaringologia;
5. fonoaudiologia;
6. psicologia;
7. serviço social;
8. clínica médica;
9. enfermagem;
10. pediatria;
11. anestesia;
12. fisioterapia;
13. nutrição;
14. atendimento familiar.

O atendimento familiar é definido como um serviço que:

[...] visa oferecer aos familiares dos pacientes portadores de Lesões Labiopalatais, acolhimento, atendimento e assistência contínua, por meio de psicólogos, assistentes sociais, dentre outros profissionais, uma vez que os familiares se encontram sob o impacto do nascimento do filho malformado e alimentam expectativas e ansiedades pelo tratamento reabilitador (DAHER, 2003).

Com relação à qualificação profissional, dos médicos e odontólogos é exigido título de especialista em área afim. Em se tratando especificamente dos odontólogos, também é requerido certificado de credenciamento em sistemas osseointegrados. Fonoaudiólogos devem ter treinamento mínimo de 320 horas durante dois meses; protéticos devem ser registrados no Conselho Federal de

Odontologia (CFO) e ter experiência com próteses extra-orais. Auxiliares e (ou) higienistas orais devem possuir registro no CFO ou reconhecida capacidade.

O credenciamento de centros/núcleos para realização de implante coclear segue a normalização da Portaria GM/MS 1278 de 20 de outubro de 1999 (Anexo 7). Nesta Portaria, além das normas para credenciamento, constam os critérios de indicação e contra-indicação do implante coclear.

Em termos de rotina de credenciamento, as normas diferem daquelas aplicadas à área de FL ± P e implante dentário. Neste caso, o primeiro passo consiste numa consulta aos gestores municipal e estadual de saúde. Havendo confirmação da necessidade do serviço, a solicitação é formalizada junto à esfera gestora competente que será a responsável pela realização da vistoria, da emissão do laudo conclusivo sobre o pedido e pela integração do serviço credenciado à rede de referência estadual (BRASIL, 1999a).

Ao MS cabem as providências necessárias para efetivação do processo, podendo solicitar visita técnica e parecer conclusivo da Sociedade Brasileira de Otologia (BRASIL, 1999a).

Com relação às normas específicas, a Portaria define os procedimentos que o centro/núcleo deve ter condições de realizar, embora não determine a necessidade de comprovação dos casos já atendidos. Instalações físicas e equipamentos necessários, bem como padrões específicos de registro e arquivamento de dados nos prontuários dos pacientes que passarão a ser atendidos após o credenciamento, são também definidos.

Embora também não exista referência ao modelo organizacional da assistência, a Portaria define a composição das equipes técnicas básica e complementar e a infra-estrutura hospitalar requerida, do seguinte modo:

Equipe básica:

1. otorrinolaringologia;

2. fonoaudiologia;
3. psicologia,
4. serviço social.

Equipe Complementar:

1. clínica geral;
2. neurologia/ neuropediatria
3. pediatria;
4. genética clínica.

Infra-estrutura hospitalar:

1. anestesiologia;
2. laboratório clínico;
3. diagnóstico por imagem;
4. equipe de enfermagem.

Os profissionais médicos devem ter título de especialista na área afim ou certificado de residência médica. Os demais profissionais devem comprovar experiência no tratamento de deficientes auditivos.

Atualmente na RRTDCF constam 29 serviços, 27 dos quais credenciados para procedimentos hospitalares e dois, para ambulatoriais (DAHER, 2003).

Esses serviços estão distribuídos de acordo com a área de credenciamento e localização geográfica, da seguinte forma (DAHER, 2003):

- a) Apenas FL ± P: 17, sendo um no Norte, três no Nordeste, dois no Centro-oeste, seis no Sudeste e cinco no Sul;

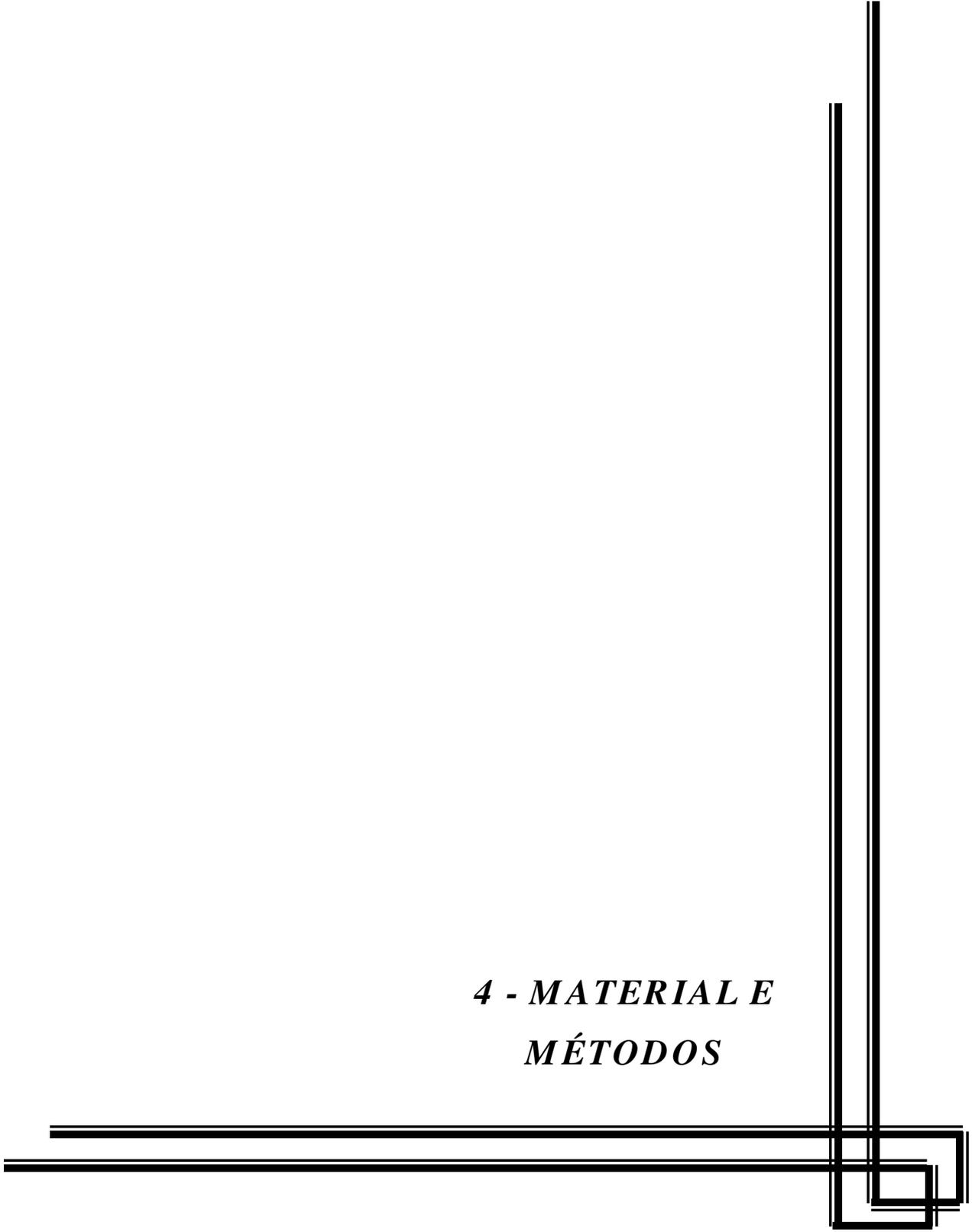
- b) Apenas implante coclear: quatro, sendo um no Nordeste, dois no Sudeste e um no Sul;
- c) Apenas implante dentário osseointegrado: três, todos no Sudeste;
- d) FL \pm P e implante coclear: dois, todos no Sudeste;
- e) FL \pm P e implante dentário osseointegrado: um, no Sudeste;
- f) Implante coclear e dentário osseointegrado: um, no sudeste;
- g) FL \pm P, implante coclear e dentário osseointegrado: um, no Sudeste.

Segundo o MS, os centros de referência em deformidades craniofaciais têm grande abrangência, macrorregional ou mesmo nacional, visto que a complexidade e especificidade do tratamento nesta área requerem serviços altamente especializados, equipes multiprofissionais e equipamentos bastante diferenciados (BRASIL, 2002).

Mais recentemente, na perspectiva de melhorar a organização do fluxo de pacientes, o MS tem investido na descentralização do atendimento e no estabelecimento de “postos avançados” de serviços já existentes (Brasil, 2002).

Esta situação é verificada em duas unidades do Estado de São Paulo e uma do Mato Grosso do Sul, que figuram na lista de centros credenciados como subsedes do HRAC/USP, sob a denominação de Fundação para o Estudo e Tratamento de Deformidades Craniofaciais.

*4 - MATERIAL E
MÉTODOS*



Este estudo faz parte do Projeto Crânio-Face Brasil, desenvolvido no Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (protocolo 381/2002) desta Faculdade.

Para a realização do presente estudo, foi definido delineamento observacional, descritivo e transversal. O material foi composto por 29 centros de atendimento credenciados pelo Ministério da Saúde na Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais, nas áreas de fissura labiopalatal, implante coclear e (ou) implante dentário osseointegrado.

Os centros de atendimento foram identificados por levantamento junto à Coordenação Geral de Sistemas de Alta Complexidade do MS, sendo incluídos todos os credenciados até outubro de 2003. As informações sobre área e tempo de credenciamento também foram obtidas nesta fonte.

Para coleta dos dados foi desenvolvido questionário semi-estruturado (Apêndice 1), tomando como referência estudos semelhantes realizados por STRAUSS (1998) e SHAW et al. (2001). Este questionário foi validado antes do início da pesquisa.

Foi redigida uma carta-convite (Apêndice 2) apresentando as pesquisadoras, a justificativa, os objetivos e o caráter voluntário da participação no projeto. Foi também orientado que havendo concordância em participar, os responsáveis deveriam preencher o questionário enviado, devendo devolvê-lo às pesquisadoras utilizando envelope selado fornecido.

No período de maio a outubro de 2003, a carta-convite e o questionário foram encaminhados, via postal, a cada um dos centros credenciados. A modalidade de envio por correio eletrônico não foi utilizada, em vista da necessidade de autorização por escrito do responsável pelo Serviço para a divulgação dos dados.

Foi definido que o contato seria realizado com o diretor ou superintendente de cada centro de atendimento, visto que o credenciamento na RRTDCF é concedido a instituições que dispõem de um conjunto de serviços e não a um serviço específico.

O questionário está composto de três conjuntos de perguntas que compuseram as variáveis selecionadas para análise, do seguinte modo:

- **Organização da RRTDCF:** perguntas de número 3, 4, 7 e 16, referentes à vinculação institucional, localização geográfica, tempo de existência e fonte de financiamento do serviço.
- **Estrutura e funcionamento do centro de atendimento:** perguntas de número 1, 2, 8, 13, 14, 15 e 17, referentes à denominação do serviço, existência de atendimento de rotina a portadores de ACF, procedência dos pacientes atendidos, especialidades disponíveis, tipos de ACF atendidas, existência de protocolo de atendimento e de contato com associações de pais e portadores de ACF.
- **Oferta e acesso à genética clínica:** perguntas de número 9, 10, 11 e 12, referentes à existência e quantidade de geneticistas clínicos, solicitação de informações genéticas por pais e pacientes atendidos, encaminhamento de pacientes para avaliação genética em outros centros, fornecimento de informações genéticas por especialistas integrantes da equipe de assistência.

As perguntas de número 5 e 6 não se inserem nos conjuntos acima descritos, pois tinham por objetivo identificar a forma mais apropriada para contatos futuros com o centro de atendimento.

A pergunta número 18, referente à intenção do serviço de participar de uma rede nacional, não se aplica ao presente estudo visto que todos os serviços da casuística já compõem a RRTDCF, sendo, portanto, reservada para análise futura no contexto do Projeto Crânio-Face Brasil/ Cadastro.

A pergunta 19 tem a intenção de avaliar o instrumento utilizado para coleta de informações e assim como o espaço reservado para comentários, críticas e sugestões, não é objeto de análise neste momento.

Nos casos em que a instituição não se manifestou, novo contato foi realizado após confirmação do endereço postal. Em apenas um caso, após três tentativas de contato com a direção, não havendo resposta, foi solicitado ao responsável pelo serviço de genética que preenchesse o questionário da pesquisa para utilização em estudos futuros.

Foram considerados como parte da amostra os questionários devolvidos até novembro de 2003.

Os dados foram tabulados e analisados, utilizando-se os programas Epi Info versão 6.04d (jan/2001) e *Statistical Analysis System* versão 8,02 (1999-2001).

Entre as variáveis selecionadas para análise, 25 foram obtidas diretamente das perguntas do questionário, sendo tabuladas conforme apresentado nos Quadros 2, 3 e 4.

Para análise do preenchimento de critérios de composição de equipes pelos centros estudados, foram criadas as variáveis ACPA e EUROCLEFT, correspondendo, respectivamente, aos critérios norte-americanos e europeus.

O agrupamento em uma e (ou) outra variável das acima mencionadas foi realizado com base nas especialidades requeridas pelos respectivos critérios e disponíveis no centro de atendimento.

Para análise das razões para o não preenchimento dos critérios foi criada a variável MOTIVO, correspondendo às especialidades requeridas e não disponíveis nos centros.

Os centros que não se manifestaram sobre a presença de alguma dentre as especialidades mínimas requeridas em ambos os critérios, foram excluídos destas análises.

Os dados descritivos foram tratados por distribuição de frequência e medidas de tendência central e dispersão. Para testar cruzamentos entre variáveis de interesse foram utilizados os testes Exato de Fisher, MacNemar e Mann-Whitney. Adotou-se um nível de significância de 5% (p-valor<0,05).

Quadro 2 - Variáveis e respostas utilizadas na tabulação das características organizacionais da RRTDCF

Variável	Respostas
Vínculo institucional (CATEGINST)	<IES> Instituição de Ensino Superior <HG> Hospital geral <HMI> Hospital materno-infantil <SES/SMS> Secretaria de Saúde Estadual/ Municipal <ASSCARI> Associação de caridade
Localização do serviço Região (REGIAO) Estado (UF)	<Norte> <Nordeste> <Centro-oeste> <Sudeste> <Sul> < sigla de cada UF>
Tempo de existência do serviço (IDADESERV)	<número inteiro em anos>
Tempo de credenciamento (TEMPOCRED)	<número inteiro em anos>
Fonte de financiamento (CUSTEIO)	<SUS> Sistema Único de Saúde <CLIPART> e (ou) <CONPRIV> Privado <OUTRA> ¹

Área de credenciamento (ABRANGE)	<LP> fissura labiopalatal <IC> implante coclear <ID> implante dentário <LPIC> fissura labiopalatale implante coclear <LPID> fissura labiopalatale implante dentário <ICID> implante coclear e implante dentário <LPICID> fissura labiopalatal, implante coclear e implante dentário
----------------------------------	---

¹Acrescida à lista conforme resposta fornecida pelo serviço

Quadro 3 - Variáveis e respostas utilizadas na tabulação da estrutura e funcionamento do centro de atendimento

Variável	Respostas
Denominação do serviço (TIPOESERV)	<SMULTPR> referência genérica <SESPEC> referência específica à especialidade
Atendimento rotineiro ACF (ROTINA)	<sim> <não>
Procedência dos pacientes (PROCEDENCIA)	<sigla de cada UF>
Especialidades existentes (ESPECSERV)	<ESPECCPL> Cirurgia plástica <ESPECBMF> Cirurgia bucomaxilofacial <ESPECNC> Neurocirurgia <ESPECCPED> Cirurgia pediátrica <ESPECFONO> Fonoaudiologia <ESPECGENE> Genética clínica <ESPECODGE> Odontologia (geral e especialidades) <ESPECORL> Otorrinolaringologia <ESPECNUT> Nutrição <ESPECTO> Terapia ocupacional <ESPECPED> Pediatria <ESPECFISIO> Fisioterapia <ESPECPSICO> Psicologia <OUTRA> ¹
Quantidade de especialistas (QTAESPEC)	<número inteiro>
Tipos de ACF atendidas (FAZATEND)	<FLP> Fissuras labiopalatais

	<OFF> Outras fissuras faciais <CS> Craniossinostoses <SAB> Defeitos de arcos branquiais <DTN> Defeitos de fechamento de tubo neural <OUTRA> ¹
Protocolo de atendimento (PROTSERV)	<sim> <não>
Contato com associações (ASSOCPAIS)	<sim> <não>

¹Acrescida à lista conforme resposta fornecida pelo serviço

Quadro 4 - Variáveis e respostas utilizadas na tabulação dos dados sobre oferta e acesso à genética clínica

Variável	Respostas
Existência de geneticistas clínicos (EXISGENET)	<sim> <não>
Quantidade de geneticistas clínicos (QTOGENET)	<número inteiro>
Solicitação de informações genéticas (INFGENETICA)	<sim> <não>
Encaminhamento de pacientes (ENCAMINHA)	<sim> <não>
Encaminhamento para aconselhamento genético (SIMAG)	<sim> <não>
Para onde encaminha (ONDE-AG)	<UF da instituição para onde encaminha>
Encaminhamento para realização de exames (SIMEXAME)	<sim> <não>
Para onde encaminha (ONDE-EXAME)	<UF da instituição para onde encaminha>
Fornecimento de informações genéticas (ALGUEMAG)	<sim>

	<não>
Quem fornece aconselhamento (QUEMAG)	<AGCPL> Cirurgia plástica <AGCBM> Cirurgia bucomaxilofacial <AGNC> Neurocirurgia <AGCPED> Cirurgia Pediátrica <AGORL> Otorrinolaringologia <AGPED> Pediatria <AGPSICO> Psicologia <AGGEN> Genética clínica <OUTRA> ¹

¹Acrescida à lista conforme resposta fornecida pelo serviço

5 -
RESULTADOS E

~

Na última década, ações para a inclusão da assistência a portadores de ACF no SUS culminaram com a criação de uma rede de referência para atendimento de portadores de deformidades craniofaciais, a RRTDCF.

