

SILVANA RIBEIRO RODA

**CONSIDERAÇÕES A RESPEITO DO USO DA *INTERNET*
COMO FERRAMENTA DE BUSCA DE INFORMAÇÕES
SOBRE DOENÇAS GENÉTICAS**

CAMPINAS

2007

SILVANA RIBEIRO RODA

**CONSIDERAÇÕES A RESPEITO DO USO DA *INTERNET*
COMO FERRAMENTA DE BUSCA DE INFORMAÇÕES
SOBRE DOENÇAS GENÉTICAS**

*Dissertação de Mestrado apresentada à Pós-Graduação
da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade
Estadual de Campinas para obtenção do título de Mestre
em Saúde da Criança e do Adolescente, área de
concentração em Saúde da Criança e do Adolescente.*

ORIENTADORA: Prof^a. Dr^a. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

CAMPINAS

2007

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

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

R61c Roda, Silvana Ribeiro
 Considerações a respeito do uso da internet como ferramenta de
 busca de informações sobre doenças genéticas / Silvana Ribeiro Roda.
 Campinas, SP : [s.n.], 2007.

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

 1. Internet. 2. Saúde Pública. 3. Triagem neonatal. 4. Palato.
 I. Lopes, Vera Lúcia Gil da Silva. II. Universidade Estadual de
 Campinas. Faculdade de Ciências Médicas. III. Título.

**Título em inglês : Some points regarding the use of internet as tool of
search of information genetic illness**

Keywords: • Internet
 • Public Health
 • Neonatal selection

Área de concentração : Saúde da Criança e do Adolescente

Titulação: Mestrado em Saúde da Criança e do Adolescente

**Banca examinadora: Profa. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes
 Profa. Dra. Maria de Lurdes Zanolli
 Prof Dr Carlos Eduardo Steiner
 Prof Dr Carlos Guilherme Gaelzer Porciúncula**

Data da defesa: 09-02-2007

Banca Examinadora da Dissertação de Mestrado

Orientadora: Prof^a. Dr^a. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

MEMBROS:

1- Profa. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

2- Profa. Maria de Lurdes Zanolli

3- Prof. Carlos Eduardo Steiner

4- Prof. Carlos Guilherme Gaelzer Porciúncula

Curso de pós-graduação em Saúde da Criança e do Adolescente, da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas.

Data: 09/02/2007

DEDICATÓRIA

Aos meus amados pais, Lourdes e Norton, por toda dedicação, amor, segurança e transferência de conhecimentos.

Ao meu querido marido Newton pela compreensão, amor e paciência compartilhada em todos os instantes.

Aos meus queridos filhos Juliana e Rodrigo que me dão força para sempre prosseguir.

Aos meus irmãos José Luíz e Norton pelo carinho de todos os momentos.

AGRADECIMENTOS

A Prof^a. Dr^a. *Vera Lúcia Gil da Silva Lopes* pela dedicação, paciência, compreensão, amizade, respeito e orientação dada para a realização deste trabalho; direcionando com sua experiência o caminho do meu aprimoramento.

Ao Prof. Dr. *Antonio de Azevedo Barros Filho*, que me ajudou a dar os primeiros passos para a busca do conhecimento científico.

Aos professores da pós-graduação em Saúde da Criança e do Adolescente.

A Sr^a. *Simone Cristina Ferreira* funcionária do CIPED.

A todos os professores do Departamento de Genética Médica, em especial ao Prof. Dr. *Carlos Eduardo Steiner* e a Prof^a. Dr^a. *Carmen Silvia Bertuzzo*, pelos ensinamentos adquiridos.

A Prof^a. Dr^a. *Maria de Lurdes Zanolli* pelas sugestões fornecidas.

A Dr^a. *Adriana Buhner Alves do Nascimento* pela colaboração das informações sobre *sites* nacionais.

Ao Prof. Dr. *Victor Evangelista de Faria Ferraz*, fundador e moderador da lista de discussão GENETICACLINICA, por sua contribuição neste estudo.

A todas as instituições que participaram de algum modo desta pesquisa.

*“Quando a gente acha que tem todas as respostas,
vem a vida e muda todas as perguntas”.*

Luís Fernando Veríssimo

	<i>Pág.</i>
RESUMO	<i>xxvii</i>
ABSTRACT	<i>xxxi</i>
INTRODUÇÃO	35
OBJETIVOS	41
Objetivos Gerais	43
Objetivos Específicos	43
REVISÃO DA LITERATURA	45
CASUÍSTICA E MÉTODOS	53
CAPÍTULOS	59
Capítulo 1- O uso da Internet para obtenção de informações sobre doenças genéticas no Brasil	61
Capítulo 2- Aspectos Odontológicos das fendas labiopalatais e orientações para cuidados básicos	91
DISCUSSÃO GERAL	113
CONCLUSÕES GERAIS	119
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	123
ANEXO	129
APÊNDICES	137

LISTA DE ABREVIATURAS

ACF	Anomalias Craniofaciais
ACPA	American Cleft Palate-Craniofacial Association
AMB	Associação Médica Brasileira
APROFE	Associação Pró-falcêmico
CEOs	Centro de Especialidades Odontológicas
CFB	Crânio-Face Brasil
CIPED	Centro de Investigação em Pediatria
CREMESP	Conselho Regional de Medicina do Estado de São Paulo
DATASUS	Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde
EUROCAT	European Concerned Action on Congenital Anomalies and Twins
ECLAMC	Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas
FCM	Faculdade de Ciências Médicas
FL e (ou) P	Fenda de Lábio e (ou) Palato
FLP	Fenda Labiopalatal
IBGE	Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística
ICBD	International Centro on Birth Defects
LRPDs	Laboratórios Regionais de Prótese Dentária
MS	Ministério da Saúde
NICDR	National Institute of Dental and Craniofacial Research
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man
OMS	Organização Mundial de Saúde
PCFB	Projeto Crânio-Face Brasil

RHS	Rede de Humanização em Saúde
SAS	Secretaria de Assistência a Saúde
SIAB	Sistema de Informação de Atenção Básica
SBGC	Sociedade Brasileira de Genética Clínica
SP	São Paulo
SUS	Sistema Único de Saúde
UNICAMP	Universidade Estadual de Campinas
WAOPBD	World Alliance of Organizations for the Prevention of Birth Defects
WEB ou www	World Wide Web
WHO	World Health Organization

	<i>Pág.</i>
Capítulo 1- O uso da Internet para obtenção de informações sobre doenças genéticas no Brasil	
Tabela 1- Descrição dos tipos de informações solicitadas a <i>sites</i> nacionais e internacionais	71
Tabela 2- Frequência semanal de acesso à internet por profissionais de saúde entrevistados	73
Tabela 3- Locais de utilização do microcomputador para acessar a internet referidos pelos profissionais da saúde entrevistados.....	73
Tabela 4- Respostas obtidas através de pergunta específica a e-mails referente a doenças diagnosticadas pela triagem neonatal.....	74
Tabela 5- Distribuição dos temas abordados nas mensagens encaminhadas ao grupo de discussão GENETICACLINICA, entre janeiro de 2003 e julho de 2006.....	77
Capítulo 2- Aspectos odontológicos das fendas labiopalatais e orientações para cuidados básicos.	
Tabela 1- Classificação das Fendas Labiopalatais (Spina et al 1972).....	100

	<i>Pág.</i>
Capítulo 1- O uso da Internet para obtenção de informações sobre doenças genéticas no Brasil	
Gráfico 1- Número de respostas obtidas no período de 07 dias, separada por dias.....	70
Gráfico 2- Distribuição dos diferentes profissionais de saúde que contataram espontaneamente o PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL a partir do <i>e-mail</i> disponibilizado no período de março de 2004 a junho de 2006.....	72

LISTA DE ANEXO

	<i>Pág.</i>
Anexo 1- Lista de sites fornecidos pelo Instituto Canguru.....	131

	<i>Pág.</i>
Apêndice 1- Questionário estruturado anexado aos e-mails (versão em Português).....	139
Apêndice 2- Carta enviada via e-mail às instituições (versão em Português).....	143
Apêndice 3- Carta enviada via site através do “Fale conosco” ou “ contato” das Instituições.....	145
Apêndice 4- Questionário estruturado anexado aos e-mails (versão em Inglês).....	147
Apêndice 5- Carta enviada via e-mail às instituições (versão em Inglês).....	149
Apêndice 6- Lista de sites internacionais.....	151
Apêndice 7- Pergunta genérica encaminhada para verificar o tempo de resposta.....	155
Apêndice 8- Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.....	157
Apêndice 9- Questionário estruturado a profissionais de saúde.....	159
Apêndice 10- E-mail encaminhado sobre triagem neonatal.....	161



RESUMO

Introdução: O uso da internet é uma estratégia atual para atualização profissional e consulta pública. Considerando que os índices de saúde brasileiros tiveram significativa melhora nos últimos anos, tornando as doenças genéticas mais evidentes, espera-se o aumento da busca por informações utilizando este recurso.