Dos 29 centros de atendimento participantes desta Rede e contatados, 25 (86,2%) aderiram a este estudo.

Os resultados a seguir serão apresentados e discutidos em três sessões. Inicialmente será avaliada a organização da RRTDCF, seguida pela descrição da estrutura e funcionamento dos centros de atendimento que a integram e, finalmente, serão abordados a oferta e o acesso à avaliação genético-clínica e ao aconselhamento genético nestes centros.

5.1 - ORGANIZAÇÃO DA REDE DE REFERÊNCIA NO TRATAMENTO DE DEFORMIDADES CRANIOFACIAIS

A distribuição geográfica dos centros de atendimento no Brasil e na amostra estudada é apresentada na Tabela 1. Obteve-se resposta de todos os centros de atendimento localizados nas regiões Norte, Nordeste e Sul, de 81,2% dos localizados na região Sudeste e de 50,0% dos localizados na região Centro-Oeste do País.

Tabela 1 - Distribuição dos centros de atendimento credenciados pelo MS, no Brasil e na amostra conforme, região geográfica.

Região geográfica	Brasil ¹		Amostra	
	N	%	n	%
Norte	1	3,4	1	4,0
Nordeste	4	13,8	4	16,0
Centro-Oeste	2	6,9	1	4,0
Sudeste	16	55,2	13	52,0
Sul	6	20,7	6	24,0

TOTAIS	29	100,0	25	100,0
---------------	-----------	--------------	-----------	--------------

¹Fonte: Coordenação da Alta Complexidade/SAS/MS

A distribuição dos centros de atendimento credenciados revela concentração da oferta no Sudeste. Esta concentração ocorre particularmente no Estado de São Paulo, onde estão localizados, 14 centros de atendimento do Brasil e 11 da amostra estudada.

A Portaria SAS/MS 62 normaliza critérios de credenciamento para as áreas de fissuras labiopalatais e implante dentário osseointegrado (BRASIL, 1994), enquanto a área de implante coclear é regida pela Portaria GM/MS 1278 (BRASIL, 1999a). Os centros de atendimento podem obter credenciamento em uma, duas ou nas três áreas.

Dentre os centros de atendimento integrantes da RRTDCF, responderam ao questionário todos os que estão credenciados em duas ou três dessas áreas, 88,2% dos que têm credenciamento exclusivo para tratamento de fissuras labiopalatais e 33,3% dos que têm credenciamento exclusivo para a realização de implante dentário (Tabela 2).

Observa-se que a área de fissuras labiopalatais é a que conta com maior número de centros credenciados. Isto pode estar relacionado com o fato de que esta foi a primeira área criada pelo MS, além de lidar com o grupo de defeitos mais prevalente dentre as ACF.

Tabela 2 - Distribuição dos centros de atendimento no Brasil e na amostra, conforme Portaria e área de credenciamento.

Portaria	Área de credenciamento	Brasil ¹		Amostra	
		N	%	n	%
SAS/MS 62 ²	FL ± P ⁴	17	58,6	15	60,0
	IDOI ⁵	3	10,3	1	4,0
	FL ± P + IDOI	1	3,4	1	4,0
GM/MS 1278 ³	IC ⁶	4	13,8	4	16,0
SAS/MS 62 e	FL ± P + IC	2	6,9	2	8,0

GM/MS 1278	IDOI + IC	1	3,4	1	4,0
	FL ± P + IDOI + IC	1	3,4	1	4,0
TOTAIS		29	99,8	25	100,0

¹Fonte: Coordenação da Alta Complexidade/SAS/MS

²SAS/MS 62: Portaria da área de fissura labiopalatal e implante dentário osseointegrado

³GM/MS 1278: Portaria da área de implante coclear

⁴Fissuras labiopalatais; ⁵Implante dentário osseointegrado; ⁶Implante coclear

O tempo de existência dos centros de atendimento variou de um a 53 anos, com média de 16,12, desvio-padrão de 15,21, mediana de 10,50, moda de cinco anos (Gráfico 1).

O achado de que 12 (50,0%) serviços estudados têm dez anos ou menos de existência sugere que ocorreu um aumento na oferta desses serviços após a publicação, em 1993, da Portaria que introduz procedimentos para tratamento de portadores de fissuras labiopalatais na tabela do SIH/SUS.

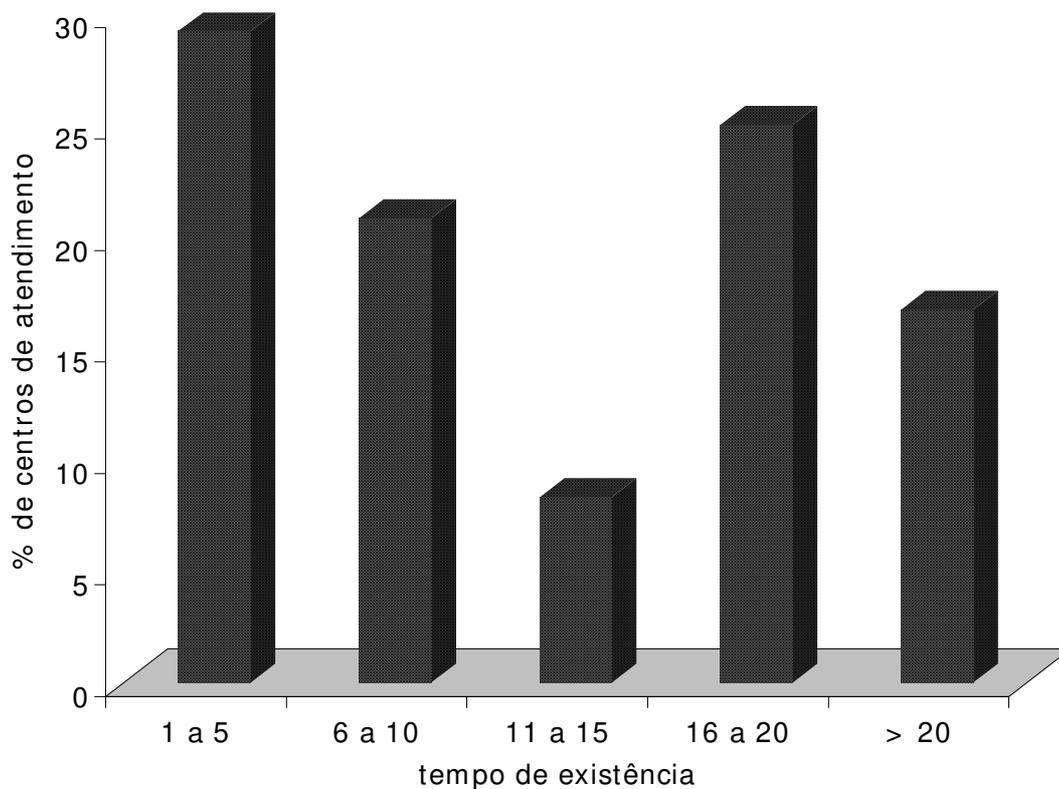


Gráfico 1 - Distribuição dos centros de atendimento da amostra, de acordo com o tempo de existência

O tempo de credenciamento na RRTDCF variou de um a dez, com média de quatro, desvio-padrão de 2,66, mediana de três e moda de dois anos (Gráfico 2).

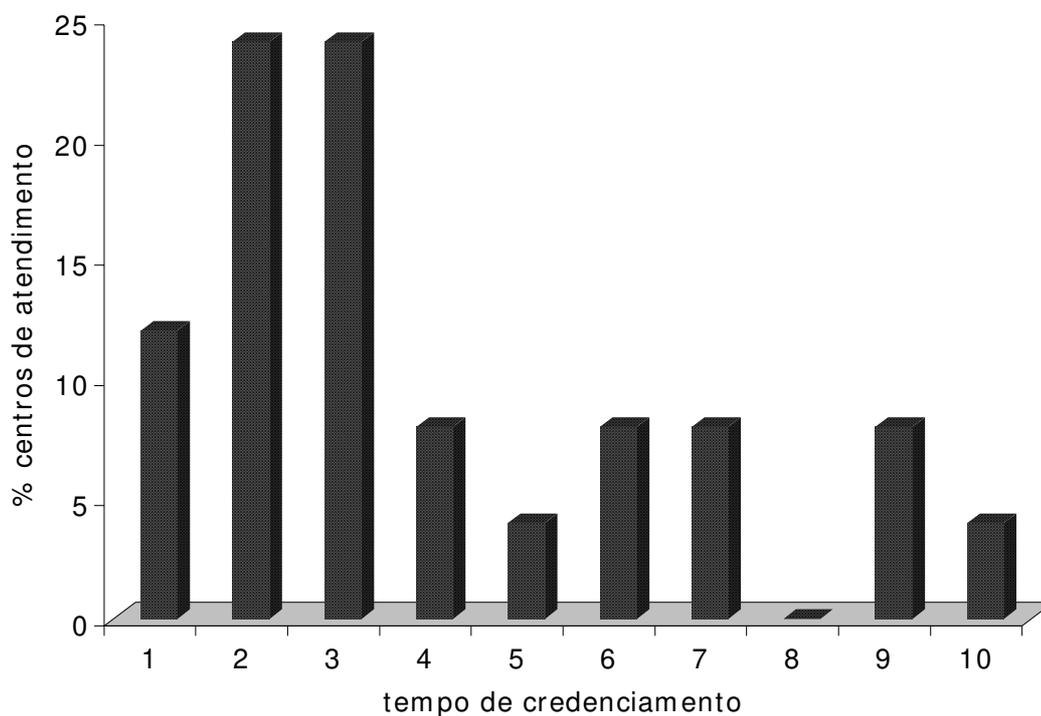


Gráfico 2 - Distribuição dos centros de atendimento da amostra, de acordo com o tempo de credenciamento na RRTDCF

Verificou-se que 18 (72,0%) centros obtiveram credenciamento há cinco anos ou menos. Este resultado revela um incremento do número de centros credenciados nos últimos cinco anos, o que corresponde à criação da RRTDCF, demonstrando o seu impacto positivo sobre a ampliação da assistência na área das ACF.

Há correlação positiva e estatisticamente significativa entre as variáveis tempo de existência e tempo de credenciamento (Coeficiente de correlação de Spearman = 0,55347, $p= 0,05$).

Com relação à vinculação institucional do centro de atendimento, obteve-se resposta de 13 (81,2%) dos que estão vinculados a IES e de 12 (92,3%) dos vinculados a outras instituições no Brasil (Tabela 3).

Tabela 3 - Distribuição dos centros de atendimento no Brasil e na amostra, conforme vínculo institucional.

Vínculo Institucional	Brasil ¹		Amostra	
	N	%	n	%
Instituição de Ensino Superior	16	55,2	13	52,0
Hospital Geral	6	20,7	5	20,0
Hospital Materno-infantil	3	10,0	3	12,0
Secretaria de Saúde Estadual ou Municipal	3	10,0	3	12,0
Associação de caridade	1	3,4	1	4,0
TOTAIS	29	100,0	25	100,0

¹Fonte: Coordenação da Alta Complexidade/SAS/MS

A maior concentração em IES verificada deve estar relacionada à existência de melhores condições técnicas necessárias à realização dos procedimentos complexos requeridos nas ACF, bem como às facilidades propiciadas pela disponibilidade de especialistas envolvidos com a qualificação *stricto sensu* de profissionais de saúde nessas instituições.

Em relação à área de credenciamento, não houve diferença estatisticamente significativa entre o número de centros de atendimento vinculados a IES ou a outras instituições (Teste Exato de Fisher: $p = 0,2782$).

Quanto ao financiamento, excetuando-se um centro que não respondeu esta questão, todos os demais informaram receber recursos do SUS, sendo esta a única fonte em 19 (79,2%) deles. Em 4 (16,7%), além do SUS, os recursos são provenientes de consultas particulares e (ou) convênios privados e em 1 (4,2%), de uma ONG norte-americana de apoio a portadores de fissuras labiopalatais. Esses

dados demonstram que o financiamento da atenção a portadores de ACF no Brasil é, predominantemente, público.

No Brasil, as ações assistenciais na área das ACF recebem recursos por meio do Fundo de Ações Estratégicas e de Compensação (BRASIL, 2002). Este Fundo, criado pela Portaria GM/MS 531 de 30 de abril de 1999, tem por objetivo garantir o financiamento de ações consideradas estratégicas pelo MS e a realização de procedimentos de alta complexidade em pacientes em referência interestadual (BRASIL, 1999b; BRASIL, 2002).

O valor anualmente dispendido para procedimentos hospitalares na área das ACF, conforme dados do SIH/SUS, aumentou cerca de 165% entre os anos de 1999 e 2003. Do mesmo modo, neste período, o número de internações alcançou um aumento superior a 50% (DATASUS, 2004).

A despeito desses números, importantes diferenças regionais são observadas, tanto na destinação de recursos quanto no número de procedimentos realizados. Os dois extremos são representados pelas regiões Norte e Sudeste.

No ano de 2003, o montante de recursos destinado à região Norte foi R\$ 21.360,59, sendo realizados 20 procedimentos. Em comparação, na região Sudeste, esses números foram, respectivamente R\$ 10.084.812,09 e 4.546 (DATASUS, 2004).

Esses dados ainda revelam manutenção de iniquidade de distribuição de recursos nesta área, o que pode influenciar na definição dos tipos de procedimentos realizados em cada centro credenciado, gerando importantes diferenças no tipo de atendimento oferecido em cada um deles.

5.2 - ESTRUTURA E FUNCIONAMENTO DOS CENTROS DE ATENDIMENTO CREDENCIADOS NA REDE DE REFERÊNCIA NO TRATAMENTO DE DEFORMIDADES CRANIOFACIAIS

Embora o questionário tenha sido encaminhado ao diretor ou superintendente de todas as instituições, dez (40,0%) foram respondidos pelo chefe de um serviço específico, três dos quais acompanhados por ofício da direção.

É possível que este resultado esteja refletindo aspectos da conformação interna da instituição credenciada, na qual, provavelmente, a assistência ao portador de ACF é identificada como da alçada de uma determinada especialidade, em detrimento da concepção de equipe multiprofissional e de integralidade da atenção. Reforça esta hipótese o achado de que em todos esses casos, o serviço credenciado tenha sido referido como uma especialidade, como em “serviço de ...”.

Com relação à existência de atendimento de rotina a portadores de ACF, 22 centros (88,0%) responderam afirmativamente, enquanto três (12,0%), negativamente.

Houve diferença estatisticamente significativa entre os centros credenciados pela Portaria SAS/MS 62 (fissura labiopalatal e implante dentário), ou GM/MS 1278 (implante coclear) ou por ambas e o fato de realizarem atendimento de rotina a portadores de ACF (Teste Exato de Fisher: $p = 0.0243$) (Tabela 4).

Tabela 4 - Existência de atendimento de rotina a portadores de ACF de acordo com a Portaria de credenciamento dos centros estudados.

Portaria	Atendimento de Rotina	
	n	%
SAS/MS 62 ¹	17	77,3
GM/MS 1278 ²	2	9,1
SAS/MS 62 e GM/MS 1278	3	13,6
TOTAIS	22	100,0

¹SAS/MS 62: Portaria da área de fissura labiopalatal e implante dentário osseointegrado; ²GM/MS 1278: Portaria da área de implante coclear.

Os três serviços que negaram atendimento rotineiro são credenciados para a área de implante coclear, sendo um deles também credenciado para fissuras labiopalatais.

Este resultado pode estar relacionado ao fato de ser a clientela dos centros credenciados para implante coclear definida como portadora de deficiência auditiva (grifo da autora), sem especificação de nosologias ou etiologias subjacentes. Nestes termos, o atendimento pode incluir diversas condições clínicas, inclusive casos de ACF.

Por outro lado, chama a atenção que um centro credenciado para tratamento de fissuras labiopalatais não refira atendimento rotineiro a portadores de ACF.

Quanto à clientela em relação aos tipos de ACF atendidas, verificou-se que a alternativa “fissuras labiopalatais” foi assinalada por 19 (79,2%) centros. As demais ACF foram assinaladas por, no máximo, 50% e um centro participante da pesquisa não assinalou qualquer alternativa (Gráfico 3).

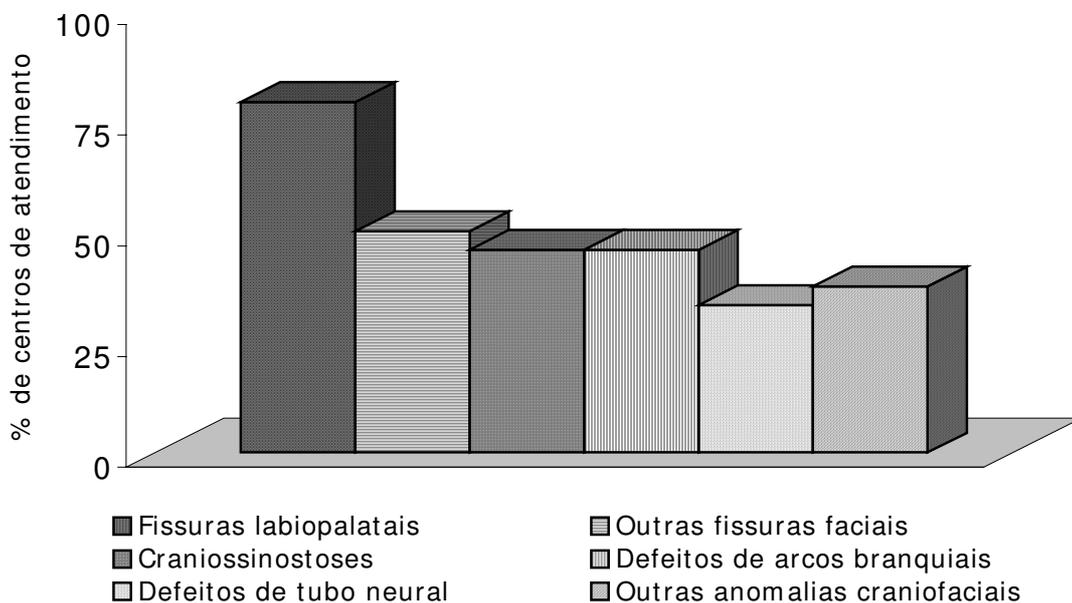


Gráfico 3 - Tipos de ACF atendidas pelos centros estudados.