Objetivos: Caracterizar aspectos do uso da Internet como apoio para obtenção de informações sobre doenças genéticas no Brasil; o tipo de mensagens espontâneas direcionadas a um *site* voltado para grupo de defeitos congênitos comuns (Projeto Crânio-Face Brasil - PCFB); a forma de armazenamento de dados referentes aos contatos efetuados nos *sites*; o tempo de resposta a e-mails, *sites* consultados e forma de busca utilizada por uma amostra de profissionais da saúde e as demandas de uma lista nacional de discussão em genética clínica.

Métodos: O estudo foi descritivo. Foram analisados os e-mails espontâneos dirigidos ao PCFB. Elaboraram-se cartas explicativas e questionários semi-estruturados, enviadas para 38 sites nacionais e 58 internacionais, questionando aspectos organizacionais. Por meio de uma pergunta genérica enviada a 35 sites nacionais, verificou-se o tempo médio de resposta. Investigou-se o acesso, frequência e utilização da Internet por profissionais da saúde por meio de questionário estruturado. Utilizando-se o sistema de contato disponibilizado em sites sobre doenças pertencentes à Triagem Neonatal, buscou-se informações sobre cuidados odontológicos. Analisou-se qualitativamente o conteúdo de uma lista de discussão on-line de interessados em genética clínica.

Resultados: Foram recebidas 113 mensagens espontâneas, em 28 meses, dirigidas ao PCFB, sendo 32 de profissionais de saúde. Os quais 18,75% buscavam informações sobre anomalia congênita, 3,12% em fenda labiopalatal, 34,37% desejavam participar do projeto e 6,25% realizar curso. Dos sites contatados, 10,52 % dos nacionais e 6,89% dos internacionais responderam. O tempo médio de espera, no prazo de sete dias, foi de três dias. A Internet é utilizada por 100% dos profissionais da saúde consultados, com acesso diário de 70,33%; os *sites* de busca são mais utilizados, mesmo para a pesquisa científica. Foi constatada a carência de informação, tanto em *sites* como na literatura científica, de material com abordagem odontológica e doenças diagnosticadas pela triagem neonatal, exceto no caso da anemia falciforme. De 2242 mensagens da lista de discussão de genética,

o assunto mais freqüente foi “*mensagens gerais*” (20,7%), seguido de “*exames em genética*” (16,8%).

Conclusões: Verificou-se que há utilização freqüente da internet para a busca de informações sobre doenças genéticas. Existe demanda de profissionais da saúde para o incremento de conhecimento pessoal sobre anomalias craniofaciais. Baseado nesse aspecto elaborou-se texto específico sobre cuidados odontológicos em fendas labiopalatais. Embora, os serviços de contato de *sites* pareçam ser uma boa fonte de consulta, este recurso pode ser melhorado em rapidez. As informações obtidas sobre aspectos organizacionais de *sites* nacionais e internacionais, não foram suficientes para conclusão específica. Estudos e divulgação de informações para seguimento odontológico das doenças pertencentes à Triagem Neonatal poderiam ser incrementados. O grupo de discussão GENETICACLINICA tem desenvolvido um papel importante na comunicação entre profissionais diversos, principalmente médicos, que atuam em Genética Médica e Clínica.

Palavras Chaves: doenças genéticas, internet, informação em saúde, Saúde Pública, triagem neonatal, fendas labiopalatais.



ABSTRACT

Introduction: The use of Internet is a current strategy for professional update and public consultation. Considering that Brazilian indices of health had had significant improvement in last years, becoming the evidences genetic illnesses, the increase of the search for information expects using this resource.

Objectives: To characterize aspects of the use of Internet as support for attainment of information on genetic illnesses in Brazil, the type of directed spontaneous messages to a *site* come back toward group of congenital defects common (Project Crânio-Face Brazil - PCFB), the form of storage of referring data to the contacts effected in the sites, the time of reply e-mails, consulted *sites* and form of search used for a sample of professionals of the health and the demands of a national list of quarrel in clinical genetics.

Methods: The study was descriptive. Spontaneous e-mails directed to the PCFB had been analyzed. Explanation letters and half-structuralized questionnaires, envoy for 38 national *sites* and 58 international had been elaborated with question about organization aspects. By means of a generic question envoy 35 national sites, verified the average time of reply. One investigated the access, frequency and use of Internet for professionals of health by means of structuralized questionnaire. Dental cares had been searched using the system of available contacts in *sites* on illnesses to the Neonatal Screening. The content of an argument list on-line was analyzed qualitatively of interested in genetics clinics.

Results: 113 spontaneous messages had been received, in 28 months, directed to the PCFB, 32 of health professionals, searching information on congenital anomaly 18.75%, cleft lip 3.12%, desire in participating of project 34.37% and of course 6.25%. Of the contacted *sites*, 6.89% and 10.52 % national of the international had answered. The average time of wait, in the stated period of 07 days, was of 03 days. The Internet is used for 100% of the consulted professionals of health, with daily access of 70.33%; the sites of search are more used, principally for the scientific research. The information lack was evidenced, as much in *sites* as in scientific literature, of material with deontological boarding and illnesses diagnosis for the neonatal screening, except in the case of the sickle cell anemia. On 2242 messages of the argument list of genetics, the most frequent subject had been "general messages" (20.7%), followed of "examinations in genetics" (16.8%).

Conclusions: It was verified that has frequent use of the Internet for the search of information on genetic illnesses. Demand of professionals of health for the increment of personal knowledge exists on craniofacial anomalies. Based in this aspect specific text was elaborated on dental cares in cleft lip and palate. Although, the services of contact of *sites* seem to be a good source of consultation, this resource can be improved in rapidity. The information gotten on organizations aspects of national and international *sites* had not been enough for specific conclusion. Studies and spreading of information for dental care in the pertaining illnesses to the Neonatal Screening could be developed. The argument group of GENETICACLINICA had been developed an important participation in the communication between diverse professionals, mainly doctors, who act in Medical and Clinical Genetics.

Words Keys: genetic illnesses, internet, information in health, Public Health, neonatal selection, cleft lip and (or) palate.



INTRODUÇÃO

Com o crescimento do mundo da informação e seu importante papel na área de saúde, a Internet representa um dos mais bem sucedidos exemplos dos benefícios da manutenção do investimento e do compromisso com a pesquisa e o desenvolvimento de uma infra-estrutura para a informação. Começando com as primeiras pesquisas em trocas de pacotes, o governo, a indústria e o meio acadêmico têm sido parceiros na evolução e uso desta tecnologia. De acordo com o Manual de Princípios Éticos para sites de Medicina e Saúde, a Internet veicula informações, oferece serviços e vende produtos que têm impacto direto na saúde e na vida do cidadão (CREMESP, 2001).

A história da Internet é complexa e envolve aspectos tecnológicos, organizacionais e comunitários. Sua influência atinge toda a sociedade, sem distinguir sexo, idade ou raça, através de campos técnicos das comunicações via computadores, na medida em que usamos cada vez mais ferramentas on-line para fazer comércio eletrônico, adquirir informação e operar em comunidade. A Internet hoje permite uma interação social realizada através de redes; é a interconectividade global.

Com o advento da Internet, tornou-se possível o acesso rápido e menos oneroso a um acervo de dados e informações os quais são quase que diariamente atualizados e ampliados, facilitando a busca do conhecimento da comunidade científica e de toda a população (Leiner et al, 2003). Assim a divulgação de informações sobre doenças vem sendo cada vez mais disponibilizada por países e organizações internacionais, que divulgam seus pareceres na Internet, contribuindo com a prevenção e controle de doenças (Woodall, 2001).

No Brasil com o movimento da reforma sanitária, houve a possibilidade de um grande salto na estruturação do sistema de saúde, contribuindo de forma fundamental para a aprovação de princípios e diretrizes, tais como a ampliação do conceito de saúde, o reconhecimento da saúde como direito de todos e dever do Estado e a necessidade de constituição e ampliação do orçamento para o setor, além da construção de um Sistema Único de Saúde (SUS).

No caso das doenças genéticas, estas ficaram mais evidentes, em vista da melhoria de condições de saúde, de modo geral. Isto já vem sendo percebido há tempos e, medidas estratégicas de incremento da atenção à saúde em doenças genéticas têm sido paulatinamente tomadas pelo Ministério da Saúde, como implantação e viabilização da Triagem Neonatal, entre outras (Souza, Schwartz e Giugliani, 2002).

Considerando que, de forma geral, a formação médica, e possivelmente, de outros profissionais de saúde no Brasil não contempla apropriadamente o diagnóstico e manejo das doenças genéticas (Porciúncula, 2004), a utilização da internet para busca de informações sobre doenças genética em geral, surge como uma possibilidade promissora.

As Anomalias craniofaciais (ACF) constituem um grupo de defeitos congênitos freqüente na população mundial, com uma alta taxa de morbidade de significativo ônus econômico e psicosocial (Gorlin, Cohen e Levin, 1990; WHO, 2002; Cohen, 2002; Jugessur e Murray, 2005) e etiologias heterogêneas. Dentre estas, a mais freqüente é a Fenda de Lábio com ou sem envolvimento de Palato, acometendo cerca de um a cada 600 a 1000 recém-nascidos vivos (McInnes e Michaud, 2004).

Estudo realizado por grupo de pesquisa vinculado ao Projeto Crânio-Face Brasil com o intuito de verificar e reconhecer a situação atual da assistência no Sistema Único de Saúde, na extensão do território brasileiro, detectou a iniquidade de acesso aos serviços de saúde especializados e heterogeneidade no atendimento aos portadores de anomalias craniofaciais, além de dificuldades dos profissionais de saúde em obter informações para um adequado atendimento primário, diagnóstico e aconselhamento genético (Monllèo, 2004).

Baseada na experiência adquirida pelo mesmo grupo de pesquisa, que tem como objetivo principal a melhoria da atenção a saúde de portadores de ACF, foram verificados os e-mails espontâneos direcionados ao PCFB, que evidenciaram demanda de profissionais da área de saúde e comunidade em geral, por informações a respeito de doenças genéticas, sendo em maior número questionamentos sobre fenda labiopalatal (Ribeiro-Roda e Gil-da-Silva-Lopes, 2006).

Assim, a idéia inicial desta pesquisa foi desenvolver um site sobre Anomalias Craniofaciais (ACF) para consulta pública. Entretanto, a elaboração de uma ferramenta eficiente, exige o conhecimento das demandas específicas antes de construí-la.

Este estudo surgiu, portanto, da necessidade de reconhecer o funcionamento e as peculiaridades do público-alvo, além de estabelecer seus objetivos de curto, médio e longo prazo, antes da construção de um *site* visando atender o público leigo e profissional da saúde na área de ACF. Será apresentado em forma de capítulos, conforme as normas, procedimentos e orientações para publicação de dissertações e teses da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas, 2005.



OBJETIVOS

Gerais

- Contribuir para a caracterização das necessidades dos profissionais da saúde sobre diferentes aspectos das doenças genéticas.
- Colaborar para a intensificação e facilitação da troca de informações sobre as doenças genéticas entre os profissionais de saúde e demais interessados via web.

Específicos

- Caracterizar alguns aspectos do uso da internet como apoio para obtenção de informações sobre doenças genéticas no Brasil, a saber:
 - o tipo de mensagens espontâneas direcionadas a um *site* voltado para grupo de defeitos congênitos comum (Projeto Crânio-Face Brasil),
 - a forma de armazenamento de dados referentes aos contatos efetuados,
 - o tempo de resposta a e-mails disponibilizados em *sites* de associações brasileiras de doenças específicas,
 - os *sites* consultados e forma de busca utilizada por uma amostra de profissionais da saúde,
 - as demandas provenientes de uma lista nacional de discussão em genética clínica.
- Elaborar material informativo sobre aspectos odontológicos das fendas labiopalatais.



*REVISÃO DA
LITERATURA*

A Internet

Com o avanço da comunicação, permitiu-se ao homem de qualquer parte do globo terrestre compartilhar experiências, informações, valores e necessidades. A internet é um mecanismo de disseminação de informação, e meio de colaboração e interação entre indivíduos que independe da localização geográfica (Leiner et al, 2003).

No campo da saúde, vem crescendo o número de *sites* com banco de dados sobre doenças, técnicas e terapias, bem como o número de informações compartilhadas no meio científico (Bireme, Pubmed, Medline, Lilacs).

Com isso, tem aumentado o número de associações, sociedades, entidades de classe, instituições de ensino e pesquisa científica presentes no mundo digital. A literatura descreve dificuldades da incorporação deste meio de informação e comunicação nos meios acadêmicos, por volta da década de 90, devido às dificuldades de aquisição, instalação e manutenção; resistência de docentes na utilização e dificuldades de compartilhar informações entre os colegas e pesquisadores de outras instituições e com o público em geral (Iturri, 1998).

Hoje, favorecidas por esta tecnologia, as instituições de ensino e pesquisa têm como atividade principal o manuseio e a produção de conhecimento.

Aspectos relevantes na abordagem de doenças genéticas e defeitos congênitos

As doenças genéticas e os defeitos congênitos são condições clínicas de etiologias genéticas, cromossômicas, ambientais ou multifatorial que podem causar injúrias à saúde, em qualquer faixa etária. O impacto da genética é visualizado principalmente em decorrência à redução de doenças transmissíveis e desnutrição (WHO, 2002; Monllò, 2004; Horovitz et al, 2005; DATASUS, 2006).

O ECLAMC (Estudo colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas) é uma importante fonte de informação em epidemiologia de anomalias congênitas no Brasil, baseada no registro voluntário de nascidos vivos. O registro epidemiológico brasileiro, de modo geral, foi favorecido a partir da introdução do campo 34, de preenchimento na declaração dos nascidos vivos (Marques-de-Faria et al, 2004; Nunes, 2005).

Embora não seja obrigatório pelo ECLAMC o seu preenchimento só será possível com o reconhecimento da importância deste dado (Horovitz et al, 2005). As desigualdades de acesso aos serviços de saúde também podem dificultar este procedimento (Monllèu, 2004), assim como o desconhecimento dos profissionais de saúde sobre os aspectos gerais dos defeitos congênitos.

Profissionais devem ser educados e treinados para conduzir da melhor forma possível o atendimento diante das condições disponíveis e cuidados primários à saúde dos afetados. Podendo assim, estarem aptos para orientar e encaminhar a médicos geneticistas apenas indivíduos que necessitam de cuidados especiais no diagnóstico, na investigação e no tratamento. Isso implica na implementação das abordagens e conhecimento em genética pelos vários profissionais de saúde (Porciúncula, 2004).

Diretrizes de saúde internacional voltada aos problemas genéticos

As doenças genéticas e os defeitos congênitos constituem problema de saúde pública em grande parte do mundo. São vários os fatores que contribuem para a ocorrência e impacto das mesmas, na saúde e bem estar dos indivíduos. Nos últimos 40 anos, o incremento da saúde nos países em desenvolvimento fez com que as doenças genéticas fossem evidenciadas como principais causas de morbidade e mortalidade (WHO/WAOPBD, 1999; March of Dimes, 2006, DATASUS, 2006). Frente a isso, a World Health Organization (WHO), em parceria com a World Alliance of Organizations for the Prevention of Birth Defects (WAOPBD), em janeiro de 1999, convocaram uma reunião com o propósito de rever a situação dos serviços de genética nos países em

desenvolvimento, juntamente com a necessidade de estabelecer metas e programas de manutenção e prevenção em todos os níveis de saúde, para as condições genéticas e os defeitos ao nascimento (WHO/WAOPBD, 1999).