Os cinco centros que não assinalaram a alternativa “fissuras labiopalatais”, são credenciados pela Portaria SAS/MS 62 (fissura lábiopalatal e implante dentário), sendo dois destes também credenciados pela Portaria GM/MS 1278 (implante coclear).

Este resultado, analisado conjuntamente com o dado de que três centros não atendem rotineiramente portadores de ACF, expõe um problema de definição da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais (grifo da autora).

Este termo pode incluir diversas situações clínicas como, por exemplo, defeitos congênitos, craniossinostoses, seqüelas de acidentes e doenças crônico-degenerativas, além de traumatismos.

A clientela definida nas duas Portarias que credenciam centros na RRTDCF é constituída de portadores de defeitos congênitos, as fissuras labiopalatais, e de portadores de deficiência auditiva que, conforme já mencionado, pode abranger diversos grupos clínico-etilógicos, inclusive, mas não exclusivamente, as deformidades craniofaciais.

Por outro lado, a partir de 2001, as Portarias do MS relacionadas a alguns procedimentos realizados na RRTDCF passaram a adotar, também, a expressão “anomalias craniofaciais”. Deste modo, parece haver uma imprecisão na definição da Rede.

É possível que esta imprecisão esteja contribuindo para dificultar o reconhecimento de portadores de ACF como clientela própria nos serviços onde estes não constituem a principal demanda e, por conseguinte, da verdadeira função dos centros integrantes da RRTDCF.

Assim, pode-se supor, também, que o atendimento de portadores de outras ACF, e mesmo de fissuras labiopalatais, esteja ocorrendo em outras redes do SUS, como a de assistência à pessoa portadora de deficiências físicas e a neurocirúrgica. Esta hipótese, se confirmada, constitui um importante problema para a hierarquização e ordenação da oferta de serviços de alta complexidade, nesta área específica.

De acordo com o MS, as instituições credenciadas na RRTDCF têm abrangência macrorregional ou nacional (BRASIL, 2002).

Os centros estudados foram agrupados com base na informação sobre a procedência dos pacientes assistidos para descrição de sua abrangência geográfica (Tabela 5).

Tabela 5 - Abrangência de atendimento dos centros estudados, conforme procedência dos pacientes.

Abrangência/Procedência	n	%
Pelo menos 1 estado da própria região geográfica	10	40,0
Pelos menos 1 estado em duas regiões geográficas	4	16,0
Pelos menos 1 estado em três regiões geográficas	5	20,0
Pelo menos 1 estado em quatro regiões geográficas	-	-
Pelos menos 1 estado em todas as regiões geográficas	6	24,0
TOTAIS	25	100,0

Dentre os dez centros (40,0%) que referiram pacientes provenientes de pelo menos um estado dentro de sua região geográfica, cinco atendem pacientes apenas do próprio estado.

Analisando conjuntamente o número de centros por região geográfica e a procedência dos pacientes por eles atendidos, chama a atenção o fato de que o único centro credenciado na região Norte tenha referido atendimento de pacientes procedentes do próprio estado e de dois outros estados vizinhos, sendo um localizado na própria região Norte e outro na região Nordeste. Situação semelhante foi referida pelo único centro da região Centro-Oeste.

Com base nesses resultados, a estimativa é de que abrangência macrorregional na RRTDCF ocorra em, no máximo, 14 (56,0%) centros e nacional em seis (24,0%).

Devido à ausência de dados amplos sobre a prevalência das ACF na população brasileira não é possível avaliar o número de serviços necessários nas diferentes regiões do País. Contudo, tomando a densidade populacional como parâmetro, é possível inferir que talvez não exista um número excessivo na região Sudeste.

Por outro lado, nas regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste, provavelmente este número é insuficiente, fato que pode estar alimentando um

importante fluxo de pacientes que buscam atendimento em instituições distantes de seus locais de residência.

A criação da Central Nacional de Regulação da Alta Complexidade, em 2001, foi uma importante iniciativa do MS para a ordenação e a hierarquização do sistema e para a facilitação do acesso a procedimentos hospitalares de alta complexidade (BRASIL, 2002).

A inclusão das cirurgias para correção de FL \pm P, muitas vezes não existentes ou insuficientes nos estados de origem dos pacientes, enquadra-se neste perfil, podendo constituir-se numa ferramenta para melhorar o acesso à assistência a portadores de ACF.

A despeito disto, é necessário destacar que a assistência nesta área requer não apenas a realização do reparo cirúrgico da lesão, mas o acompanhamento continuado e de longo prazo do paciente e sua família.

Assim, é possível que as necessidades de saúde dos portadores de ACF no Brasil não estejam sendo plenamente atendidas, seja devido às grandes distâncias geográficas que devem ser vencidas, seja devido às dificuldades enfrentadas para a manutenção de um cronograma regular de consultas de seguimento, particularmente na área de reabilitação, ou ainda para estabelecimento de vínculos com a equipe de assistência e com o serviço.

Além disso, ao se tratar do tema necessidades de saúde, deve-se considerar não apenas os aspectos relacionados ao acesso e aos cuidados identificados e oferecidos pelos profissionais/equipes e serviços, mas também aqueles referidos pelos indivíduos.

Estas necessidades, de acordo com a taxonomia adotada por CECÍLIO (2001), abrangem o modo de vida, o acesso e consumo de tecnologias, o estabelecimento de vínculos (a)efetivos com profissionais, equipes e serviços e a construção da autonomia, incluindo nesta a busca da satisfação desse conjunto de necessidades.

É importante destacar, ainda, que, em se tratando de cuidados de saúde na área das ACF, esse conjunto de necessidades transcende a dimensão do indivíduo afetado e alcança o núcleo familiar, podendo estender-se à família como um todo, mediante a possibilidade da recorrência.

Está plenamente estabelecido o importante papel desempenhado pelas associações de pais e portadores, no apoio inicial e continuado a famílias de indivíduos com defeitos congênitos (PAYNTER et al., 1993; WHO, 1999; ACPA, 2000; SHAW et al., 2001; STRAUSS, 2002; WHO, 2002a).

Este apoio compreende acolhimento emocional, troca de experiências, estímulo à participação ativa no processo de habilitação/reabilitação, encorajamento à participação voluntária e esclarecida em pesquisas e envolvimento ativo na discussão e na proposição de políticas de saúde e de inclusão social dos afetados (PAYNTER et al., 1993; WHO, 1999; ACPA, 2000; SHAW et al., 2001; STRAUSS, 2002; WHO, 2002a).

Reconhecendo estes importantes papéis, buscou-se mapear o número de centros credenciados que mantém algum contato com associações na área das ACF.

Dentre os 25 questionários recebidos, apenas um centro não respondeu, três (12,5%) responderam incorretamente, referindo outros locais de atendimento como se fossem associações, 11 (45,8%) negaram e dez (41,7%) afirmaram contato.

Somando os centros que responderam incorretamente aos que negaram, verifica-se que 14 (58,3%) deles não mantêm qualquer contato com essas organizações.

Este resultado parece indicar um reconhecimento ainda incipiente dos papéis desempenhados pelas associações, seja como significativa fonte de informações para o mapeamento das necessidades de saúde, seja como importantes aliadas na melhoria da atenção e da qualidade de vida desses indivíduos e suas famílias.

Talvez o pequeno número de instituições que mantém contato com associações aqui verificado, possa estar relacionado, pelo menos em parte, com a inexistência dessa recomendação nas Portarias que normalizam o credenciamento na RRTDCF e com a formação e a intervenção ainda prioritariamente técnicas, das equipes de assistência na área das ACF no Brasil.

Com relação à qualidade da assistência, estudos prévios demonstram que amplas variações observadas em diferentes países estão relacionadas às características organizacionais, estruturais e funcionais dos serviços.

Tanto o incremento da qualidade quanto a oferta de assistência baseada em evidências constituem importantes preocupações no meio científico. Em todo o mundo ainda persistem grandes incertezas e controvérsias em relação às melhores condutas no acompanhamento do portador de ACF. É comum a adoção de protocolos não uniformizados, o que restringe a execução de estudos multicêntricos, longitudinais e randomizados (WHO, 2002).

No presente estudo, 17 (73,9%) dentre 23 centros credenciados informaram utilização de protocolos de atendimento. Não houve diferença estatisticamente significativa entre o número de centros que utilizam ou não protocolos em relação à área de credenciamento (Teste Exato de Fisher: $p = 0,3726$) e à vinculação a IES ou outras instituições (Teste Exato de Fisher: $p = 0,6404$).

Embora tenha sido solicitado, apenas cinco centros enviaram cópia dos seus protocolos, comprometendo, neste momento, a análise mais acurada deste aspecto da assistência no País.

Com relação ao número de especialistas, verificou-se variação de dois a 18, com média de 10,6, desvio-padrão de 3,99, mediana de 11,0 e moda de 8,0 na amostra estudada (gráfico 4).

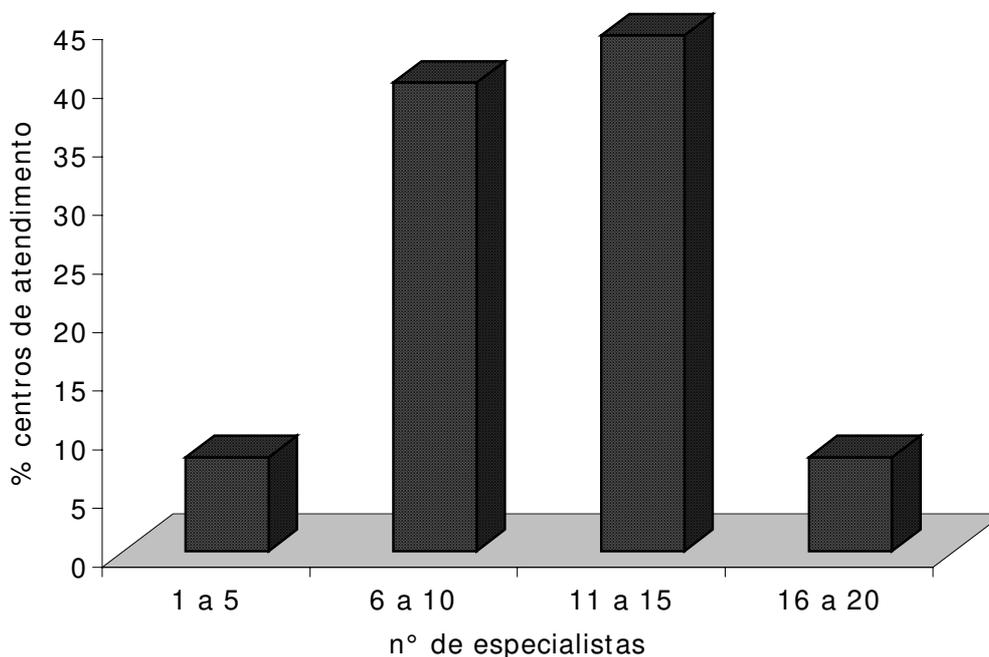


Gráfico 4 - Número de especialistas por centro de atendimento estudado.

Não houve diferença estatisticamente significativa entre o número de especialistas e a existência de atendimento de rotina a portadores de ACF na amostra (Mann-Whitney = 0,011; $p = 0,916$).

É consenso que a abordagem multiprofissional, especializada, integral e de longo prazo, constitui a estratégia mais adequada ao tratamento de portadores de ACF e suas famílias (ACPA 2000; SHAW, et al., 2001). Apesar disso, diferentes critérios de credenciamento e acreditação de serviços vêm sendo adotados na América do Norte e na Europa.

Alguns destes compreendem: composição mínima de especialidades na equipe de assistência, alcance do número mínimo de procedimentos/ano por especialista, realização de um número mínimo de reuniões/ano da equipe, discussão e pactuação dos planos de tratamento de cada paciente pelos integrantes da equipe, documentação e manutenção de arquivo mínimo de exames

complementares e dados clínicos, compromissos da equipe com encaminhamento dos familiares a grupos de apoio e manutenção de sistema de referência/contrarreferência (STRAUSS, 1998; SHAW et al., 2001).

Com exceção da composição mínima das equipes, os demais critérios citados não foram incluídos no presente trabalho, tampouco fazem parte da normalização de credenciamento na RRTDCF. Contudo, considerando seu impacto sobre a qualidade da assistência na área das ACF, seria interessante que fossem incluídos em estudos futuros.

Especificamente em relação à composição da equipe mínima de assistência, a diferença básica entre os critérios da ACPA para área de fissuras labiopalatais e do EUROLEFT, é inclusão das especialidades de pediatria e genética clínica nestes últimos.

Considerando, por um lado, a não definição de equipe mínima pelo MS para a área de fissuras labiopalatais e implante dentário osseointegrado e, por outro, as características próprias das profissões e das diversas especialidades médicas e odontológicas existentes no Brasil, as especialidades disponíveis nos centros participantes deste estudo foram reunidas de acordo com a área de intervenção, do seguinte modo: cirurgia, reabilitação e cuidados gerais e diagnóstico (Tabela 6).

Tabela 6 - Distribuição dos centros de atendimento da amostra conforme área de intervenção.

Área de intervenção	Sim		Não	
	n	%	n	%
Cirurgia				
Cirurgia plástica	20	87,0	3	13,0
Cirurgia bucomaxilofacial	19	82,6	4	17,4
Cirurgia pediátrica	15	68,2	7	31,8
Neurocirurgia	14	70,0	6	30,0
Reabilitação				
Otorrinolaringologia, fonoaudiologia, psicologia	23	100,0	-	-
Odontologia	22	95,7	1	4,3
Fisioterapia	14	66,7	7	33,3

Cuidados gerais e diagnóstico				
Pediatria	20	95,2	1	4,8
Nutrição	18	81,8	4	18,2
Genética clínica	13	52,0	12	48,0

As áreas de anestesia, enfermagem e serviço social não foram incluídas por serem consideradas como parte da infra-estrutura de todos os centros de atendimento.

Os números amostrais apresentados em cada uma das especialidades são diferentes entre si porque os centros não responderam todas as alternativas dispostas no questionário.

Especialidades citadas espontaneamente tais como oftalmologia, neurologia/neuropediatria, clínica médica e cardiologia não foram incluídas na Tabela 6 por terem sido referidas por menos de metade dos centros.

Em ordem decrescente, na área cirúrgica, as especialidades de cirurgia plástica, bucomaxilofacial e pediátrica, são as mais freqüentes no presente estudo. Este resultado é semelhante ao observado por SHAW et al. (2001) na Europa.

A área de reabilitação, entretanto, é a que conta com as especialidades mais freqüentes, correspondendo à otorrinolaringologia, fonoaudiologia e psicologia. Na segunda posição está a especialidade de odontologia. Na terceira, as especialidades de cirurgia plástica e pediatria. A genética clínica é a especialidade menos freqüente, ocupando a oitava posição na amostra.

Esses resultados sugerem que os centros estudados são caracterizados, principalmente, por intervenções na área de reabilitação.

A distribuição da amostra em relação aos critérios mínimos de composição de equipes da ACPA (2000) e do EUROCLEFT (2001) são apresentados na Tabela 7.

Tabela 7 - Distribuição dos centros de atendimento estudados conforme preenchimento de critérios de composição de equipes multiprofissionais.

Preenchimento de critérios	ACPA		EUROCLEFT	
	N	%	n	%
Sim	17	85,0	9	45,0
Não	3	15,0	11	55,0
TOTAIS	20	100,0	20	100,0

Verificou-se diferença estatisticamente significativa entre o número de centros que preencheram os critérios da ACPA e os do EUROCLEFT (Teste de MacNemar: $p=0,0047$). Os principais motivos para não preenchimento dos critérios são apresentados na Tabela 8.

Tabela 8 - Motivos de não preenchimento de critérios da ACPA e do EUROCLEFT nos centros de atendimento estudados.

Motivo de não preenchimento de critérios		n	%
ACPA	Ausência de especialidades cirúrgicas	3	100,0
	Ausência de odontólogos	1	33,3
EUROCLEFT	Ausência de geneticista clínico	11	100,0
	Ausência de especialidades cirúrgicas	3	27,3
	Ausência de odontólogos	1	9,1
	Ausência de pediatras	1	9,1

Observa-se que a ausência de especialistas da área cirúrgica na equipe foi o principal motivo de não preenchimento dos critérios da ACPA, enquanto para o EUROCLEFT, foi a ausência de geneticistas clínicos.

Este resultado, entretanto, pode conter um viés devido à inclusão de dois centros com credenciamento exclusivo para realização de procedimentos ambulatoriais, nos quais, *a priori*, não são requeridas especialidades cirúrgicas, e de quatro serviços que realizam exclusivamente implante coclear, nos quais, por

um lado o atendimento de portadores de ACF não está explicitado e, por outro, a especialidade de genética clínica é exigida na equipe complementar.

Assim, excluindo esses seis centros, verifica-se que as especialidades de cirurgia plástica e odontologia ascendem à primeira posição, ao lado da otorrinolaringologia, fonoaudiologia e psicologia. A genética clínica ascende à sexta posição, embora ainda se mantenha como a especialidade menos freqüente (Tabela 9).

A nova distribuição dos centros estudados em relação aos critérios da ACPA e do EUROCLEFT é apresentada na Tabela 10.