Outras medidas foram elaboradas pela Organização Mundial de Saúde (OMS), com objetivos específicos, voltados para as ACF. Estes englobam a criação de rede internacional para construção, planejamento e desenvolvimento de protocolos para a realização de estudos colaborativos nas áreas biomédicas, epidemiológicas e comportamentais em ACF; a criação de diretório de recursos de pesquisa e criação de dados de acesso público disponível na internet (WHO, 2002).

Para a implementação de serviços de genética, as estratégias defendidas pela Organização Mundial de Saúde, são os cuidados de saúde em geral, atendendo os níveis primários, secundários e terciários de saúde, em todos os segmentos da população (WHO, 1999).

Assistência à saúde no Brasil

Diante da concepção de que saúde não se reduz apenas à ausência de doença e sim a uma vida com qualidade, em 1988 foi criado pelo MS, o Sistema Único de Saúde (SUS). Sua criação se deu devido às desigualdades socioeconômicas existentes no Brasil, para promover a universalidade, integralidade e a equidade da atenção em saúde. Constantes modificações são realizadas com o objetivo de incrementar suas diretrizes e promover a descentralização (Brasil, 2003).

No Brasil, devido à vasta extensão territorial e à concentração de atendimento a saúde nas regiões Sul e Sudeste, a atenção básica à saúde fica debilitada, nem sempre atendendo a demanda das necessidades regionais, promovendo o deslocamento dos indivíduos para outros centros (Monllèu, 2004).

Embasados nestes dados, em 2003 o MS elaborou documento, em pauta de discussão, para promover uma política de humanização de atenção e da gestão em saúde no SUS: HumanizaSUS, como programa de qualificação, com o slogan, “SUS de todos e para todos” (Brasil, 2003).

Condições Bucais e acesso a assistência a saúde odontológica no Brasil

Embora nem sempre culturalmente lembrado como parte da saúde geral, o Ministério da Saúde no Brasil vem atuando de forma assídua na saúde bucal, especialmente na prevenção e no controle da doença cárie em crianças. Entretanto, a situação de adolescentes, adultos e idosos, é relatada como as piores do mundo. Por isso, ações em saúde bucal voltada para cidadãos de todas as idades vêm sendo tomadas (Brasil, 2006a).

Levantamentos epidemiológicos em nível nacional têm sido realizados desde 1986, relativos à doença cárie, doença periodontal e acesso aos serviços. Em 1996, este levantamento abrangeu as capitais brasileiras relatando índices da cárie dental. Somente em 2000, o MS iniciou uma discussão para a avaliação das principais doenças de manifestações orais nos diferentes grupos etários e que abrangesse todo o território nacional. Denominado “SB Brasil: condições de saúde bucal da população brasileira”, o projeto divulgou os resultados principais no relatório: “SB Brasil 2003”, através de exame realizado em 108.921 pessoas em 250 municípios. A experiência de cárie dentária apresentada em pelo menos um dente relatada em crianças entre 18 e 36 meses foi de aproximadamente 27%, sendo esse índice de quase 60%, nas crianças de 5 anos. Na dentição permanente, aproximadamente 70% das crianças de 12 anos e cerca de 90% dos adolescentes de 15 a 19 anos apresentam esta experiência.

Quanto as alterações gengivais, os índices apresentados foram de pouco mais de 6% em crianças de 5 anos, exceto na região Norte com cerca de 10%.

O acesso ao tratamento odontológico no Brasil sofre desigualdades regionais marcantes. Cerca de 14% dos adolescentes brasileiros nunca foram ao dentista. Na Região Nordeste, esta porcentagem chega a quase 22% e na região Sul, 6%, índices considerados significativos em saúde pública (Brasil, 2006 a).

Considerando a necessidade de rede especializada de serviços odontológicos, regionalização dos serviços de saúde no Sistema Único de Saúde (SUS) e a garantia de acesso integral as ações de saúde bucal, foi estabelecida a Portaria nº 599 GM de 23 de março de 2006, que define a implantação de Centros de Especialidades Odontológicas (CEOs), de Laboratórios Regionais de Prótese Dentária (LRPDs), o odontólogo na equipe de saúde da família; e estabelece critérios, normas e requisitos para seu credenciamento. Estes serviços devem incluir a execução de serviços especializados de odontologia no mínimo de serviços de diagnóstico bucal, com ênfase no diagnóstico e detecção do câncer bucal; periodontia especializada; cirurgia oral menor dos tecidos moles e duros; endodontia e atendimento a portadores de necessidades especiais.

Estes aspectos mostram que o Ministério da Saúde no Brasil está cada vez mais preocupado em abranger todo o território nacional com ações que possam promover a facilidade do acesso à assistência à saúde, bem como reduzir as desigualdades regionais.

Observa-se, portanto, que existe a confluência de uma série de fatores tecnológicos, científicos, educacionais, político-sociais e de saúde, que justificam o uso da internet como uma ferramenta para a redução destas desigualdades no que diz respeito à saúde no Brasil.



*CASUÍSTICA E
MÉTODOS*

Aspectos Éticos

O presente estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas, sob número 381/ 2002.

Os profissionais de saúde envolvidos nesta pesquisa receberam informações sobre o estudo e Termo de Consentimento Livre Esclarecido (apêndice 8), contendo explicações sobre o objetivo, os critérios de participação, a importância da contribuição para este estudo. A participação foi voluntária.

Métodos

Amostra

A amostra final deste estudo assim foi constituída:

Contatos espontâneos realizados por meio do e-mail disponível do Projeto Crânio-Face Brasil (cranface@fcm.unicamp.br), totalizando 113 mensagens, em 28 meses.

Respostas a mensagens enviadas pela pesquisadora por meio de pergunta genérica a 35 sites nacionais.

Respostas a questionário estruturado sobre funcionamento e armazenagem de informações de sites nacionais e internacionais, em número de 38 e 58, respectivamente.

Resposta à pergunta específica formulada a 35 instituições em relação a doenças participantes do Programa de Triagem Neonatal.

Respostas de 91 profissionais de saúde que estavam presentes no XVIII Congresso de Genética em 2006, Guarujá - São Paulo a um questionário estruturado.

Mensagens compartilhadas no Grupo de Discussão GENETICACLINICA, no período de 43 meses, totalizando 2242 mensagens.

Instrumento de Coleta de Dados

1ª Etapa: Análise de e-mails espontâneos, direcionados ao e-mail do Projeto Crânio-Face Brasil, disponível na página da Faculdade de Ciências Médicas, para verificar os anseios e necessidades do público que fez contato.

2ª Etapa: Para coleta de dados, foi desenvolvido, primeiramente, um questionário com questões semi-abertas (apêndice 1), encaminhado à 38 sites nacionais, alguns fornecidos pelo Instituto Canguru (Anexo 1), para obtenção de dados a respeito do tempo de existência, armazenamento, organização de informações, controle do número de acessos e manutenção do *site* . Juntamente com carta explicativa com os objetivos, preceitos de participação e importância do estudo. Ressaltando a participação voluntária e data de validade para recebimento das respostas, num prazo máximo de 30 dias (apêndice 2). Outra carta foi confeccionada para solicitar e-mail para encaminhamento do formulário estruturado, em sites em que o contato era realizado apenas no próprio site (apêndice 3).

Transcritos para o inglês, questionário (apêndice 4) e carta (apêndice 5), foram encaminhados a 58 sites internacionais (apêndice 6).

3ª Etapa: Para verificar o tempo de resposta fornecida pelos sites existentes, foi elaborada pergunta genérica (apêndice 7), encaminhada para 35 sites nacionais.

4ª Etapa: Entrevista com questionário estruturado, aplicado em Congresso de Genética, elaborado para verificar dentre os profissionais de saúde, a frequência e acesso a sites de doenças genéticas (apêndice 9), e Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (apêndice 8).

5ª Etapa: Pergunta específica elaborada sobre doenças que fazem parte da Triagem Neonatal Pública Brasileira (apêndice 10), encaminhada para 35 sites, dentre eles, entidades de classe e associações.

6ª Etapa: Análise do perfil da lista de discussão: GENETICACLINICA, para conhecer os participantes quanto a sua origem, profissão e como conheceu a lista, bem como a abordagem dos temas. Esta etapa foi efetuada pelo fundador e moderador do grupo, Prof. Dr. Victor Evangelista de Faria Ferraz.