Verifica-se, contudo, que o número de centros que preencheram os critérios da ACPA continuou superior ao observado para os que preencheram os do EUROCLEFT.

Tabela 9 - Distribuição dos centros de atendimento hospitalares, exceto implante coclear, conforme área de intervenção.

Tipo de intervenção	Sim		Não	
	n	%	n	%
Cirurgia				
Cirurgia plástica	17	100,0	-	-
Cirurgia bucomaxilofacial	16	94,1	1	5,9
Cirurgia pediátrica	15	93,3	1	6,7
Neurocirurgia	11	78,6	3	21,4
Reabilitação				
Otorrinolaringologia, psicologia	17	100,0	-	-
Odontologia	17	100,0	-	-
Fisioterapia	11	73,3	4	26,7
Cuidados gerais e diagnóstico				
Pediatria	14	93,3	1	6,7
Nutrição	15	83,3	3	16,7

Genética clínica	9	47,4	10	52,6
------------------	---	------	----	------

Tabela 10 - Distribuição dos centros de atendimento hospitalares, exceto implante coclear, conforme preenchimento de critérios de composição de equipes multiprofissionais.

Preenchimento de critérios	ACPA		EUROCLEFT	
	N	%	n	%
Sim	14	100,0	8	57,1
Não	-	-	6	42,9
TOTAIS	14	100,0	14	100,0

A ausência de geneticista clínico permaneceu como o principal motivo verificado nos seis centros de atendimento que não preencheram os critérios do EUROCLEFT na amostra.

Esses resultados evidenciam a interferência do credenciamento hospitalar ou ambulatorial na composição das equipes das áreas de fissuras labiopalatais e implante dentário osseointegrado e, por conseguinte, no número de centros que estão de acordo com os critérios americanos e europeus.

Do mesmo modo, as equipes constituídas para procedimento de implante coclear podem não ser suficientes para o atendimento completo de portadores de ACF, visto que esta clientela não está devidamente explicitada na Portaria referente a esta área (GM/MS 1278). Por outro lado, esses centros contribuem para aumentar o número de geneticistas na Rede, dada a referência a este especialista na respectiva Portaria.

Diante desses dados, é possível inferir que no Brasil a maior parte das equipes de assistência segue os critérios mínimos adotados pela ACPA para composição de equipes. Além disso, o pequeno número de centros que preenchem os critérios do EUROCLEFT parece dever-se à exigência de geneticista clínico, o especialista menos freqüente na amostra estudada.

Este resultado revela um paradoxo nos critérios do MS para credenciamento na RRTDCF, visto que a presença de geneticista clínico é requerida

para centros que não assistem, necessariamente, portadores de ACF, enquanto não o é, para aqueles que atendem, no mínimo, portadores de fissuras labiopalatais, anomalias com heterogeneidade etiológica, incluindo as geneticamente determinadas.

5.3 - OFERTA E ACESSO À AVALIAÇÃO GENÉTICO-CLÍNICA E AO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NOS CENTROS DE ATENDIMENTO CREDENCIADOS NA REDE DE REFERÊNCIA NO TRATAMENTO DE DEFORMIDADES CRANIOFACIAIS

No presente estudo, dentre os 13 centros de atendimento que referiram existência de geneticista clínico em suas equipes, três (23,1%) estão localizados na região Nordeste, três (23,1%) na região Sul e sete (53,8%) na região Sudeste, especificamente no Estado de São Paulo.

Em relação à vinculação institucional, oito (61,5%) centros estão ligados a IES. O número de geneticistas por instituição variou de um a sete, com média de 2,2, desvio-padrão de 1,964, mediana e moda de um (gráfico 5).

A maior concentração de geneticistas em São Paulo e em IES é concordante tanto com os dados de MARQUES-DE-FARIA, et al. [no prelo] quanto da OMS (1999a).

Esta concentração geográfica e o pequeno número de geneticistas clínicos verificado podem contribuir para tornar restrito o acesso de portadores de ACF à avaliação genético-clínica no Brasil. Esta situação provavelmente é potencializada pela vinculação predominante a IES, uma vez que os poucos geneticistas existentes nesses locais, necessitam envolver-se com a assistência a outros grupos de pacientes que não apenas portadores de ACF.

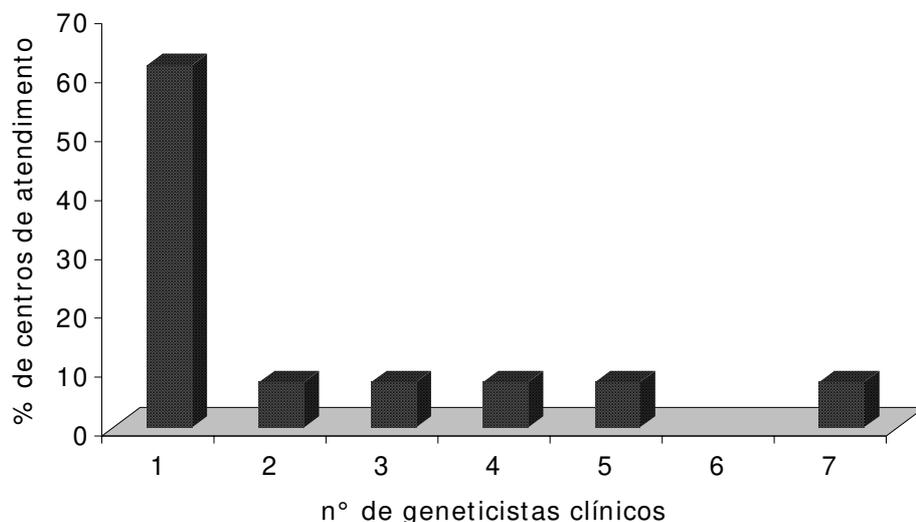


Gráfico 5 - Número de geneticistas clínicos por centro de atendimento na amostra.

A presença de geneticistas clínicos nos centros de atendimento apresentou diferença estatisticamente significativa de acordo com a respectiva Portaria de credenciamento (Teste Exato de Fisher: $p= 0,0396$) (Tabela 11).

Este resultado reforça a hipótese de que a não referência à necessidade deste especialista nos critérios de credenciamento do MS para serviços que atuam nas áreas de lesões labiopalatais e implante dentário, deve ser o principal motivo para sua baixa inserção na RRTDCF.

Tabela 11 - Presença de geneticista clínico nos centros de atendimento de acordo com a Portaria de credenciamento.

Portaria de credenciamento	Presença de geneticista	
	n	%
SAS/MS 62 ¹	6	46,1
GM/MS 1278 ²	4	30,8
SAS/MS 62 e GM/MS 1278	3	23,1
TOTAIS	13	100,0

¹SAS/MS 62: Portaria da área de fissura labiopalatal e implante dentário osseointegrado; ²GM/MS 1278: Portaria da área de implante coclear

Encaminhamento de pacientes para realização de exames específicos e (ou) aconselhamento genético em outros locais foi referido por 15 centros (60,0%). Dentre estes, dez (66,7%) referiram encaminhar dentro do próprio Estado, quatro (26,7%) para outros Estados e um não especificou para onde encaminha.

Não houve diferença estatisticamente significativa entre o número de centros que encaminham e que não encaminham pacientes em relação ao fato de ter ou não geneticistas clínicos na equipe (Teste Exato de Fisher $p = 0,226$) (Tabela 12).

Tabela 12 - Distribuição da amostra em relação à existência de geneticista na equipe e à realização de encaminhamento para exames e (ou) aconselhamento genético em outros locais.

	Encaminhamento de pacientes			
	Sim		Não	
	n	%	n	%
Presença de geneticista na equipe	6	40,0	7	70,0
Ausência de geneticista na equipe	9	60,0	3	30,0
TOTAIS	15	100,0	10	100,0

Dentre os seis centros que têm geneticista e encaminham pacientes, cinco o fazem para realização de exames específicos. Este resultado revela que em uma parcela importante desses centros não há infra-estrutura apropriada para a realização da investigação genético-clínica completa.

Todos os nove centros que não têm geneticistas encaminham pacientes para realização de aconselhamento genético e quatro destes também encaminham para realização de exames.

A avaliação genético-clínica é indispensável ao adequado aconselhamento genético. Este configura o momento em que são fornecidas

informações sobre diagnóstico, etiologia, prognóstico e riscos de recorrência de uma condição geneticamente determinada.

Idealmente, essas informações são transmitidas a pessoas que conscientemente as solicitam, empregando linguagem acessível, com especial atenção aos aspectos psicológicos e éticos subjacentes, além de absoluto respeito à autonomia reprodutiva dos indivíduos.

Na amostra estudada, 22 (95,7%) centros de atendimento afirmaram que pais e pacientes solicitam informações sobre etiologia e prevenção de ACF, um centro afirmou que não há esta solicitação e dois não responderam esta pergunta.

O aconselhamento genético constitui uma tarefa extremamente difícil e complexa. Tem por objetivo auxiliar os indivíduos, de modo não prescritivo e não diretivo, na compreensão dos aspectos médicos e genéticos do diagnóstico, na adaptação às limitações apresentadas pelo afetado, na apreciação das opções reprodutivas frente ao risco de recorrência e, portanto, na tomada de decisões esclarecidas e voluntárias sobre o planejamento familiar (OPITZ, 1984).

O impacto emocional e psicológico do aconselhamento genético está relacionado não só à natureza das informações fornecidas, mas também à experiência prévia dos indivíduos com a doença, sua personalidade, motivações, educação, valores, dinâmica familiar e interpessoal e disponibilidade de recursos financeiros e sociais para lidar com o problema (WALKER, 1997).

Se este impacto já é enorme frente ao nascimento de uma criança com algum problema de saúde ou defeito físico, ele se torna ainda maior quando o defeito está localizado na face, a região mais óbvia do corpo. Além disso, em um número considerável de casos, a ACF compõe um quadro sindrômico ao lado de outros defeitos físicos, freqüentemente associados com deficiência mental (STADER, 2002).

O sentimento de culpa é extremamente freqüente entre os pais, especialmente nas situações em que um deles também é afetado e nos casos de exposição teratogênica durante a gestação (STADER, 2002).

Todos esses aspectos revelam o caráter particularmente desafiador do aconselhamento genético de indivíduos com ACF e seus familiares, ao mesmo tempo em que delimitam seu significado na atenção às necessidades de saúde de portadores dessas condições.

É o aconselhamento genético, adotando as definições de MERHY (1999) sobre tecnologias em saúde e o ato de cuidar, um momento que conjuga o saber específico da genética clínica, com as falas, escutas e interpretações interpostas na relação aconselhador-consultante, no qual produz-se, ou espera-se que seja produzida, a acolhida das intenções que ambos trazem para este encontro.

Para MERHY (1999), no processo de trabalho em saúde são empregadas não só tecnologias duras, dependentes de equipamentos, mas também tecnologias leves, relacionais, e leve-duras, aquelas produzidas pela confluência entre o saber próprio de determinada área e o acolhimento às necessidades de saúde das pessoas.

Aplicando este referencial teórico à atenção em genética clínica, o processo de aconselhamento genético configuraria uma tecnologia leve-dura, para a qual não se justifica o conceito prevalente de que investimentos de saúde em genética são onerosos para o sistema.

Na amostra estudada, 20 (80,0%) centros afirmaram que um ou mais especialistas da equipe fornecem informações genéticas a pais e pacientes, enquanto cinco (20,0%), negaram. Esses últimos informaram realizar encaminhamento dos pacientes para aconselhamento genético em outros locais. Este resultado evidencia, mais uma vez, a deficiência da RRTDCF na atenção genético-clínica aos portadores de ACF e seus familiares.

Para descrever que especialistas estão envolvidos com a transmissão de informações genéticas nos centros de atendimento, as respostas foram reunidas

nos seguintes grupos: geneticista clínico, especialistas da área médica e especialistas da área não médica (Tabela 13).

Verificou-se que o geneticista clínico está envolvido na transmissão de informações genéticas em nove (45,0%) dentre os 20 centros que afirmaram realizar esta atividade, sendo ele o único responsável por esta função em sete (35,0%) centros.

Nos dois centros em que geneticistas e outros especialistas da área médica e não médica foram referidos como responsáveis pelo fornecimento de informações genéticas, esta atividade não é realizada em equipe.

Tabela 13 - Profissional responsável pelo fornecimento de informações genéticas nos centros de atendimento da RRTDCF na amostra.

Profissional responsável	n	%
Geneticista clínico	7	35,0
Geneticista clínico + outros especialistas da área médica e não médica	2	10,0
Outros especialistas da área médica	6	30,0
Outros especialistas da área médica e não médica	5	25,0
TOTAIS	20	100,0

Entre os especialistas médicos referidos, os mais freqüentes foram o pediatra, em nove (45,0%), e o cirurgião plástico, em sete (35,0%) centros de atendimento. Entre os especialistas da área não médica, o psicólogo foi citado por quatro centros (20,0%), sendo este o mais freqüente.

Destaca-se que em 11 centros (55,0%), as informações estejam sendo transmitidas sem a presença do geneticista clínico, embora quatro destes tenham referido este especialista em seu corpo clínico.

É possível que para algumas anomalias congênitas, informações gerais sobre prognóstico e assistência sejam fornecidas por outros especialistas que não consideram necessário realizar uma consulta formal de aconselhamento genético (ISABELLA, et al., 2003).

Provavelmente, esta observação se aplica aos resultados aqui descritos, o que torna este aspecto da assistência a portadores de ACF no Brasil, particularmente preocupante, uma vez que o aconselhamento genético, conforme destacado por OPITZ (1984 p. 211-212)

[...] pode ser prejudicial se realizado por médico inábil e com conhecimento insuficiente de genética, ou por geneticista humano sem especialização clínica ou treino em aconselhamento genético propriamente dito. Não é verdade que todos os médicos são automaticamente aconselhores bons e eficientes. A maior parte do dano causado pelo aconselhamento genético não se deve aos fatos e sim ao modo como eles são apresentados.

Na última década, a genética médica emergiu como uma importante especialidade, sendo verificado um conseqüente aumento da apreciação do seu papel na medicina (KHOURY, 1997; GUTTMACHER, et al., 2001).

Apesar disso, ainda poucas escolas médicas oferecem cursos de genética clínica e a maioria dos médicos tem pequeno domínio das aplicações da genética em sua prática, situação similar a de outros profissionais da área da saúde (WHO, 1999a).

No Brasil, recente estudo sobre a inserção do ensino de genética em 57 cursos médicos, verificou disciplinas de genética em 52 deles. Em 63,0%, a disciplina é denominada genética médica e (ou) clínica. Em 22 escolas médicas, os conteúdos específicos de genética estão no ciclo profissional e em 20 delas, os estudantes têm atividade clínica de genética sob a forma de atendimento de pacientes ou discussão de casos (PORCIUNCULA, 2004).

Ainda segundo este autor, esses resultados demonstram que embora o ensino da genética esteja bem estabelecido na amostra estudada, esta conclusão não pode ser extrapolada para o País como um todo.

Considerando todos esses aspectos, os resultados obtidos revelam que o atendimento às necessidades de saúde de portadores de ACF e seus familiares, em relação à genética, não está devidamente contemplado na RRTDCF.

A melhoria do acesso a esta especialidade requer, como primeiro passo, sua clara inserção nas equipes de assistência dos centros de atendimento.

6 - Conclusões

Os resultados do presente estudo permitem concluir:

1. Quanto à organização da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais:

- a) existem centros de atendimento em todo o País, com maior concentração no Sudeste, predominantemente em São Paulo;
- b) apesar da denominação mais abrangente da Rede, o maior número de centros credenciados corresponde à área de fissuras labiopalatais;
- c) predominam centros de atendimento vinculados a IES; a inclusão de procedimentos específicos nas tabelas de remuneração do SUS e a criação da Rede promoveram aumento da oferta de serviços na área de ACF;
- d) o financiamento da assistência a portadores de ACF no Brasil é predominantemente público;
- e) apesar das medidas já implementadas, ainda há iniquidade de distribuição de recursos entre os centros.

2. Quanto à estrutura e funcionamento dos centros credenciados:

- a) apenas 24,0% dos centros credenciados têm abrangência nacional;
- b) existe atendimento de rotina a portadores de ACF em 88,0% dos centros e 79,2% prestam assistência na área de fissuras labiopalatais;
- c) portadores de outras ACF, exceto fissuras labiopalatais, são atendidos em, no máximo, 50% dos centros;
- d) predominam centros cuja composição das equipes segue os critérios norte-americanos para a área de fissuras labiopalatais;

- e) os centros estudados realizam, principalmente, intervenções na área de reabilitação;
- f) existem protocolos de atendimento em 73,9% dos centros;
- g) contato com associações de pais e portadores é mantido por 41,7% dos centros;
- h) em 10,0% dos centros, a atenção ao portador de ACF não parece identificada com a concepção multiprofissional da abordagem.

3. Quanto à oferta de atendimento em genética e ao acesso dos pacientes à avaliação genético-clínica e ao aconselhamento genético:

- a) poucos centros têm geneticistas clínicos em suas equipes (52,0%), os quais contam, em sua maioria (61,5%), com apenas um especialista, tornando precária a oferta de atendimento em genética na RRTDCF;
- b) existe grande demanda por aconselhamento genético nos centros de atendimento especializados (95,7%);
- c) encaminhamento de pacientes para realização de exames específicos de genética e (ou) aconselhamento genético em outros locais foi referido por 60,0% dos centros. Este encaminhamento é feito para outros estados da União em 22,7% dos casos;
- d) informações genéticas são fornecidas por médicos não geneticistas e (ou) outros integrantes da equipe em 55,0% dos centros;
- e) o médico geneticista é o único responsável pelo fornecimento de informações genéticas a pais e pacientes em 35,0% dos centros estudados.

De um modo geral, essas conclusões sugerem a necessidade de revisão da definição, objetivos, abrangência e critérios de credenciamento dos centros vinculados à RRTDCF, o que é indispensável para a adequação da atenção à saúde de portadores de ACF no Brasil.

A complexidade do aconselhamento genético e os importantes papéis desempenhados pelo geneticista nesta área, inclusive no que se refere à vigilância epidemiológica, reforçam esta necessidade, particularmente em relação à composição das equipes de assistência.

O desenvolvimento e a implementação de um sistema de informações sobre ACF constitui um poderoso instrumento para o planejamento e adequação da oferta de serviços. Do mesmo modo, a integração dos serviços, por meio de um sistema de referência e contra-referência efetivo e eficiente, poderá ampliar o acesso aos serviços e procedimentos especializados nesta área.

Concomitantemente seria importante a inserção da área de ACF em programas de humanização do atendimento, ou mesmo o desenvolvimento de um programa específico para esta área, particularmente no que se refere à capacitação da equipe multiprofissional. Esta ação tem como objetivo o alcance de uma maior integralidade na atenção a pessoas com estas condições no SUS.

Estudos futuros poderão complementar a avaliação de aspectos específicos da atenção à saúde de portadores de ACF no Brasil, em consonância com as atuais recomendações mundiais.

7 -
REFERÊNCIAS

AMERICAN CLEFT PALATE-CRANIOFACIAL ASSOCIATION. **Parameters for evaluation and treatment of patients with cleft lip/palate or other craniofacial anomalies**. Chapel Hill: ACPA, 2000, 30p.

ALONSO, L. G. **Estudo Genético-Clínico das Craniostenoses Isoladas e associadas**. São Paulo, 1997. (Dissertação de Mestrado - Universidade Federal de São Paulo).

BELLUS, G. A.; GAUDEZ, K.; ZACKAI, E.H.; CLARKE, L. A.; SZABO, J.; FRANCOMANO, C. A.; MUENKE, M. Identical mutations in three different fibroblast growth factor receptor genes in autosomal cranyosinostosis syndrome. **Nature Genetics**, 14: 174-6, 1996.

BERK, N. W.; MARAZITA, M. L. Costs of Cleft Lip and Palate: personal and societal implications. In: WYSZYNSKI, D.F. (Edit). **Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment**. New York: Oxford University Press, 2002. p. 458-67.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Reduzindo as desigualdades e ampliando o acesso à assistência à saúde no Brasil 1998-2002**. Brasília, DF, 2002. 280p.

BRASIL. Portaria GM/MS n. 1278, de 20 de outubro de 1999. Normaliza cadastramento de centros/núcleos para realização de implante coclear e dá outras providências. **Diário Oficial da União**, n. 202. Brasília, DF, 1999a.

BRASIL. Portaria GM/MS n. 531 de 30 de abril de 1999. Cria no âmbito do Sistema Único de Saúde o Fundo de Ações Estratégicas e de compensação e dá outras providências. **Diário Oficial da União**, n. 82-E, seção 1, p. 8. Brasília, DF, 1999b.

BRASIL. Portaria SAS/MS n. 62, 19 de abril de 1994. Normaliza cadastramento de hospitais que realizem procedimentos integrados para reabilitação estético-funcional dos portadores de má-formação lábio-palatal para o Sistema Único de Saúde. **Diário Oficial da União**, vol. 3, n. 74, p. 73. Brasília, DF, 1994.

CARAKUSHANSKY, G.; KAHN, E. Modelo Multifatorial de Doenças Pediátricas Comuns. In: CARAKUSHANSKY, G. **Doenças Genéticas na Infância**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001. p. 50-5.

CARINCI, F.; PEZZETTI, F.; SCAPOLI, L.; MARTINELLI, M.; CARINCI, P.; TOGNON, M. Genetics of nonsyndromic cleft lip and palate: a review of international studies and data regarding the italian population. **Cleft Palate-Craniofacial Journal**, 37(1): 35-40, 2000.

CASAL-ANDREWS, M.; JHONSTON, D.; FLETCHER, J.; MULLIKEN, J. B.; STAL, S.; HECHT, J. T. Cleft lip with or without cleft palate: effect of family history on reproductive planning, surgical timing, and parental stress. **Cleft Palate-Craniofacial Journal**, 35(1): 52-7, 1997.

CASTILLA, E. E.; LOPEZ-CAMELO, J. S.; PAZ, J. E. **Atlas geográfico de las malformaciones congénitas en Sudamérica**. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 1995. 144p.

CASTILLA, E. E.; ORIOLI, I. M.; LOPEZ-CAMELO, J. S.; DUTRA, M. G.; NAZER-HERRERA, J. For the ECLAMC: Latin American Collaborative Study of Congenital **Anomalies**. **American Journal of Medical Genetics**, 123A: 123-8, 2003.

CECÍLIO, L. C. O. As necessidades de saúde como conceito estruturante na luta pela integralidade e equidade na atenção em saúde. In: PINHEIRO, R.; MATTOS, R. A. (Org) **Os sentidos da integralidade na atenção e no cuidado à saúde**. Rio de Janeiro: IMS/UERJ-ABRASCO, 2001, p. 113-26.

CHONG, S. S.; CHEAH, F. S. H.; JABS, E. W. Genes implicated in Lip and Palate Development. In: WYSZYNSKI, D.F. (Edit). **Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment**. New York: Oxford University Press, 2002. p. 25-39.

CHRISTENSEN, K. Methodological Issues in Epidemiological Studies of Oral Clefts. In: WYSZYNSKI, D.F. (Edit). **Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment**. New York: Oxford University Press, 2002. p. 127-58.

COHEN JUNIOR, M. M. Problems in the definition of holoprosencephaly. **American Journal of Medical Genetics**, 103: 183-7, 2001.

COHEN JUNIOR, M. M.; GORLIN, R. J.; FRASER, F. C. Craniofacial Disorders. In: RIMOIN, D. L.; CONNOR, J. M.; PYERITZ, R. E. **Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics**. New York: Churchill Livingstone, 1997, p. 1121-48

COHEN JUNIOR, M. M.; MACLEAN, R. E. **Craniosynostosis: diagnosis, evaluation and management**. 2. ed. New York: Oxford University Press, 2000, p. 59-73.

CORREA, A.; EDMONDS L. Birth Defects Surveillance Systems and Oral Clefts. In: WYSZYNSKI, D.F. (Edit). **Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment**. New York: Oxford University Press, 2002. p. 117-26.

CRANE. Craniofacial Anomalies Network: Report on the Register - February 2003. Disponível em <www.cfs.gb.org.uk/care/>. Acesso em: 29 jul. 2003.

CZEIZEL, A. E.; DUDAS, I. Prevention of the first occurrence of neural tube defects by periconceptional vitamin supplementation. **New England Journal of Medicine**, 327: 1832-5, 1992.

DAHER, C. V. **Resposta a solicitação referente a portaria n. 62 - lábio-palatal** [mensagem pessoal]. Mensagem recebida por: isabellamonlleo@ig.com.br em 26 nov.2003.

Departamento de Informática (DATASUS)/Ministério da Saúde: banco de dados. Disponível em: <<http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?sih/cnv/piuf.def>>. Acesso em: 23 jan. 2004.

Departamento de Informática (DATASUS)/Ministério da Saúde: banco de dados. Disponível em: <<http://www.datasus.gov>>. Acesso em 24 nov. 2003.

DONNAI, D. Genetic Services. **Clinical Genetics**, 61: 1-6, 2002.

ESCOREL, S. **Os dilemas da equidade em saúde: aspectos conceituais**. Brasília, DF: Organização Pan-americana da Saúde, 2002, 22p. Disponível em <<http://bvs.opas.org.br/cgi-bin/wxis1660.exe/lildbi/iah/>>. Acesso em 24 nov. 2003.

GIL DA SILVA LOPES, V. L. **Atenção genético-clínica a portadores de anomalias crânio-faciais**. Campinas, 2004. (Tese – Livre docência - Universidade Estadual de Campinas, ainda não defendida).

GIL DA SILVA LOPES, V. L. **Estudo genético - clínico de 31 pacientes não portadores de quadros sindrômicos já definidos**. Campinas, 1997. (Tese – Doutorado - Universidade Estadual de Campinas).

GORLIN, R.; CHOEN JUNIOR, M. M.; LEVIN, L.S. **Syndromes of the Head and Neck**. 3. ed. New York: Oxford University Press, 1990, 977p.

GOULART, F. A. A. **O processo de descentralização da saúde no Brasil: documento analítico**. Brasília, DF: Organização Pan-americana da Saúde, 2002, 25p.

GUTTMACHER, A. E.; JENKINS, J.; UHLMANN, W. R. Genomic Medicine: Who will Practice it? A call to open arms. **American Journal of Medical genetics**, 106: 216-22, 2001.

HAMMOND, M.; STASSEN, L. Do you CARE? A national register for cleft lip and palate patients. **British Journal of Oral Maxillofacial Surgery**, 37: 81-6, 1999.

HOROVITZ, D. D. G. **Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: propostas para estruturação e integração da Abordagem no Sistema de Saúde**. Rio de Janeiro, 2003. (Tese – Doutorado – Universidade do Estado do Rio de Janeiro)

HUNTER, A. G. W. Brain. In: STEVENSON, R. E.; HALL, J. G.; GOODMAN, R. M. **Human Malformations and Related Anomalies**. New York: Oxford University Press, 1993, p. 27-38.

HUNTER, A. G. W. Brain and Spinal Cord. STEVENSON, R. E.; HALL, J. G.; GOODMAN, R. M. **Human Malformations and Related Anomalies**. New York: Oxford University Press, 1993, p. 109-37.

ISABELLA, M.; TERESA, B. R.; SILVANO, B.; SERENA, B.; FRANCESCO, B.; STEFANIA, B. et al. Utilization of genetic counseling by parents of a child or fetus with congenital malformation in North-East Italy. **American Journal of Medical Genetics**, 121A: 214-8, 2003.

KAN, S.; ELANKO, N.; JOHNSON, D.; CORNEJO-ROLDAN, L.; COOK, J.; REICH, E. W. et al. Genomic screening of fibroblast Growth-factor Receptor 2 reveals a wide spectrum of mutation in patients with syndromic craniosynostosis. **American Journal of Human Genetics**, 70: 472-86, 2002.

KHOURY, M. J. Relationship Between Medical genetics and Public Health: Changing the Paradigm of Disease Prevention and Definition of a Genetic Disease. **American Journal of Medical Genetics**, 70: 289-91, 1997.

LETTIERI, J. Lips and Oral Cavity. In: STEVENSON, R. E.; HALL, J. G.; GOODMAN, R. M. **Human Malformations and Related Anomalies**. New York: Oxford University Press, 1993, p. 367-81.

MARQUES-DE-FARIA, A. P., FERRAZ, V. E. F., ACOSTA, A. X., BRUNONI, D. Clinical genetics in the developing countries: a case of Brazil. **Community Genetics** [no prelo].

MEDICAL RESEARCH CONCIL VITAMIN STUDY. MRC Vitamin Study Research Group. Prevention of neural tube defect: results of the Medical Research Council Vitamin Study. **Lancet**, 338: 1444-9, 1993.

MERHY, E. E. **O ato de cuidar: a alma dos serviços de saúde**. Departamento de Medicina Preventiva e Social, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, 1999 [mimeo].

MILUNSKI A.; JICK H.; JICK, S. S.; BRUELL, C. L.; MACLAUGHLIN, D. S.; ROTHMAN, K. J. et al. Multivitamin / folic acid supplementation in early pregnancy reduces the prevalence of neural tube defects. **The Journal of the American Medical Association**. 262: 2847-52, 1989.

MOSSEY, P. A.; LITTLE, J. Epidemiology of Oral Clefts: an International Perspective. In: WYSZYNSKI, D.F. (Edit). **Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment**. New York: Oxford University Press, 2002, p.127-58.

MURRAY, J. C.; DAACK-HIRSCH, S.; BUETOW, K. H.; MUNGER, R.; ESPINA, L.; PAGLINAWAN, N. et al. Clinical and Epidemiologic Studies of Cleft Lip and Palate in the Philippines. **Cleft Palate-Craniofacial Journal**, 34(1): 7-10, 1997.

NATSUME, N.; PRECIOUS, D. Innovations in International Cooperation for Patients with Cleft Lip and Palate. In: WYSZYNSKI, D.F. (Edit). **Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment**. New York: Oxford University Press, 2002, p. 498-501.

NEASHAM, D.; DOLK, H.; VRIJHEID, M.; JANSEN, T.; BEST, N. Stillbirth and neonatal mortality due to congenital anomalies: temporal trends and variation by small area deprivation scores in England and Wales, 1986-96. **Paediatric and Perinatal Epidemiology**, 15: 364-73, 2001.

NUSSBAUM, R. L.; McINNES, R. R.; WILLARD, H. F. Informação genética e avaliação de risco. In: NUSSBAUM, R. L.; McINNES, R. R.; WILLARD, H. F. **Thompson & Thompon Genética Médica**. Tradução de Paulo Armando Motta. 6. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002. p. 330-43. Título original: Thompson & Thompson Genetics in Medicine.

OPITZ, J. M. **Tópicos recentes de genética clínica**. Ribeirão Preto: Sociedade Brasileira de Genética, 1984. p. 221-2.

OPPERMAN, L. A. Cranial sutures as intramembranous bone growth sites. **Developmental Dynamics**. 219(4): 472-85, 2000.

ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DA SAÚDE (OPAS)/ WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). **A saúde no Brasil**, Brasília, DF: OPAS/WHO, 1998, 48p.

ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DA SAÚDE (OPAS)/ WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). **Indicadores básicos para a saúde no Brasil: conceitos e aplicações**. Brasília, DF: OPAS/WHO, 2002, 299p.

PAIM, J. S. A reforma sanitária e os modelos assistenciais. In: ROUQUAYROL, M. Z. **Epidemiologia & Saúde**. 4. ed. Rio de Janeiro: MEDSI, 1993, p. 455-66.

PASSOS-BUENO, M. R.; WILCOX, W. R.; JABS, E. W.; SERTIE, A. L.; ALONSO, L. G.; KITO, H. Clinical spectrum of fibroblast growth factor receptor mutations. **Human Mutation**, 14: 115-25, 1999.

PAYNTER, E.; WILSON, B. M.; JORDAN, W. J. Improved Patient Compliance With Cleft Palate Team Regimes. **Cleft Palate-Craniofacial Journal**, 30: 292-301, 1993.

PENCHASZADEH, V. Genética y Salud Pública. **Boletín de la Oficina Sanitaria Panamericana**, 115: 1-11, 1993.

PINTO L. I. B.; PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.; MENDEZ, H. M. M. et al., The frequency of genetic diseases in a high risk ward in a pediatric hospital. **Brazilian Journal of Genetics**, 19(1): 145-50, 1996.

PORCIUNCULA, C. G. G. **Avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina do Brasil**. Campinas, 2004. (Tese – Doutorado - Universidade Estadual de Campinas).

REARDON, W.; WILKES, .D.; RUTLAND, P.; PULLEYN, L. J.; MALCOLM, S.; DEAN, J. C. S. et al. Craniosynostosis associated with FGFR3 pro250arg mutation

results in a range of clinical presentations including unsutural sporadic craniosynostosis. **Journal of Medical Genetics**, 34(8): 632-6, 1997.

RICE, D. P.; ABERG, T.; CHAN, Y.; TANG, Z.; KETTUNEN, P. J.; PAKARINEN, L. et al. Integration of FGF and TWIST in calvarial bone and suture development. **Development**, 127(9): 1845, 2000.

ROBIN, N. H. Molecular genetic advances in understanding craniosynostosis. **Plastic and Reconstruct Surgery**, 103(3): 1060-70, 1999.

ROSEMBERG, S. Afecções Pré e Perinatais. In: ROSEMBERG, S. **Neuropediatria**. São Paulo: Sarvier, 1995. p. 204-10.

SANDY, J. R.; WILLIAMS, A. C.; BEARN, D. R. MILDINHALL, S.; MURPHY, T.; SELL, D. et al. Cleft lip and palate care in the United Kingdom – The Clinical Standards Advisory Group (CSAG) Study: Part 1 – Background and methodology. **Cleft Palate-Craniofacial Journal**, 38: 20-3, 2001.

SHAW, W. C.; DAHL, E.; ASHER-MACDADE, C.; ORTH, D.; BRATTSTRÖM, V. MARS, M. et al. A six-center international study of treatment outcome in patients with clefts of the lip and palate: part 5. General discussion and conclusions. **Cleft Palate-Craniofacial Journal**, 29(5): 413-8, 1992.

SHAW, W. C.; SEMB, G.; NELSON, P.; BRATTSTRÖM, V.; MOLSTED, K.; PRAHL-ANDERSEN, B.; et al. The Eurocleft Project 1996-2000: overview. **Journal of Cranio-maxillofacial Surgery**, 29: 131-40, 2001.

SHPRINTZEN, R. J.; SIEGEL-SADEWITZ, V. L.; AMATO, J.; GOLBERG, R. B. Anomalies associated with cleft lip, cleft palate, or both. **American Journal of Medical Genetics**, 20: 585-95, 1985.

SOUZA, R. R. de. O Sistema Público de Saúde Brasileiro. In: Foro de Europa y las Américas sobre reforma Del sector salud. Málaga: 2002. Disponível em <<http://www.opas.org.br/observatorio/Sala/Salas.cfm?HOBSNUMCOD=12>> acesso em: 10 nov. 2003.

STADER, C. S. Genetic counseling and interpretation of risk figures In: WYSZYNSKI, D.F. (Edit). **Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment**. New York: Oxford University Press, 2002, p. 408-11.

STRAUSS, R.P. The American Cleft Palate-Craniofacial Association (ACPA) Team Standards Committee. Cleft Palate and Craniofacial Teams in the United States and Canada: A National Survey of Team Organization and Standards of Care. **Cleft Palate-Craniofacial Journal**, (35)6: 473-80, 1998.