Análise dos resultados

Os dados foram tabulados em Microsoft Excel e analisados de forma descritiva devido o caráter do estudo.

Os dados da lista de discussão GENETICACLINICA foram analisados qualitativamente, em seu conteúdo, pelo moderador do grupo, Prof. Dr. Victor Evangelista de Faria Ferraz e apresentados de forma descritiva.



CAPÍTULOS

Capítulo 1- O uso da Internet para obtenção de informações sobre doenças genéticas no Brasil.

Autores: Silvana Ribeiro-Roda ¹,

Maria Juliana Rodovalho ²,

Victor Evangelista de Faria Ferraz ³,

Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes ⁴.

1- Mestranda em Saúde da Criança e do Adolescente, Departamento de Pediatria Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas – SP – Brasil.

2- Médica residente do Setor de Genética Médica do Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto, Ribeirão Preto – SP – Brasil.

3– Professor Doutor do Departamento de Genética da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto – SP – Brasil.

4- Professor Associado do Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas – SP – Brasil.

Será submetido a Revista Caderno de Saúde Pública (2007)

Resumo

A alta prevalência das doenças genéticas e defeitos congênitos têm sido valorizados nos últimos anos, em vista de suas implicações mórbidas e alta mortalidade. Entretanto, o conhecimento de genética entre os profissionais de saúde parece ser limitado. Desse modo, a internet surge como uma opção rápida de acesso ao conhecimento na área. Este estudo objetivou caracterizar alguns aspectos do uso da internet como apoio para obtenção de informações sobre doenças genéticas no Brasil. O estudo foi descritivo, baseado em análise de conteúdo de mensagens espontâneas, direcionadas ao Projeto Crânio-Face Brasil (PCFB), resposta fornecida por sites nacionais e internacionais a questionário estruturado, tempo de resposta a perguntas formuladas, entrevista com profissionais de saúde e análise de lista de discussão. Utilizaram-se para análise, 113 mensagens espontâneas endereçadas ao PCFB, 32 de profissionais de saúde, os quais, 21,87% buscavam informações sobre anomalia congênita, 40,62% desejam participar do projeto ou curso. Responderam ao questionário, 10,52 % dos sites nacionais e 6,89% internacionais. O tempo médio de espera, no prazo de 07 dias, foi de 03 dias. Todos os profissionais da saúde consultados utilizam a internet, sendo que 70,33% destes acessam diariamente. Sites de busca são mais utilizados. Constatou-se a carência de informação, em sites de busca e na literatura científica on-line, de material com abordagem odontológica e doenças diagnosticadas pela triagem neonatal, exceto da anemia falciforme. De 2242 mensagens da lista de discussão de genética, o assunto mais freqüente foi “*mensagens gerais*” (20,7%), seguido de “*exames em genética*” (16,8%). Verificou-se a utilização freqüente da internet na busca de informações sobre doenças genéticas.

As informações obtidas sobre aspectos organizacionais não foram suficientes para conclusão específica. Estudos e divulgação de informações para seguimento odontológico das doenças pertencentes à Triagem Neonatal poderiam ser incrementados. O grupo de discussão GENETICACLINICA desenvolve papel importante na comunicação entre os diversos profissionais.

Palavras Chave: Genética, doenças genéticas, internet, triagem neonatal.

Abstract

The high prevalence of the genetic illnesses and congenital defects has been valued in last years, about of its morbid implications and high mortality. However, the genetics knowledge in the health professionals seems to be limited. On this way, the Internet appears as a fast option of access to the knowledge in the area. This study objectified to characterize some aspects of the use of Internet as support for attainment of information on genetic illnesses in Brazil. The study was descriptive, based in analysis of content of spontaneous messages, directed the project CFB, answers supplied for national and international *sites* with structuralized questionnaire, time of reply the formulated questions, interview with health professionals and analysis of argument list. It was used for analysis, 113 addressed spontaneous messages to PCFB, 32 of health professionals, which, 21.87% searched information on congenital anomaly, 40.62% desires to participate of the project or course. The questionnaire was answered to 10,52 % of national *sites* and 6.89% international. The average time of wait, in the stated period of 07 days, was of 03 days. 100% of the consulted professionals of health used the Internet, and 70.33% had access daily. *Sites* of search are more used. It was evidenced information lack, in sites and in scientific literature, of material with deontology boarding and illnesses diagnosis for the neonatal screening, except of the sickle cell anemia. On 2242 messages of the list of genetics arguments, the most frequent subject had been "general messages" (20,7%), followed of "examinations in genetics" (16,8%). It was verified frequent use of the Internet in the search of information on genetic illnesses. The information gotten on organizational aspects had not been enough for specific conclusion. Studies and spreading of information for dental pursuing of the pertaining illnesses to the Neonatal Screening could be developed. The arguments group of GENETICACLINICA develops important participation in the communication between the diverse professionals.

Key Words: Genetic, genetics disease, Internet, neonatal screening.

Introdução

O advento da Internet, em 1969, trouxe facilidades no acesso à informação em nível mundial, determinando sua rápida incorporação como instrumento rotineiro. Desse modo, não é difícil entender a utilidade da Internet na divulgação de informações sobre doenças, de modo geral. Por sua vez, o entendimento das bases genéticas de doenças humanas vem crescendo rapidamente nas últimas décadas (OMIM, 2006).

Enquanto grupo, as doenças de etiologia genética têm alta prevalência na população. Entretanto, considerando condições clínicas específicas, estas são, em geral, consideravelmente raras (OMIM, 2006). Deste modo, tanto para profissionais da saúde, quanto para famílias interessadas, a busca por informações sobre doenças genéticas na Internet é uma estratégia freqüente, rápida e de baixo custo.

O Brasil é um país de dimensões continentais, com território de 8,5 milhões de quilômetros quadrados, ocupando quase a metade (47%) da área da América Latina, com renda *per capita* de R\$ 8.694,00, e população com cerca de 180 milhões de brasileiros em 2004 (Brasil 2006 a), revelando significativa diversidade sócio-econômica e cultural e discrepâncias regionais no acesso a cuidados de saúde. Mesmo considerando as características regionais, tem havido uma crescente melhoria das condições higienossanitárias, dietéticas e campanhas de vacinação, resultando na redução da ocorrência de doenças infecto-parasitárias. Como conseqüência, os defeitos congênitos passaram a ocupar posição de destaque (Marques-de-Faria et al, 2004). Dados do Ministério da Saúde revelam que, em 2000 e em 2004, as malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas eram, respectivamente, a 3ª e 2ª causa de mortes no primeiro ano de vida (DATASUS, 2006).

Este fato tem ocorrido, também, em outros países da América Latina e Caribe, onde a mortalidade infantil devido a anomalias congênitas alcança a cifra de 27%, ocupando entre o 2º e 5º lugar dentre as causas de morte na infância (Penchaszadeh, 1993; Thompson; Mcinnes & Willard, 1993). Evidentemente, estes números não refletem as doenças genéticas de manifestação tardia. Considerando estes e outros aspectos, a OMS tem determinado diretrizes para o estabelecimento de programas de genética em países em desenvolvimento (WHO, 2002).

No Brasil, em 1992, foi publicada a portaria MS GM/MS nº. 22 de 15/01/1992, estabelecendo o Programa de Diagnóstico Precoce do Hipotireoidismo Congênito e Fenilcetonúria, a qual foi normalizada no âmbito do Sistema Único de Saúde por meio da Portaria GM/ MS 822 de 06/06/ 2001, com a instituição do Programa de Triagem Neonatal.

A discussão sobre o estabelecimento de uma política pública de saúde em genética é relativamente recente. Em outubro de 2004 foi estabelecida a portaria nº 2380 que institui grupo de Trabalho de Genética Clínica, que tem como atribuição sistematizar uma proposta de política Nacional de Atenção à Saúde em Genética Clínica no âmbito do Sistema Único de Saúde. Entretanto, medidas governamentais isoladas de apoio a diagnósticos e tratamento já vêm sendo tomadas há tempos. Por exemplo, exames de cariótipo constam na Tabela Unificada de Procedimentos, Medicamentos e Insumos Estratégicos do SUS (SUS, 2005).