STRAUSS, R. P. Developing a Cleft Palate or Craniofacial Team. In: WYSZYNSKI, D.F. (Edit). **Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment**. New York: Oxford University Press, 2002, p. 293-302.

STRAUSS, R. P.; BRODER, H. Children with Cleft Lip/Palate and mental Retardations: a Subpopulation of cleft-craniofacial team patients. **Cleft Palate-Craniofacial Journal**, 30(6): 548-56, 1993.

TOLMIE, J. Neural Tube Defects and Congenital Malformations of the Central Nervous System. In: RIMOIN, D. L.; CONNOR, J. M.; PYERITZ, R. E. **Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics**. New York: Churchill Livingstone, 1997, p. 2145-76.

UNITED NATIONS CHILDREN'S FUND (UNICEF). Basic indicators. Disponível em <<http://www.unicef.org/infobycountry/brazil.html>>. Acesso em 19 mar. 2004.

VAN DER PUT, N. M. J.; VAN SREAAATEN, H. W. M.; TRIJBELS, F. J. M.; BLOM, H. J. Folate, homocysteine and neural tube defects: an overview. **Experimental Biology and Medicine** (Maywood), 226(4): 243-70, 2001.

VERMEIJ-KEERS, C.; LUIJSTERBURG, A. J. M. Recording and Classification of Common Oral Clefts. In: INTERNATIONAL CONGRESS ON CLEFT PALATE AND RELATED CRANIOFACIAL ANOMALIES, september 2001, Göteborg. **Abstracts...** Göteborg: ICCPRCA, 2001, p. 88.

VIANA, M. S.; NUNES, A.; BARATA, R. B.; SANTOS, J. R. S. **Medindo as desigualdades em saúde no Brasil: uma proposta de monitoramento**. Brasília-DF: OPAS/IPEA, 2001, 224p.

VICTORA, C.S.; BARROS, F.C. Infant mortality due to perinatal causes in Brazil: trends, regional patterns and possible interventions. **São Paulo Medical Journal**, 119: 33-42, 2001.

WALLIS, D.; MUENKE M. Mutations in holoprosencephaly. **Human Mutation**, 16: 99-108, 2000.

WALKER, A. P. Genetic Counseling. In: RIMOIN, D. L.; CONNOR, J. M.; PYERITZ, R. E. **Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics**. New York: Churchill Livingstone, 1997, p. 595-618.

WILKIE, A. O. M. Craniosynostosis: genes and mechanisms. **Human Molecular Genetics**, 6(10): 1647-56, 1997.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). **Collaboration in Medical Genetics**. Toronto: WHO, 2002b, 16p.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). **Global strategies to reduce the health-care burden of craniofacial anomalies**. Geneva: WHO, 2002a, 148p.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). Human Genetics Programme: A short overview. Disponível em <<http://www.who.int/ncd/hgn/overview.htm>>. Acesso em 19 nov. 2003.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). **Primary health care approaches for prevention and control of congenital and genetic disorders**. Cayro: WHO, 1999b, 57p.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). **Services for the Prevention and Management of Genetic Disorders and Birth Defects in Developing**

Countries. Report of a joint WHO/WAOPBD meeting. The Hague: WHO, 1999a, 95p.

ZECHI-CEIDE, R: Estudo genético-clínico em pacientes portadores de seqüência de Pierre-Robin. Bauru, 1999. (Dissertação – Mestrado -. Universidade Estadual Paulista).

8 - ANEXOS

Critérios da American Cleft Palate-Craniofacial Association (2000) **para credenciamento de serviços na área FL ± P**

Standards for Listing the Cleft Palate Team

The Cleft Palate Team (CPT) provides coordinated and interdisciplinary evaluation and treatment to patients with cleft lip and/or cleft palate.

Basic Criteria

The Cleft Palate Team (CPT) meets the 8 following basic criteria defined by the ACPA Committee on Team Standards, plus meets 30 of the 35 additional criteria.

1. The CPT meets face-to-face for regularly scheduled meetings for treatment planning and case review, at least six times per year, with at least four specialties represented.
2. The CPT evaluated at least fifty new or recall patients with cleft lip/palate in the past year.
3. The CPT keeps a central and shared file on each patient.
4. The CPT has at least an actively involved Surgeon, Orthodontist and Speech-Language Pathologist, who attend team meetings. As a minimum, patients evaluated by the CPT are seen by these specialties plus at least one additional team specialty that attends the CPT meetings.
5. The CPT assures that each child has health evaluation by a primary care Physician (Pediatrician, Family Physician or General Internist) in the community or on the team. The CPT uses the findings from the health evaluation to guide its treatment planning and team meeting deliberations.
6. Evaluations at the CPT include a screening hearing test and tympanogram. All patients with clefts of the palate, or hearing concerns, or abnormal tympanograms or hearing tests, are referred to an Otolaryngologist (E.N.T.) for examination, consultation, or treatment.
7. At least one Surgeon on the CPT operated on ten or more patients for primary repairs of a cleft lip and/or cleft palate in the past year.
8. For patients requiring facial skeletal surgery, the CPT has or refers to a surgeon whose education, training and experience has adequately prepared him/her to provide facial skeletal surgery (bone graft, orthognathic surgery) and who has performed ten or more major maxillary or

mandibular osteotomies in the past year (not necessarily on patients with cleft lip and/or cleft palate).

Additional CPT Criteria:

The Cleft Palate Team (CPT) meets 30 of the following 35 additional criteria:

1. The CPT has a Speech-Language Pathologist(s) who attends team meetings and whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the diagnosis and treatment of patients with cleft lip/palate.
2. At least one Speech-Language Pathologist on the CPT provided speech therapy and/or a complete speech and language evaluation to a minimum of 10 patients (team or other patients) with cleft lip/palate in the past year.
3. The CPT Speech-Language Pathologist performs a structured speech assessment during team evaluations.
4. The CPT uses clinical speech instrumentation (such as endoscopy, endoscopy, pressure flow, videofluoroscopy, etc.) to assess velopharyngeal function, when indicated.
5. CPT has an Orthodontist who attends team meetings and whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the diagnosis and treatment of patients with cleft lip/palate.
6. At least one Orthodontist on the CPT provided orthodontic treatment for a minimum of 10 patients with cleft lip/palate in the past year.
7. The CPT refers patients requiring orthognathic treatment to an Orthodontist(s) whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the provision of orthodontic care as a part of orthognathic treatment.
8. Orthognathic surgical treatments are adequately documented with intraoral dental casts, facial and intraoral photographs, and appropriate radiographs.
9. Orthognathic surgical planning and outcomes are routinely discussed at the CPT meetings for patients requiring such care.
10. The CPT has, or refers to, a Pediatric Dentist/General Dentist/Prosthodontist(s)

whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the dental diagnosis and treatment of patients with cleft lip/palate.

11. CPT has a Surgeon(s) who attends team meetings and whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the diagnosis and treatment of patients with cleft lip/palate.

12. The CPT has a Psychologist, Clinical Social Worker, or other Mental Health Professional(s) who evaluates all patients on a regular basis.

13. The CPT routinely tests or screens patients for learning disabilities and developmental, psychological, and language skills.

14. The CPT collects school reports and other information relative to learning in school-age patients, when indicated.

15. The CPT has a nurse or other trained professional who regularly provides supportive counseling and instruction (feeding, developmental) to parents of newborns.

16. The CPT sponsors or makes referrals to a parent support group or parent network in the community (if available), as desired by families.

17. The CPT regularly provides supportive counseling and instruction to parents and patients pre- and post-operatively.

18. The CPT provides for formal genetic counseling or a clinical genetic evaluation for parents and patients.

19. The CPT evaluation includes a hearing test by an Audiologist(s) beginning before one year of age.

20. The CPT has an Otolaryngologist(s) whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the diagnosis and treatment of patients with cleft lip/palate. The Otolaryngologist provides examination, consultation and treatment to patients evaluated by your team.

21. The CPT evaluation includes ear examinations by an otolaryngologist(s) on a routine basis beginning before one year of age.

22. After a CPT evaluation, the patient and family have an opportunity to ask questions and discuss the treatment plan with a team representative.

23. The CPT routinely (for each evaluation) writes reports or summary letters, containing a treatment plan, which are sent to the family in a timely manner.

24. CPT reports are routinely sent in a timely manner to the patient's care providers in the community (schools, health department, local professionals) with the family's permission.

25. The CPT record includes a diagnosis(es).

26. The CPT team record includes a complete medical history.

27. The CPT record includes a treatment plan or goals which are reviewed periodically on a formal basis.

28. The CPT record includes a social and psychological history.

29. The CPT record includes dental and orthodontic findings and history.

30. The CPT makes intraoral dental casts on patients, when indicated.

31. The CPT takes facial photographs on patients in treatment or evaluation.

32. The CPT obtains appropriate radiographs, including lateral cephalometric radiographs on patients, when indicated.

33. The CPT has an office and coordinator or secretary.

34. The CPT supports, encourages, or offers continuing education in cleft lip/palate care for its members.

35. The CPT provides case management (follow-up, referral, and coordination of care) and benefits advocacy/assistance (help families obtain financial or programmatic support), as needed.

Critérios da American Cleft Palate-Craniofacial Association (2000) **para credenciamento de serviços em outras ACF**

Standards for Listing the Craniofacial Team

The Craniofacial Team (CFT) provides coordinated and interdisciplinary evaluation and treatment for patients with a range of craniofacial anomalies or syndromes. For the purposes of the categorization, craniofacial anomalies or syndromes are defined as congenital conditions other than cleft lip/palate, unless cleft lip/palate is a feature of another condition, anomaly or syndrome. The specific definition of craniofacial surgery being used states that “craniofacial surgery consists of the diagnosis, treatment planning, and surgical procedures in which the intracranial approach to the midfacial segment (includes the orbit and/or supraorbital rim) is used.”

The Craniofacial Team (CFT) meets all of the following criteria defined by the ACPA Committee on Team Standards:

1. The Operation Surgeon(s), Mental Health Professional(s) and Speech-Language Pathologist(s) on the CFT meet face-to-face at a scheduled team meeting or conference to evaluate patients with craniofacial anomalies or syndromes at least 6 times per year. The meeting may or may not coincide with CPT meetings.
2. The CFT evaluated at least 20 patients with craniofacial anomalies or syndromes in the past year.
3. The CFT assures that each child has health evaluation by a primary care Physician (Pediatrician, Family Physician or General Internist) in the community or on the team. The CPT uses the findings from the health evaluation to guide its treatment planning and team meeting deliberations. A community or team-based primary care Physician evaluates all patients prior to craniofacial surgery.
4. Craniofacial surgical treatments are adequately documented with facial and intraoral photographs, and appropriate radiographs.
5. Craniofacial treatment plans and treatment outcomes (results) for patients with craniofacial anomalies or syndromes are discussed at CFT meetings.
6. The CFT has a Surgeon(s) who attends team meetings and whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the diagnosis and treatment of patients requiring craniofacial surgery.
7. At least one Surgeon on the CFT provided craniofacial surgical treatment (surgical procedures in which the intracranial approach to the midfacial segment—includes the orbit and/or supraorbital rim—is used) for a minimum of 10 patients with craniofacial anomalies or syndromes in the past year.
8. The CFT has an Orthodontist(s) who attends team meetings and whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the orthodontic diagnosis and treatment of patients with craniofacial anomalies or syndromes.
9. At least one Orthodontist on the CFT provided orthodontic evaluation or treatment for a minimum of 10 patients with craniofacial anomalies or syndromes in the past year.
10. The CRT has a Speech-Language Pathologist(s) who attends team meetings and whose education, training and experience have adequately prepared him/her for speech and language diagnosis and treatment of patients with craniofacial anomalies or syndromes.
11. At least one Speech-Language Pathologist on the CFT provided speech therapy and/or a complete speech and language evaluation to a minimum of 10 patients (team or other patients) with craniofacial anomalies or syndromes (or cleft lip/palate) in the past year. The CFT Speech-Language Pathologist performs a structured speech assessment during team evaluations.
12. The CFT uses clinical speech instrumentation (such as endoscopy, pressure flow, videofluoroscopy, etc.) to assess velopharyngeal function, when indicated.
13. The CFT has a Mental Health Professional(s) (Psychologist, Social Worker, Developmental Pediatrician, Psychiatrist) who attends team meetings and whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the psychological and psychosocial diagnosis and treatment of patients with craniofacial anomalies or syndromes.

14. The CFT has a Mental Health Professional(s) who evaluates all patients on a regular basis.

15. The CFT routinely tests or screens patients for learning disabilities and developmental, psychological, and language skills.

16. The CFT collects school reports and other information relative to learning in school-age patients, when indicated.

17. The CFT has a nurse or other trained professional who regularly provides supportive counseling and instruction (feeding, developmental) to parents of newborns.

18. The CFT sponsors or makes referrals to a parent support group or parent network in the community, as desired by families.

19. The CFT regularly provides supportive counseling and instruction to parents and patients pre- and post-operatively.

20. The CFT has a Neurosurgeon(s) whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the neurosurgical diagnosis and treatment of patients with craneofacial anomalies or syndromes and who provides examination, treatment and consultation for CFT patients with craneofacial anomalies or syndromes.

21. The CFT has an Ophthalmologist whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the ophthalmological diagnosis and treatment of patients with craniofacial anomalies or syndromes and who provides examination, treatment and consultation for CFT patients with craniofacial anomalies or syndromes.

22. The CFT has an Otolaryngologist(s) whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the otolaryngologic diagnosis and treatment of patients with craniofacial anomalies or syndromes and who provides examination, treatment and consultation for CFT patients with craniofacial anomalies or syndromes.

23. The CFT evaluation routinely includes hearing evaluation by an audiologist and/or otologic evaluations by an otolaryngologist.

24. The CFT has a Radiologist(s) whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the radiological evaluation of patients with craniofacial anomalies or syndromes and who provides examination, treatment and consultation for

CFT patients with craniofacial anomalies or syndromes.

25. The CFT facility has C.T. capability and access to M.R.I.

26. The CFT obtains lateral cephalometric radiographs (or the equivalent) on patients, when indicated.

27. The CFT has a Pediatric Dentist/General Dentist/Prosthodontist(s) whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the dental diagnosis and treatment of patients with craniofacial anomalies or syndromes and who provides examination, treatment and consultation for CFT patients with craniofacial anomalies or syndromes.

28. The CFT makes intraoral dental casts on patients, when indicated

29. The CFT has an Audiologist(s) whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the audiologic diagnosis and treatment of patients with craneofacial anomalies or syndromes and who provides examination, treatment and consultation for CFT patients with craneofacial anomalies or syndromes.

30. The CFT has a Geneticist(s) whose education, training and experience have adequately prepared him/her for the genetic diagnosis and treatment of patients with craniofacial anomalies or syndromes and who provides examination, treatment and consultation for CFT patients with craniofacial anomalies or syndromes.

31. The CFT provides for formal genetic counseling or a clinical genetic evaluation for parents and patients.

32. The CFT facility has a Pediatric Intensive Care Unit (P.I.C.U.) in the facility where they perform craniofacial surgery.

33. After a CFT evaluation, the patient and family have na opportunity to ask questions and discuss the treatment plan with a team representative.

34. The CFT (for each evaluation) writes reports or summary letters, containing a treatment plan, which are sent to the family in a timely manner.

35. CFT reports are sent in a timely manner to the patient's care providers in the community schools, health department, local professionals) with the family's permission.

36. The CFT keeps a central and shared file on each patient.

37. The CFT record includes a diagnosis(es).

38. The CFT record includes a complete medical history.

39. The CFT record includes a treatment plan or goals which are reviewed periodically.
40. The CFT record includes a social and psychological history.
41. The CFT record includes dental and orthodontic findings and history
42. The CFT takes facial photographs on patients in treatment or evaluation.
43. The CFT has on office and coordinator or secretary.

44. The CFT supports, encourages, or offers continuing education in craniofacial care for its members.
45. The CFT provides case management (follow-up, referral, and coordination of care) and benefits advocacy/assistance (help families obtain financial or programmatic support), as needed.

Diretrizes políticas para assistência a portadores de FL ± P sugeridas pelo EUROCLEFT (2001)

Policy Statements

1. The professional involved in cleft care should provide basic information on cleft care and on the proposed treatment to any potential patient and/or patient's guardian. Basic information should contain at least:

- . A general explanation of the condition, the reasons for treatment, what may or may not be achieved, the stages of treatment including examination, record collection and general protocols. This may be supplemented by leaflets, booklets or other kinds of information.
- An explanation of why a specific treatment is considered necessary for the individual patient, what specifically is involved: method, timing, duration, cost, what the specific goal is and possible side effects.

2. When a treatment is considered, the professional engaged in cleft care should take into consideration the desires and attitudes of the patient and/or those of the patient's guardian. The professional should also pay attention to and inform the patient/patient's guardian of the risks and benefits inherent in the potential alternative treatment options, including no treatment or no further treatment.

3. If requested, it is the professional's responsibility to provide a procedure for obtaining a second opinion for the patient. If requested, this procedure should be communicated to the patient before treatment starts.

4. After an episode of treatment, the professional engaged in cleft care should inform the patient and/or patient's guardian on:

- . Outcome of treatment relative to the defined goal.
- . Undesirable effects of treatment.
- . Expected future development.

5. The professional engaged in cleft care should analyse and document any complaints or praise expressed by the patient and/or the patient's guardian.

6. The professional engaged in cleft care should give consideration to the burden of the treatment:

- . Considerations should include financial as well as non-financial burden, such as treatment duration, effort from the patient and/or patient's guardian and discomfort as a result of treatment.

7. During the process of treatment, the professional involved in cleft care should continuously evaluate treatment progress against the planned treatment and act accordingly.