O tratamento de doenças genéticas e defeitos congênitos também tem sido contemplado. Em 1993, foram incluídos na tabela do Sistema de Informações Hospitalares procedimentos de correção de fissuras labiopalatais e implantes dentários osseointegrados e, em 1994, foram estabelecidas normas para credenciamento de serviços nestas áreas. Estas iniciativas culminaram, em 1998, na criação da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais (RRTDCF), na qual foi incluída a realização de implante coclear, em 1999, e estabelecidas normas para credenciamento de serviços (Portaria SAS/ MS 62 de 19/04/1994; Portaria GM/ MS 1278 de 20/10/1999) (Brasil, 2006). Mesmo nessas situações, o acesso ao atendimento do especialista em Genética Clínica e a realização de exames complementares especializados ainda fica a desejar (Ramalho et al., 2003; Horovitz, et al., 2005; Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006).

Por outro lado, a terapêutica para algumas doenças genéticas, vem sendo regulamentada no Sistema Único de Saúde (SUS), tais como Fibrose Cística (Portaria SAS/Nº 263 de 18 de julho de 2001), Osteogênese Imperfeita (Portaria GM/ MS nº 2305 de 19 de dezembro de 2001), Doença de Gaucher (Portaria nº 449 do dia 8 de julho de 2002 pela Secretaria de Assistência à Saúde), Fenilcetonúria (Portaria nº 847 de 06 de novembro de 2002), Hipotireoidismo Congênito (Portaria nº 848 de 06 de novembro de 2002) e Anemia falciforme (Portaria nº 872 de 12 de Novembro de 2002) (Brasil, 2006).

Recentemente, a necessidade de estruturação de uma política de saúde para a inserção da Genética Clínica no SUS levou o Ministério da Saúde a lançar, em conjunto com o Ministério de Ciência e Tecnologia (CNPq) e SCTIE-DECIT o primeiro Edital específico para Pesquisa em Genética Clínica no Sistema Único de Saúde (Edital MCT/ CNPq/ MS-SCTIE-DECIT 21/2006).

Entre diversos aspectos da inserção da genética clínica na prática da saúde no Brasil, três chamam a atenção. Uma primeira barreira é a dificuldade de acesso ao especialista em Genética Clínica, acarretada pelo pequeno número de profissionais, serviços de genética e laboratórios especializados, todos com distribuição territorial heterogênea (Horovitz et al., 2005).

Outro ponto relevante é a falta de formação em genética na constituição médica (Porciúncula, 2004) e, muito possivelmente, em outras profissões da saúde. Isto certamente deve acarretar dificuldades no estabelecimento da suspeita de etiologia genética, ou mesmo, em dar informações apropriadas às famílias. Como demonstrou Guedes (2006), na região de Brasília (DF), que verificou falhas significativas nas informações genéticas fornecidas a portadores de traço falciforme por profissionais sem o adequado preparo para realizar este procedimento.

A crescente formação e divulgação de associações de doenças genéticas e grupos de suporte específicos, desencadeiam a necessidade de esclarecimentos e busca de informações e tratamento. Foi possível detectar, 82 entidades, sendo 55 com site disponível na WEB, obtidos por meio de busca aleatória na internet, e através de contato estabelecido com o Instituto Canguru (organização, sem fins lucrativos, da Sociedade Civil de interesse público especializado em doenças metabólicas hereditárias, com fins de propagar conhecimentos entre os profissionais de saúde, e interesse em promover ações que facilitem o acesso dos pacientes à informação e aos tratamentos necessários).

Por meio de iniciativas individuais, especialistas em Genética Clínica também buscaram alternativas para troca de informações específicas. Por exemplo, em junho de 2002 um médico geneticista criou uma Lista de Discussão sobre Genética Clínica – GENETICACLINICA (<http://health.groups.yahoo.com/group/geneticaclinica>). Seu intuito

era prover um meio de comunicação entre pessoas com interesse na área. Esta lista, após quase quatro anos de existência, atualmente congrega 176 participantes, que mantêm uma discussão profícua e uma troca de informações extremamente útil para a prática profissional da genética médica e clínica no país.

Em 2003, o Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas (FCM) da Universidade Estadual de Campinas desenvolveu o Projeto Crânio-Face Brasil, com o objetivo de melhorar a atenção em saúde para portador de anomalias craniofaciais por meio da integração de diferentes centros especializados. Informações sobre este Projeto, sem o intuito de divulgar assuntos de utilidade pública, são hospedadas para consulta no endereço eletrônico da FCM / UNICAMP (http://www.fcm.unicamp.br/deptos/genetica/projeto_cranio.php).

Todos estes fatos demonstram o quadro atual da situação da Genética Clínica no Brasil e apontam para aumento gradativo da demanda para acesso à informação em genética, quer de profissionais da saúde, quer da população em geral. A consulta à internet, visando o esclarecimento de dúvidas sobre doenças genéticas, surge, portanto, como uma opção de minimizar as barreiras acima descritas. Podemos destacar o crescente número de cursos a distância com o desenvolvimento de cursos on-line, oferecido pelas instituições de ensino e de classe disponíveis na internet.

O objetivo deste estudo foi caracterizar alguns aspectos do uso da Internet como apoio para obtenção de informações sobre doenças genéticas no Brasil: o tipo de mensagens espontâneas direcionadas a um *site* voltado para grupo de defeitos congênitos comum (Projeto Crânio-Face Brasil), a forma de armazenamento de dados referentes aos contatos efetuados, o tempo de resposta a e-mails disponibilizados em *sites* de associações brasileiras de doenças específicas, *sites* consultados e forma de busca utilizada por uma amostra de profissionais da saúde, informações divulgadas sobre as doenças geneticamente determinadas que fazem parte da triagem neonatal e as demandas provenientes de uma lista nacional de discussão em genética clínica.

Método

Por meio de busca aleatória na Internet e associações fornecidas pelo Instituto Canguru (São Paulo-Brasil), obteve-se um total de 35 *sites* nacionais sobre doenças genéticas e defeitos congênitos. Para estes, foi encaminhada uma única pergunta genérica, para determinar o tempo de recebimento de resposta: “Meu nome é Silvana, e gostaria de conhecer melhor o trabalho de vocês conversando com alguém já participante. Existe alguém na região de Campinas (São Paulo) que eu possa contatar? Aguardo resposta. Obrigada”.

A fim de conhecer o sistema de armazenamento dos contatos efetuados a 38 *sites* nacionais, 35 dos quais acima mencionados, e 58 internacionais, encaminhou-se questionário estruturado com perguntas referentes às seguintes informações: tempo de existência, quem eram os responsáveis pela organização das informações, número total e média mensal de acessos, tipo de usuário e informação solicitada e forma de arquivo dos contatos recebidos.

Foram analisados os contatos espontâneos direcionados ao e-mail disponibilizado no *site* do Projeto Crânio-face Brasil, no período de março de 2004 a junho de 2006.

Para determinação dos *sites* mais consultados por profissionais da saúde e a forma de acesso, foi elaborado e validado um instrumento de coleta de dados, utilizado tanto em entrevistas como em respostas de próprio punho. Neste, constava perguntas sobre profissão, número de anos de formado, utilização da internet na rotina profissional e *sites* mais acessados.

As doenças genéticas detectadas por meio da triagem neonatal recomendada pelo Ministério da Saúde, também foram alvo de investigação. Foi realizado contato por e-mail com 35 instituições, tais como: Ministério da Saúde, associações, secretarias de saúde, conselhos regionais e instituições. Neste, formulou-se a seguinte pergunta: “Meu nome é Silvana, sou dentista, aluna da pós-graduação, nível mestrado em saúde da criança e do adolescente, FCM/ UNICAMP. Gostaria de obter informações se há alguma restrição ou

cuidado especial que deva ser tomado em relação ao tratamento odontológico, para portadores das doenças mais prevalentes como as diagnosticadas pela triagem neonatal (Fenilcetonúria, Fibrose Cística, Anemia Falciforme e Hipotireoidismo). Aguardo sua resposta para que eu possa dar continuidade aos meus estudos. Atenciosamente”.