8. Organizations and institutes responsible for the provision of cleft care should:

- . Encourage the cleft professional to follow the policies described above and to acknowledge the patient's rights.
- . Recognize and encourage the professional's right to provide treatment that can be expected to improve the patient's condition whilst minimizing adverse effects.
- Recognize and encourage that decisions on treatment priority should be based on criteria proposed by the cleft professionals in consultation with the patient and/or patient's guardian. This is especially so in a situation with insufficient treatment resources.
- . Recognize and encourage that access to treatment should not depend on the patient's ability to pay.
- . Recognize that cooperation of the patient with the advice and instructions of the cleft professional is necessary in order to achieve a successful result.

**Guia básico de práticas para atendimento às necessidades de saúde,
organização dos serviços e financiamento da assistência na área de FL ±
P sugeridas pelo EUROCLEFT (2001)**

Practice Guidelines

Healthcare needs

1. Neonatal emotional support and professional advice
In the event of prenatal diagnosis and as soon as possible after the birth of a child with a cleft parents should be given emotional support and advice about the child's future management by a specialist in cleft care.
2. Neonatal nursing Difficulties in feeding are common in the early days of life and specialist advice on feeding should be provided.
3. Surgery Primary surgery to close clefts of the lip and/or palate should be performed by an experienced and qualified surgeon according to a protocol agreed by the team. Further corrective procedures may be necessary for some patients in later years and should be performed by an experienced and qualified surgeon according to a protocol agreed by the team
4. Orthodontic/orthopaedic treatment For children with cleft lip and palate orthodontic/orthopaedic treatment should be available when necessary and should be performed by an experienced orthodontist.
5. Speech and language therapy Early assessment of speech and language problems, advice to parents and the availability of corrective therapy by an experienced speech and language therapist should be provided.
6. Ear, nose and throat (ENT) ENT disorders should be identified at an early stage and the necessary therapy should be provided.
7. Clinical genetics/paediatric developmental medicine As cleft lip and/or palate may be associated with other anomalies early assessment and diagnosis is necessary. Genetic counselling for patients and families should be available.
8. Emotional support and professional advice for the growing child and its parents Emotional support and professional advice for parents, patients and their environment is often necessary and should be available.
9. Dental care Regular dental care should be available.

10. National register A national register should be in place for accurate recording of children born with cleft lip and/or palate and related craniofacial anomalies.

Organization of services

1. Cleft care should be provided by a multidisciplinary team of specialists.
2. Members of the team should have special training in cleft care.
3. The team should agree on the stages of treatment including the examination, record collection and general protocols.
4. There should be one person responsible for quality improvement and communication within the team.
5. Coordination of the care of individual patients is important since numerous specialities are involved. This should be the responsibility of one member of the team.
6. The number of patients referred to the team should be sufficient to sustain the experience and specialist skills of all team members and to allow evaluation/audit of the team's performance within a reasonable period of time. It has been recommended that cleft surgeons, orthodontists and speech therapists should treat at least 40±50 new cases annually. However, it is recognized that individual member states have the right to provide care for their own population.

Finances

Resources should be available to cover the following care for children with cleft lip and palate:

1. Emotional support and professional advice during the neonatal period.
2. Neonatal nursing.
3. Surgery.
4. Orthodontic/orthopaedic treatment.
5. Speech and language assessment and therapy.
6. Ear, Nose and Throat treatment.
7. Clinical genetics/paediatric developmental medicine.
8. Emotional support for the growing child and its parents.
9. Travel expenses.

10. General dental care including cleft related prosthodontics.

Princípios gerais da composição de arquivos de dados dos serviços na área de FL ± P sugeridos pelo EUROCLEFT (2001)

General Principles Governing

Record Taking

1. Records for treatment planning/monitoring

- . Clinical records should be taken for individual patients to allow treatment planning, monitoring treatment progress and treatment evaluation.
- . The timing and nature of these records will depend on the clinical protocols followed by individual teams.
- . Treatment and associated record taking protocols should be agreed and clearly set out by the cleft team.

2. Records for quality improvement/research additional records may be taken for a number of other reasons:

- . Follow up of a series of patients to provide an overview of the outcome of care.
- . To allow retrospective comparisons of different protocols.
- . As part of a prospective clinical trial with ethical approval.

- . As part of an agreed protocol for intercentre quality improvement comparisons or comparison against known standards.
- . As part of an agreed research protocol.
- . Other reasons such as medico-legal, second opinion.

3. Safeguards

- . Exposure of patients to unnecessary radiation should be avoided.
- . Research and quality improvement records should only be taken when there is an established written protocol on how they will be put to use.
- . Research and quality improvement records should not be taken without the consent of the patient/parent/guardian.
- . Research and quality improvement records should coincide as far as possible with the records for treatment planning/monitoring (Statement 1).

Portaria SAS/MS n° 62, de 19 de abril de 1994

PORTARIA/SAS/MS N° 62 de 19 de abril de 1994
20/04/94

D.O.U. n° 74 de

O Secretário de Assistência à Saúde no uso de suas atribuições e considerando a Portaria SAS/MS n° 126 de 17 de setembro de 1993, estabelece as seguintes normas para o cadastramento de Hospitais que realizem procedimentos integrados para reabilitação estético-funcional dos portadores de má-formação lábio-palatal para o Sistema Único de Saúde:

A- ROTINA DE CADASTRAMENTO

1. Os hospitais encaminharão as solicitações de cadastramento à Coordenação de

Normas para Procedimentos de Alta Complexidade da Secretaria de Assistência à Saúde do Ministério da Saúde que solicitará um representante oficial do hospital de Pesquisa e reabilitação de Lesões Lábio-Palatais da Universidade de São Paulo que em conjunto com técnicos da secretaria Estadual de Saúde, verificarão in loco o devido cumprimento das normas estabelecidas nesta Portaria.

2. O relatório da visita realizada com parecer conclusivo, e sugestão de área de abrangência do serviço, será encaminhado à Coordenação que tomará as medidas necessárias junto à Secretaria de Assistência à Saúde para efetivação do cadastramento.

3. Serão realizadas avaliações semestrais do desempenho dos Hospitais cadastrados mediante informações técnicas fornecidas pelos mesmos em relatório específico elaborado e encaminhado pela Coordenação de Normas para Procedimentos de Alta Complexidade, que se responsabilizará pelo envio dos consolidados às Secretarias Estaduais de Saúde e ao Hospital de Pesquisa e Reabilitação de Lesões Lábio-Palatais para manifestação e verificação.

B- NORMAS ESPECÍFICAS

Serão cadastrados Hospitais que fazem parte do Sistema Único de Saúde e

realizam procedimentos para reabilitação estético-funcional dos portadores de má-formação congênitas lábio-palatais e já tenham realizado:

- a) Acompanhamento de 10 casos com avaliação documentada dos:

- 1- aspectos estéticos
- 2- processo de aquisição de linguagem
- 3- relação maxilo-mandibular antero-posterior e transversal(clínica e cefalométrica).

- b) Acompanhamento de pelo menos 05 casos finalizados com documentação completa.

1.1- Instalações físicas

- Unidade de Internação para crianças e adultos.
- Centro Cirúrgico com salas equipadas com oxigênio, respirador, ácido nítrico, monitor cardíaco, bisturi elétrico, desfibrilador e carro de anestesia.
- Sala de recuperação dentro do bloco cirúrgico equipada com monitor cardíaco e desfibrilador, além de outros materiais e medicamentos necessários às urgências cardíaco-respiratórias.
- Sala para pequenas cirurgias(dentisterias)
- Consultórios Odontológicos equipados com aparelho de Rx e equipamentos apropriados para realização de cirurgias buco-maxilo-facial e implantes(esterilizadores e contra-ângulo com redutor de velocidade).
- Sala de exame especializada em fonoaudiologia exclusiva e silenciosa.
- Sala para videofluoscopia

1.2- Serviços de Apoio Diagnóstico e Terapêutico

- Laboratório de Patologia Clínica
- Laboratório de Prótese
- Laboratório de Ortodontia
- Comissão de Controle de Infecção Hospitalar
- Serviço de Prontoário de Paciente
- Serviço de Documentação com capacidade de documentar a sequência do tratamento executado(slides), fotografias e Rx Odontológico.

1.3- Equipamentos

- Audiômetro
- Impedanciômetro
- Aparelho de Raio X para tele PA e Ortopantomografia
- Aparelho de Raio X para radiologia periapical e oclusal
- Nasofaringoscópio
- Videofluoscopia

Para Implantologia

- Aparelho com micro-motor com redutor de velocidade
- Aparelho de ultra-som para limpeza de instrumentos
- Estufa
- Cadeira odontológica com controle no pé; além de material de consumo em sistemas ósseo integrados de implantes

Para Cirurgia Buco-maxilo-facial

- Sugador de sangue à vácuo
- Serra elétrica para cirurgia crânio-facial
- Iluminador frontal(foco); além de material de bloqueio maxilo-mandibular

São Hospitais que possuem serviços de:

- Anestesia
- Cirurgia Plástica estético-reparadora

- Otorrinolaringologia
- Clínica Médica
- Pediatria
- Fonoaudiologia
- Psicologia
- Fisioterapia
- Enfermagem
- Serviço Social
- Nutrição
- Odontologia Geral
- Odontopediatria
- Ortodontia
- Prótese e Implantologia
- Cirurgia Buco-maxilo-facial
- Atendimento Familiar

Os profissionais médicos e de odontologia responsáveis pelos serviços específicos, deverão possuir título de especialista na área afim. No caso específico da implantologia, são válidos certificados de cursos de credenciamento em sistemas ósseo-integrados.

Os profissionais de nível técnico na área de odontologia deverão ser:

- Protéticos devidamente registrados no Conselho Federal de Odontologia, com experiência em próteses extra-orais
- Auxiliares e/ou higienistas dentais com o seu registro no Conselho Federal de Odontologia ou de reconhecida capacidade.

Os profissionais de fonoaudiologia devem apresentar comprovante de treinamento de no mínimo 320 horas ao longo de 02 meses.

Esta portaria entrará em vigor na data de sua publicação.

GILSON DE CÁSSIA MARQUES DE CARVALHO

Portaria GM/MS n° 1278, de 20 de outubro de 1999

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Portaria n° 1.278/GM Em 20 de outubro de 1999.

O Ministro de Estado da Saúde, interino, no uso de suas atribuições legais e,

Considerando a importância médico-social do tratamento da deficiência auditiva;

Considerando que, em determinados casos de deficiência auditiva, há a necessidade do emprego de tecnologia mais avançada para recuperação e reabilitação de seu portador;

Considerando que a tabela do Sistema de Informações Hospitalares-SIH/SUS contempla procedimentos para atendimentos deste grupo de portadores de deficiência;

Considerando a necessidade de estabelecer critérios de indicação e realização de implante coclear;

Considerando a necessidade de estabelecer normas para o cadastramento de Centros/Núcleos para a realização de implante coclear;

Considerando a necessidade de melhor identificar os pacientes e de coletar informações a respeito dos implantes realizados, resolve:

Art. 1º Aprovar, na forma do Anexo I, os Critérios de Indicação e Contra-Indicação de Implante Coclear.

Art. 2º Aprovar, na forma do Anexo II, as Normas para Cadastramento de Centros/Núcleos para realização de Implante Coclear.

§ 1º Será realizada avaliação do cadastramento, por meio de relatório anual, elaborado pelos Centros/Núcleos cadastrados e encaminhado à Secretaria de Estado da Saúde, do qual deverá constar a produção do serviço.

§ 2º Será realizada avaliação anual do desempenho dos Centros/Núcleos de Atendimento cadastrados, mediante informações técnicas fornecidas pelos mesmos e relatório específico encaminhado à Coordenação de Alta Complexidade, do Departamento de Análise da Produção dos Serviços de Saúde/DAPS/SAS, que se

responsabilizará pelo envio dos consolidados às Secretarias de Estado da Saúde para manifestação e verificação.

Art. 3º Estabelecer que os grupos e os procedimentos, abaixo relacionados, somente poderão ser utilizados por Centro/Núcleo previamente cadastrado, de acordo com as normas estabelecidas pelo Artigo 2º desta Portaria:

Grupo: 37.101.04.8 Cirurgia do Ouvido IV

Procedimento: 37.040.01.4 Implante Coclear

Grupos e Procedimentos criados pela Portaria GM/MS nº 3.762, de 20 de outubro de 1998.

Art. 4º Estabelecer que os Centros/Núcleos abaixo relacionados, anteriormente habilitados a realizar implante coclear e que vêm apresentando produção, deverão proceder seu recadastramento de acordo com as normas estabelecidas nesta Portaria, no prazo de 90 (noventa) dias, período no qual ficam, provisoriamente, cadastrados:

A - Hospital de Pesquisa e Reabilitação de Lesões Lábio-Palatais - Bauru/SP – CGC 63.025.530/0082-70

b - Fundação Faculdade de Medicina MEC/MPAS - SP – CGC 56.577.059/0001.00

Art. 5º Determinar a obrigatoriedade de preenchimento pelos Centros/Núcleos cadastrados, para cada Implante Coclear realizado, do Formulário de Informações de Implante Coclear constante do Anexo III, desta Portaria.

Parágrafo único. O Formulário de que trata este Artigo, devidamente preenchido, deverá ser enviado, anualmente, à Coordenação de Alta Complexidade/DAPS/SAS, onde integrará um Banco de Dados de Implante Coclear.

Art. 6º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação, revogando o Artigo 3º, da Portaria GM/MS nº 3.762, de 20 de outubro de 1998.

BARJAS NEGRI

ANEXO I

IMPLANTE COCLEAR

CRITÉRIOS DE INDICAÇÃO E CONTRA-INDICAÇÃO

1 – CRITÉRIOS DE INDICAÇÃO

1.1. – IMPLANTE EM ADULTOS

O Implante Coclear em adultos deverá seguir os seguintes critérios de indicação:

- a - pessoas com surdez neuro-sensorial profunda bilateral com código lingüístico estabelecido (casos de surdez pós-lingual ou de surdez pré-lingual, adequadamente reabilitados);
- b - ausência de benefício com prótese auditiva (menos de 30% de discriminação vocal em teste com sentenças);
- c - adequação psicológica e motivação para o uso de implante coclear.

1.2. – IMPLANTE EM CRIANÇAS

O Implante Coclear em crianças, menores de 18 anos com surdez pré e pós-lingual, deverá seguir os seguintes critérios de indicação:

- a) experiência com prótese auditiva, durante pelo menos três meses;
- b) incapacidade de reconhecimento de palavras em conjunto fechado;
- c) família adequada e motivada para o uso do implante coclear;
- d) condições adequadas de reabilitação na cidade de origem.

2 - CRITÉRIOS DE CONTRA-INDICAÇÃO

Está contra-indicado o Implante Coclear nos seguintes casos:

- a - surdez pré-lingual em adolescentes e adultos não reabilitados por método oral;
- b - pacientes com agenesia coclear ou do nervo coclear;
- c - contra-indicações clínicas.

ANEXO II

IMPLANTE COCLEAR

NORMAS PARA CADASTRAMENTO DE CENTROS/NÚCLEOS

1 – NORMAS GERAIS

1.1 – ROTINA DE CADASTRAMENTO

a - A abertura de qualquer Centro/Núcleo para Implante Coclear deverá ser precedida de consulta ao gestor do SUS, em níveis local e estadual, sobre as normas vigentes, a necessidade da sua criação e a possibilidade de cadastramento do mesmo, sem a qual o SUS não se obriga ao cadastramento.

b - Uma vez confirmada a necessidade da criação do serviço, a solicitação de cadastramento deverá ser formalizada junto à Secretaria de Saúde do Estado, Município ou Distrito Federal, de acordo com as respectivas condições de gestão e a divisão de responsabilidades pactuadas na Comissão Intergestores Bipartite, que se encarregará da avaliação das condições de funcionamento do serviço por meio de vistoria "in loco", da emissão de laudo conclusivo a respeito do cadastramento, bem como da integração do novo serviço na rede de referência estadual.

c - Uma vez aprovada a solicitação de cadastramento pelo Gestor do SUS, o Ministério da Saúde, se julgar necessário, poderá solicitar parecer técnico da Sociedade Brasileira de Otologia que providenciará a realização de visita técnica e elaboração de parecer conclusivo a respeito do cadastramento solicitado;

d - Aprovado o cadastramento, a Secretaria de Assistência à Saúde – SAS, por meio da Coordenação de Alta Complexidade, tomará as providências necessárias a sua efetivação.

2 – NORMAS ESPECÍFICAS

2.1 - CAPACIDADE DE REALIZAÇÃO DE PROCEDIMENTOS

Para fins de cadastramento os Centros/ Núcleos deverão ter condições de realizar os seguintes procedimentos:

- a - avaliação fonoaudiológica de linguagem oral e escrita e fonoarticulatória;
- b - terapia fonoaudiológica individual e em grupo;
- c - testes de próteses auditivas;
- d - testes de leitura oro-facial e de percepção da fala;
- e - audiometria tonal liminar, logaudiometria e imitanciometria;
- f - audiometria eletroencefálica e emissões otoacústicas;
- g - testes de função labiríntica;
- h - reabilitação auditiva.