Com a finalidade de conhecer um pouco mais sobre o perfil da lista de discussão GENETICACLINICA, foi realizado em levantamento de 174 pessoas participantes, em julho de 2006, quanto a sua origem, profissão e como conheceu a lista. As mensagens encaminhadas pelos participantes entre janeiro de 2003 e julho de 2006 (2242 mensagens) foram analisadas qualitativamente, tentando definir os temas principais que abordavam.

Todos os dados foram analisados de maneira descritiva.

Resultados

Resposta a contato efetuado com *sites* nacionais

Dos 35 e-mails encaminhados com pergunta genérica para *sites* nacionais, foram obtidas 16 respostas, recebidas no período de 07 dias. Como respostas imediatas foram conseguidas 12/16 correspondendo ao percentual de 75%. (Gráfico 1).

Gráfico 1- Número de respostas obtidas no período de 07 dias, separada por dias.



Sobre armazenamento de dados de contatos efetuados

Das consultas referentes a armazenamento de dados, 38 nacionais e 58 internacionais, foram obtidas 04 respostas nacionais (10,52%) e 04 internacionais (6,89%). Respectivamente, o tempo médio existente na rede foi de 06 e 10 anos. O número de respostas obtidas em relação a organização das informações por profissionais de saúde, foi de 4/4 nacionais e 3/4 internacionais, apenas 2/4 fazem o controle do número de acessos, tanto nacionais como internacionais, e a manutenção de arquivo das mensagens são feitas em 4/4 em ambos.

Quanto aos solicitantes das informações nos *sites* nacionais e internacionais, estes foram respectivamente: indivíduos doentes 3 /4 e 4/4, profissionais de saúde 3 /4 e 3 /4, familiares 3 /4 e 4/4, para pesquisa 2/4 em ambos.

Na Tabela 1, encontram-se dados sobre tipo de informações solicitadas a *sites* nacionais e internacionais.

Tabela 1- Descrição dos tipos de informações solicitadas a *sites* nacionais e internacionais

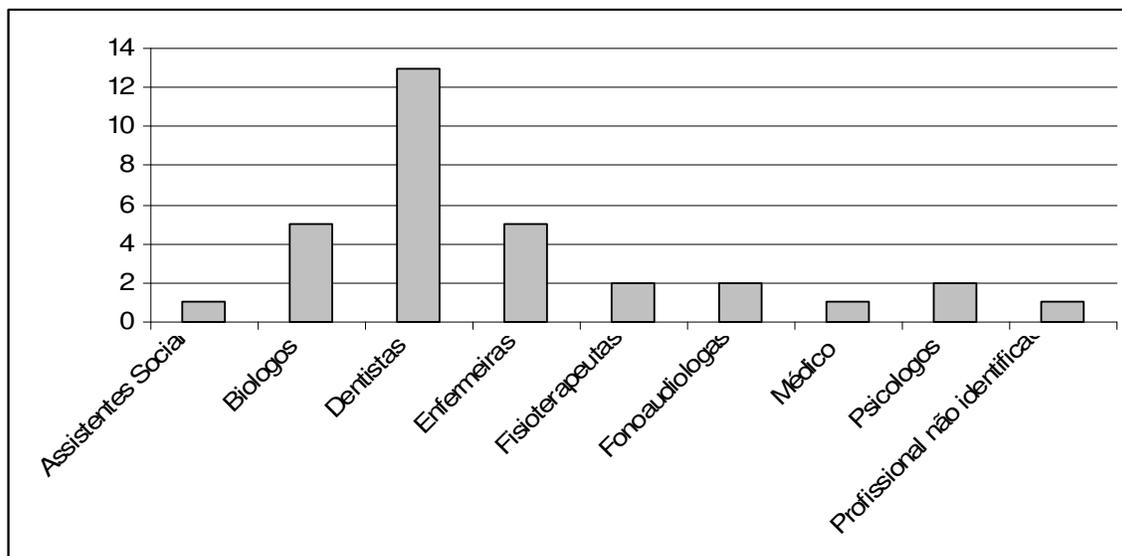
INFORMAÇÕES SOLICITADAS	SITES NACIONAIS		SITES INTERNACIONAIS	
	n° de respostas/ n° total	%	n° de respostas/ n° total	%
Sobre a doença	3 /4	75,00	4/4	100,00
Sobre tratamento	4/4	100,00	4/4	100,00
Contatos com outras Famílias	2/4	50,00	4/4	100,00
Locais de atendimento	4/4	100,00	4/4	100,00
Trabalho voluntário	2/4	50,00	1/ 4	25,00

Sobre contatos espontâneos ao Projeto Crânio-face Brasil

Das 113 mensagens espontâneas dirigidas ao Projeto Cânio-Face Brasil e recebidas no período de março de 2004 a junho de 2006, 32 corresponderam a consultas de profissionais de saúde, dos quais 06 desejavam orientações sobre algum tipo de anomalia congênita; 01 buscava orientações sobre fenda labiopalatal ou palatal.

Os diferentes profissionais de saúde que entraram em contato espontâneo com o *e-mail* do Projeto Crânio-Face encontram-se listados no Gráfico 2.

Gráfico 2- Distribuição dos diferentes profissionais de saúde que contataram espontaneamente o PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL a partir do *e-mail* disponibilizado no período de março de 2004 a junho de 2006 .



Dos profissionais de saúde que fizeram contato, 11/32 (34,37%) tinham interesse em participar do projeto e 02/32 (6,25%) desejavam fazer curso relacionado ao assunto.

Com relação ao público leigo, observou-se que 21/28 (75%) eram pais e 07/28 (4%) portadores, em busca de algum tipo de informação a respeito das anomalias craniofaciais.

Sobre *sites* consultados por profissionais de saúde

Foram consultados 91 profissionais de saúde em Congresso específico de Genética, dos quais 67 eram do gênero feminino e 24 do gênero masculino, na faixa etária de 19 a 59 anos. O acesso à internet é realizada por 100% dos entrevistados. A frequência de sua utilização varia conforme a Tabela 2.

Tabela 2- Frequência semanal de acesso à internet por profissionais de saúde entrevistados.

QUANTIDADE DE DIAS ACESSADOS NA SEMANA	PROFISSIONAIS	%
1 VEZ POR SEMANA	3	3,29
2 VEZ POR SEMANA	2	2,19
3 VEZ POR SEMANA	4	4,39
4 VEZ POR SEMANA	5	5,49
5 VEZ POR SEMANA	7	7,69
6 VEZ POR SEMANA	6	6,59
TODOS OS DIAS	64	70,33

Quanto aos locais de onde estes profissionais acessam a internet encontram-se discriminados na Tabela 3.

Tabela 3- Locais de utilização do microcomputador para acessar a internet referidos pelos profissionais da saúde entrevistados.

LOCAL DE ACESSO	Numero de profissionais	%
TRABALHO	8	8,79
CASA	15	16,48
OUTROS LUGARES	4	4,39
TRABALHO, CASA E OUTROS	3	3,29
TRABALHO E CASA	51	56,04
TRABALHO E OUTROS	1	1,0
CASA E OUTROS	2	2,19

Dentre os *sites* mais visitados pelos entrevistados, poucos responderam preferindo deixar em branco, mencionando apenas verbalmente a utilização de *sites* para busca como o *GOOGLE*. Dentre as respostas o *Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)* foi o mais citado como fonte para busca específica na pesquisa genética.

Sobre triagem neonatal e tratamento odontológico

Sobre a pergunta específica elaborada sobre as doenças pertencentes à Triagem Neonatal Pública Brasileira, dos 35 e-mails encaminhados via fale conosco no próprio site ou e-mail disponibilizado, foram obtidas 23 respostas conforme dados da Tabela 4.

Tabela 4 – Respostas obtidas através de pergunta específica a e-mails referente a doenças diagnosticadas pela triagem neonatal.