2.2 – NECESSIDADE DE SERVIÇOS

Os Centros/ Núcleos deverão possuir os seguintes Serviços:

- a – Serviço de Otorrinolaringologia;
- b – Serviço de Neurologia;
- c – Serviço de Genética Clínica;
- d – Serviço de Pediatria;
- e – Serviço de Fonoaudiologia – audiolgia clínica incluindo a adaptação de AASI e programas de reabilitação; terapias fonoaudiológicas distintas e adequadas a diferente faixas etárias e necessidades da clientela;
- f – Serviço de Pedagogia – realização de acompanhamento e orientação escolar e serviços de audiolgia educacional;
- g – Serviço Social;
- h – Serviço de Nutrição – habilitado a realizar a reabilitação de portador de deficiência auditiva;
- i – Serviço de Enfermagem - habilitado a proceder à reabilitação de portador de deficiência auditiva

2.3 – EQUIPE TÉCNICA

Os Centros/ Núcleos deverão ter, no mínimo, a seguinte equipe técnica:

2.3.1 - Equipe básica:

- a - Otorrinolaringologista;
- b - Fonoaudiólogo;
- c - Psicólogo;
- d- Assistente Social;

2.3.2 - Equipe Complementar:

- a - Neurologista, Neuropediatra;
- b - Geneticista
- c - Clínico Geral
- d - Pediatra

2.3.3 - Infraestrutura Hospitalar:

- a - Anestesiologista, laboratório clínico, diagnóstico por imagem.
- b - Equipe de enfermagem

OBSERVAÇÕES:

a - Os profissionais médicos deverão possuir título de especialista na respectiva área, conferido pelo Conselho Federal de Medicina ou Sociedade Brasileira afim ou, ainda, certificado de Residência Médica em sua área, reconhecida pelo Ministério de Educação. Os profissionais das demais áreas deverão comprovar experiência no tratamento de deficientes auditivos.

b - Os núcleos poderão contratar serviços especializados de terceiros a seu critério e responsabilidade, desde que isso não comprometa a integralidade e interdisciplinaridade do tratamento ofertado ao paciente.

2.4 – CARGA HORÁRIA MÍNIMA PARA HABILITAÇÃO AO CADASTRAMENTO

Os profissionais abaixo relacionados deverão ter a seguinte carga horária mínima de formação específica par fins de habilitação ao cadastramento:

- a – Otorrinolaringologista:

- Residência Médica em Otorrinolaringologia ou título de especialista em otorrinolaringologia, com experiência comprovada em audiologia clínica e reabilitativa.

- Experiência em cirurgia otológica, com a carga horária exigida na Residência Médica.

- Curso para Implante Coclear com: aproximadamente 30 horas laboratoriais de osso temporal e 30 horas teórico-clínicas cobrindo os vários implantes multicanais.

b – Fonoaudiólogo:

- Curso com: 30 horas teórico-clínicas; 30 horas de mapeamento e 30 horas de reabilitação.

2.5 – INSTALAÇÕES FÍSICAS E EQUIPAMENTOS

a – Consultório Médico com equipe e instrumental de otorrinolaringologia, incluindo microscópio otológico;

b – Consultórios Médicos para neurologia, genética e pediatria;

c – Serviço de Audiologia Clínica com salas equipadas com: cabine acústica, VRA, audiômetro, impedanciômetro, BERA, amplificadores coletivos, vibradores táteis, ganho de inserção e emissões otoacústicas, equipamentos para testes perceptuais e conjuntos para teste de diferentes modelos de AASI, Hardware, Software e periféricos para ativação, mapeamento e balanceamento de eletrodos;

d – Serviço de Diagnóstico por Imagem: RX, Tomografia Computadorizada e Ressonância Magnética. Estes dois últimos exames poderão ser realizados em outras instituições, com referência devidamente formalizada nos moldes do disposto na Portaria SAS/MS N° 494, de 26 de agosto de 1999;

e – Serviços Hospitalares com condições de proceder à internação hospitalar e com centro cirúrgico devidamente equipado e em condições de realizar cirurgias otológicas, sob anestesia geral e facilidades pós-cirúrgicas;

f – Serviço de Terapia com: salas para terapia individual e grupal, com aparelhos de amplificação coletiva, vibradores táteis e materiais pedagógicos;

g – Sala para atendimento psicológico;

h – Serviço de Nutrição;

i – Serviço de Enfermagem;

j – Laboratório para confecção de moldes auditivos equipado com motores de alta rotação e de bancada;

l – Serviço de Arquivo Médico.

OBSERVAÇÕES:

a - deverão ser utilizados equipamentos de implante coclear devidamente registrados na Agência Nacional de Vigilância Sanitária do Ministério da Saúde;

b - fica a critério do Centro/Núcleo a escolha do equipamento mais indicado para cada caso

2.6 – REGISTRO DE PACIENTES

Os Centros/Núcleos devem possuir um prontuário para cada paciente, com as informações sobre sua doença, seus diagnósticos, resultados de exames e tratamentos prévios, todos devidamente escritos, de forma clara e precisa, datadas e assinadas pelo profissional responsável pelo atendimento. Os prontuários deverão estar devidamente ordenados no Serviço de Arquivo Médico.

Informações e procedimentos mínimos:

- Identificação do paciente;

- Histórico clínico e audiológico;

- Diagnóstico;

- Indicação do Implante Coclear;
- Descrição do ato cirúrgico;
- Condições na alta hospitalar e na retirada dos pontos;
- Ativação dos eletrodos após 30 dias da cirurgia;
- Em crianças: mapeamento e balanceamento dos eletrodos de 2 em 2 meses no primeiro ano pós-cirúrgico, de 3 em 3 meses no segundo ano e semestralmente após o segundo ano;
- Em adultos: mapeamento e balanceamento dos eletrodos de 3 em 3 meses no primeiro ano pós-cirúrgico, semestral no segundo ano e anualmente após o segundo ano;

2.7 – FORMULÁRIO DE INFORMAÇÕES SOBRE IMPLANTE COCLEAR

É obrigatório o preenchimento pelos Centros/Núcleos cadastrados e seu envio anual para a Coordenação de Alta Complexidade do Ministério da Saúde, do Formulário de Informações sobre Implante Coclear, constante do Anexo III desta Portaria.

ANEXO III				
FORMULÁRIO DE INFORMAÇÕES SOBRE IMPLANTE COCLEAR				
I - IDENTIFICAÇÃO DO PACIENTE				
1 - Nome: _____ _____				
2 - Idade: anos meses				
3 - Sexo: Masculino Feminino				
4 - Raça: Branca Negra Amarela Outras				
5 - Escolaridade: Básica 1º grau completo 1º grau incompleto 2º grau completo				

2º grau incompleto	Superior completo	Superior Incompleto
6 - Profissão:		
7 - O paciente trabalha? não se aplica não trabalha trabalha		
8 - Endereço: _____ _____		
9 - Cidade: _____ Estado: _____		
10 - Telefone: () _____ Recados com: _____		
II - DADOS DO PRÉ-OPERATÓRIO		
1 - Surdez:		
a) tipo: pré-lingual durante a gestação pré-lingual indefinido pré-lingual após a gestação pós-lingual		
b) idade na época da surdez: anos meses		
c) tempo de surdez: anos meses		
2 - Diagnóstico etiológico provável:		
a) Surdez Congênita:		
causas infecciosas: meningite sarampo caxumba toxoplasmose rubéola outras _____		
genética		
uso de ototóxicos. Qual?		
malformações congênitas. Quais? _____		
outras: _____		
b) Surdez Adquirida:		
causas perinatais: trabalho de parto prolongado anóxia icterícia prematividade baixo peso ao nascimento		
outras _____		
causas infecciosas: meningite sarampo caxumba rubéola		

toxoplasmose outras
causas otológicas: surdez súbita otosclerose coclear pós-operatório
trauma cranio encefálico doença autoimune
fratura do osso temporal otite média crônica
outras
desconhecida
outras
causas: _____
causa desconhecida ()
3 - Sintomas associados:
zumbido tonturas não rotatórias vertigens
outros:

4 - Exame Físico:
a) otoscopia normal alterada _____
b) rinoscopia normal alterada _____
c) oroscopia normal alterada _____
5 - Exames Subsidiários:
Audiometria DNS profunda bilateral (> 90 dB)
DNS profunda unilateral e DNS severa unilateral
DNS severa bilateral (entre 70 e 90 dB)
outras _____
Discriminação: %
CT dos temporais: normal alterada _____
sinais de calcificação da cóclea
Exame vestibular: normal alterado _____
Ex. laboratoriais: normais alterados _____
Outros: _____

6 - Cirurgia otológica prévia:

não sim. Qual e quando?

7 - Doenças Associadas:
diabetes nefropatias hipertensão pneumopatias
cardiopatias outras:

8 - Testes com prótese auditiva:
Audiometria com prótese auditiva:
Lado Direito:
dB 250 500 1000 2000 4000 8000 Hz
Lado Esquerdo:
dB 250 500 1000 2000 4000 8000 Hz
Lado da prótese: D E Bilateral
Marca:
----- Modelo:-----

Tempo de uso:
----- Acerto de sentenças
abertas: %
a) Discriminação de sons complexos: %
b) Reconhecimento da fala:
- porcentagem de discriminação de monossílabos: %
- porcentagem de discriminação de vogais: %
- porcentagem de discriminação em apresentação fechada: %
c) Reconhecimento de traços suprasegmentares:
- freqüência:

- tonicidade:

- entonação:

- ritmo:

Número de eletrodos implantados:
7 - Estado da cóclea: normal obliterada
8 - Intercorrências na cirurgia ou pós-operatório imediato:
paralisia facial vertigem intensa zumbido intenso
isquemia do retalho necrose do retalho
outras: ----- -----
9 - Intercorrências no pós-operatório tardio:
paralisia facial vertigem intensa zumbido intenso
isquemia do retalho necrose do retalho
outras
IV - DADOS DA PROGRAMAÇÃO DO IMPLANTE COCLEAR
1 - Data de início: / /
2 - Engenheiro responsável:
3 - Há percepção do estímulo gerado?
sim não
4 - Frequência mínima percebida: _____ Hz
5 - Frequência máxima percebida: _____ Hz
6 - Discriminação de intensidade do som (limiar mínimo, confortável e doloroso):
ruim regular boa ótima
7 - Discriminação de frequência do som (grave ou agudo):
ruim regular boa ótima
V - DADOS DA REABILITAÇÃO
1 - Data de início: / /
2 - Fonoaudióloga responsável: -----
a) Discriminação de sons complexos: %
b) Reconhecimento da fala:
- porcentagem de discriminação de monossílabos: %
- porcentagem de discriminação de vogais: %
- porcentagem de discriminação em apresentação fechada: %
c) Reconhecimento de traços suprasegmentares:
- frequência:

- tonicidade: -----
- entonação: -----
- ritmo: -----
d) Reconhecimento da voz:
- intensidade: -----
- pitch: -----
- ressonância: -----
e) Sistema fonêmico
- fonemas distorcidos: -----
- fonemas omitidos: -----
- fonemas substituídos: -----
VI – MAUS RESULTADOS DO IMPLANTE COCLEAR (para ser preenchido em caso de maus resultados após 6 meses da cirurgia)
paciente desmotivado a usar o implante coclear
eletrodo ativo mal posicionado
falha da estimulação elétrica do implante coclear
dificuldades na leitura oro-facial durante a reabilitação
outros -----

9 - APÊNDICES

Modelo do questionário



Favor **remeter** para “PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL/CADASTRO. Caixa Postal 6037 – CEP 13084-971, Campinas-SP (utilizar envelope selado fornecido). Lembramos que sua assinatura é **indispensável** para que o serviço possa constar do Cadastro.

Nome:

___/___/___

Data:

Autorizo o cadastramento e divulgação das informações do serviço sob minha responsabilidade.

1. Qual o nome do Serviço pelo qual o Sr(a) é responsável?

2. Este serviço atende pacientes com anomalias craniofaciais rotineiramente?

Sim. Não. (essa resposta não invalida seu cadastro)

3. Este serviço está ligado a alguma instituição?

Não. Sim.

Qual?-----

4. Qual o endereço completo do Serviço? (rua/avenida, número, bairro, cidade, estado, CEP, DDD, telefone e FAX)

5. O serviço tem página na internet ou e-mail ?

Não.

Sim.

Qual?-----

6. Qual a forma preferida para futuros contatos?

correio convencional. e-mail.

7. Há quantos anos existe este serviço?

8. Os pacientes atendidos neste serviço são procedentes de: (mais de uma resposta pode ser assinalada)

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Acre | <input type="checkbox"/> Alagoas | <input type="checkbox"/> Amapá |
| <input type="checkbox"/> Amazonas | <input type="checkbox"/> Bahia | <input type="checkbox"/> Ceará |
| <input type="checkbox"/> Distrito Federal | <input type="checkbox"/> Espírito Santo | <input type="checkbox"/> Goiás |
| <input type="checkbox"/> Maranhão | <input type="checkbox"/> Mato Grosso | <input type="checkbox"/> Mato Grosso do Sul |
| <input type="checkbox"/> Minas Gerais | <input type="checkbox"/> Pará | <input type="checkbox"/> Paraíba |
| <input type="checkbox"/> Paraná | <input type="checkbox"/> Pernambuco | <input type="checkbox"/> Piauí |
| <input type="checkbox"/> Rio de Janeiro | <input type="checkbox"/> Rio Grande do Norte | <input type="checkbox"/> Rio Grande do Sul |
| <input type="checkbox"/> Rodônia | <input type="checkbox"/> Roraima | <input type="checkbox"/> Santa Catarina |
| <input type="checkbox"/> São Paulo | <input type="checkbox"/> Sergipe | <input type="checkbox"/> Tocantins |

9. Existe geneticista clínico neste Serviço?

Não.

Sim.

Quantos?-----

10. Os pacientes ou famílias atendidas neste serviço solicitam informações sobre etiologia das anomalias craniofaciais e/ou prevenção de novos casos na família?

Não. Sim.

11. Este serviço encaminha pacientes para avaliação genética em outro centro?
(mais de uma resposta pode ser assinalada)

Não (por favor dirija-se à questão 12).

Sim, para realização de aconselhamento genético. Especificar para onde encaminha. _____

_____ (por favor dirija-se à questão 13).

Sim, para realização de exames. Especificar quais exames e para onde os encaminha. _____

_____ (por favor dirija-se à questão 13).

12. Quem, no âmbito deste serviço, fornece informações genéticas ao paciente e/ou familiares?

Especialidade	Sim	Não
Cirurgia plástica	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cirurgia bucomaxilofacial	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Neurocirurgia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cirurgia pediátrica	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Otorrinolaringologia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pediatria	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Psicologia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Outra (s). Especificar:		

13. Dentre as especialidades abaixo relacionadas, assinale aquelas que fazem parte deste serviço e em seguida especifique o número de profissionais existentes em cada uma delas.

Especialidade	Sim	Não	Qtde.
Cirurgia plástica	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	()
Cirurgia bucomaxilofacial	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	()

- | | | | |
|----------------------|--------------------------|--------------------------|--------|
| Neurocirurgia | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | () |
| Cirurgia pediátrica | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | () |
| Fonoaudiologia | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | () |
| Genética Clínica | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | () |
| Odontologia | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | () |
| Otorrinolaringologia | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | () |
| Nutrição | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | () |
| Terapia Ocupacional | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | () |
| Pediatria | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | () |
| Fisioterapia | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | () |
| Psicologia | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | () |

Outra (s). Especificar:

14. Este serviço atende (mais de uma resposta pode ser assinalada):

- fissuras lábio-palatinas. Demanda média anual de casos novos: ()
- outras fissuras faciais. Demanda média anual de casos novos: ()
- craniossinostoses. Demanda média anual de casos novos: ()
- defeitos de fechamento do tubo neural. Demanda média anual de casos novos: ()
- síndromes dos arcos branquiais. Demanda média anual de casos novos: ()
- o outras anomalias crânio-faciais.

Especificar: _____

_____ Demanda média anual de casos novos:
()

15. Neste serviço existe algum protocolo de atendimento dos pacientes?

- não sim. Em que especialidade(s)?

_____ (por favor, envie-nos uma cópia).

16. O atendimento dos pacientes com anomalias crânio-faciais é custeado por:

SUS Convênio(s).

Especifique_____

Fundação de Saúde Associação de pais
 Particular Outros. Especifique

17. Este serviço dispõe ou tem contato com alguma associação de portadores de anomalias crânio-faciais?

não sim. Qual? _____ (se possível forneça-nos o contato)

18. Havendo uma rede nacional de atendimento a portadores de anomalias crânio-faciais e fissuras orofaciais seu serviço poderia/ gostaria de participar?

sim não

19. Na sua opinião há alguma pergunta mal formulada ou incompreensível neste questionário?

não sim. Qual (quais)?

Caso deseje utilize o verso desta página para comentários, críticas e/ou sugestões.

Modelo da carta-convite



Cadastro Brasileiro de Serviços de Assistência a Portadores de Anomalias Craniofaciais

Prezado(a) Sr(a).

O questionário anexo é parte de um projeto de pesquisa desenvolvido no Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP. A finalidade deste questionário é reunir informações para a construção de um banco de dados sobre serviços e/ou grupos de profissionais que prestam atendimento a portadores de anomalias crânio-faciais no Brasil.

Esta iniciativa é justificada pela alta incidência populacional destes distúrbios e pelo ônus psicossocial e econômico a eles relacionado, além das bem sucedidas experiências internacionais como a da *American Cleft Palate-Craniofacial Association*, da *Euroclefe* da *Eurocran*.

A partir do banco de dados pretende-se elaborar um cadastro nacional de serviços e/ou grupos profissionais para consulta pública. ***A participação dos serviços é voluntária. Respondendo o questionário seu serviço e/ou grupo passam a compor este cadastro.*** O envio das respostas deverá ser feito por correio convencional utilizando o envelope selado fornecido. Após o recebimento e formatação dos dados, uma 1ª versão do cadastro será devolvida ao Sr(a). para que sejam feitas as correções pertinentes.

Futuramente, este cadastro poderá interligar os serviços existentes possibilitando a discussão entre diversos profissionais, no que se refere aos casos atendidos, às pesquisas em andamento, aos protocolos de atendimento, aos consensos internacionais sobre tratamento e à assistência prestada às famílias em termos de cuidados de saúde, educação, qualidade de vida e acesso a centros de referência.

Antecipadamente agradecemos sua valiosa colaboração.

Isabella Lopes Monlleó

Profª . Drª . Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

Pesquisadora

Orientadora