PROCEDIMENTO EFETUADO	Numero de respostas
Encaminha para outro órgão ou profissional	7
Solicita cadastro no site para encaminhar novamente a pergunta	2
Solicita endereço para envio de material	1
Resposta querendo saber mais sobre o estudo para fornecer dados e trocar informações	3
Resposta fora do objetivo da pergunta (Aspectos Legais do atendimento odontológico)	2
Disponibilizando material sobre Anemia Falciforme	2
Resposta automática	2
Erro de e-mail	3
Retorno com a mensagem que foi enviada	1

Foram obtidas duas respostas referentes a tratamento odontológico de portadores de anemia falciforme, ambos indicando o mesmo material de apoio disponibilizado pelo MS. A primeira resposta veio da Coordenação Nacional de Saúde Bucal, que enviou texto via e-mail e correio, além de informar que estava disponível no *site* do MS. Ressalta-se que, apesar de disponível, o acesso para a informação no *site* do MS, está situado no item Atenção a Saúde, sub-item Atenção a Saúde Bucal, não diretamente relacionada, portanto, à Triagem Neonatal. Uma segunda resposta veio, inicialmente da APROFE – Associação Pró-falcêmico, indicando profissional responsável para respondê-la. A resposta foi obtida após este contato direto.

Não foram obtidas respostas referentes à Fibrose Cística, Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito.

O Grupo de Discussão GENETICACLINICA

Por meio de mensagem encaminhada à própria lista de discussão, seus participantes (n=174) foram convidados a participar de um pequeno levantamento que solicitava sua origem, profissão e como vieram a participar do grupo. Foram recebidas 87 respostas ao levantamento (50,0%). Dos respondentes, 54 (62,1%) eram do sexo masculino e 33 (37,9%) do feminino. A maioria dos participantes era da região Sudeste (n=54 – 62,1%), seguido pela região Sul (n=24 – 27,6%), pelas regiões Nordeste (n=5 – 5,7%), Centro-Oeste (n=2 – 2,3%) e Norte (n=1 – 1,1%). Um contato foi realizado por profissional residente em Portugal.

Quanto à profissão exercida, a grande maioria dos participantes que responderam era médicos (n=81 – 93,1%), sendo que 64 (73,6% do total) eram médicos geneticistas, sete (8,0% do total) médicos residentes de programas de Genética Médica, cinco (5,7%) pediatras não geneticistas, dois (2,3%) oftalmologistas, dois (2,3%) neurologistas e um oncologista (1,1%). Entre os participantes não médicos (n=6 – 6,9%), dois (2,3% do total) eram biomédicos, dois (2,3%) eram dentistas, um era enfermeiro (1,1%) e um (1,1%) era psicólogo. A docência foi referida por 27 (31,0%) pessoas.

A maior parte dos participantes (n=39 – 44,8%) chegou ao grupo de discussão por meio de indicação de colegas. Outros 27 (31,0%) foram convidados pelo moderador por e-mail. A apresentação pelos serviços de genética foi referida como motivo da entrada no grupo de discussão por seis (6,9%) pessoas. Os meios de comunicação da Sociedade Brasileira de Genética Clínica com seus sócios foram responsáveis, por cinco (5,7%) adesões. A divulgação em eventos científicos relacionados à genética médica foi motivo de adesão de quatro (4,6%) pessoas. Seis (6,9%) pessoas não referiram como entraram para a lista.

Foi realizada a análise temática de 2242 mensagens enviadas entre janeiro de 2003 e julho de 2006. As mensagens podiam ser classificadas em mais de um tema, o que resultou em 2486 referências temáticas. As mensagens referindo-se a generalidades, aspectos operacionais do grupo de discussão ou a aspectos relacionais (como parabenização por nascimento de filhos, conquistas de títulos etc) foram classificadas como MENSAGENS GERAIS e corresponderam a 20,7% das ocorrências temáticas. O segundo tema mais freqüente na lista (16,8%) referia-se a EXAMES EM GENÉTICA, envolvendo solicitações de informações (e suas respostas) sobre testes genéticos para determinadas doenças. Informações e discussões relacionadas a atuação da SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA CLÍNICA (SBGC) foram responsáveis por 12,2% das referências temáticas. O grupo também serviu para a aproximação entre os profissionais e o tema CONTATOS, referindo-se às solicitações (e suas respectivas respostas) de informações sobre como contatar diversos profissionais foi responsável por 9,8% das referências temáticas. Um outro ponto forte da lista é a possibilidade de DISCUSSÃO DE CASOS CLÍNICOS entre seus participantes, o que respondeu por cerca de 6,9% das referências temáticas. A solicitação de ARTIGOS CIENTÍFICOS e discussão de literatura foi o 6º tema mais discutido (6,2%), empatando com discussão da PRÁTICA PROFISSIONAL.

A Tabela 5 discrimina a análise temática.

Tabela 5- Distribuição dos temas abordados nas mensagens encaminhadas ao grupo de discussão GENETICACLINICA, entre janeiro de 2003 e julho de 2006.

TEMAS	N	%
Geral	515	20,7
Solicitação de Exames	417	16,8
SBGC	304	12,2
Contatos	244	9,8
Discussão de Casos	172	6,9
Prática Profissional	155	6,2
Solicitação de Artigos Científicos	153	6,2
Eventos em genética	141	5,7
Residência Médica	99	4,0
Genética na Mídia	64	2,6
Ensino em Genética	63	2,5
Projetos de Pesquisa	61	2,5
Associações de Doenças Genéticas	33	1,3
Políticas de Saúde Pública em Genética	32	1,3
Softwares em Genética	15	0,6
Divulgação de Concursos	10	0,4
Apresentação de Novos Participantes	6	0,2
Educação continuada	2	0,1
Total	2486	100,0

Discussão

Tendo em vista a alta prevalência e ao mesmo tempo, a raridade de quadros clínicos específicos de etiologia genética e de defeitos congênitos, assim como a relativa facilidade de acesso a *sites* na internet e agilidade deste recurso, é de se esperar que esta comunicação seja um mecanismo bastante utilizado para relacionamento entre interessados no assunto.

No Brasil, 19,2 % dos domicílios têm acesso a microcomputador (Brasil, 2006c), sendo que o uso rotineiro da internet é relatado por 32 milhões de brasileiros. Destes, nove milhões fazem uso de banda larga em casa (EXAME 2006). Embora estes números sejam aparentemente significativos, dados do IBGE apontam uma população total de 180 milhões de brasileiros, apresentando um índice de analfabetismo em 2002 de 14,6 milhões (11,8 % da população de 15 anos ou mais de idade, contra 17,2% em 1992). O País tinha 32,1 milhões de analfabetos funcionais e 65,7% dos estudantes com 14 anos de idade estavam defasados (Brasil, 2006b). Assim, ainda que existam informações disponíveis *on-line*, a sua compreensão ainda é difícil para uma parcela representativa da população.

Entretanto, diante do número de *sites* existentes sobre diferentes temas em genética, é surpreendente a dificuldade de contato por meio do e-mail disponibilizado com este intuito. Considerando que a intenção dos serviços de atendimento *on-line* é a rapidez, foi estipulado neste estudo, prazo máximo para aguardar por uma resposta de sete dias. De todos os serviços contatados, em apenas 45,71% deles foram obtidas respostas neste período, o que foi considerado aquém do desejável.

Motivos para justificar este baixo número de respostas poderiam ser aventados. Por exemplo, esta função poderia ser desempenhada por voluntários dentro das associações e, portanto, sem um limite rígido de tempo para a resolução de cada caso. Ou, ainda, por falta de pessoal especializado ou treinado para tal ação. Nestas situações, poder-se-ia considerar que as associações, movidas por pessoas interessadas em colaborar, necessitariam de um suporte maior do que o existente para atender a demanda *on-line*, quer seja de pessoal, quer seja de infra-estrutura.

Pode-se supor, também, que o número de respostas poderia ser agilizado e mesmo aumentado caso, além de pessoal treinado, existissem respostas pré-redigidas para as perguntas comuns. Para tanto, seria fundamental o reconhecimento do usuário e mesmo de seus interesses dentro do tema. Como complemento, poderia existir um banco de dados de fácil acesso ao encarregado de responder.

Infelizmente, de um total de 96 *sites* nacionais e internacionais, apenas oito responderam ao questionário enviado, referente justamente a formação de banco de dados e tipo de usuários. Pode-se considerar que isto tenha acontecido por falta de interesse na participação do estudo, ausência de pessoal preparado para respondê-lo ou, ainda, falta dos dados solicitados. Este último seria um problema importante na comunicação com o usuário, pois possivelmente não seriam levados em conta os anseios do público alvo.

Neste sentido, considerando que a existência média de *sites* relacionados ao assunto é de seis anos entre os nacionais e 10 anos entre os internacionais, possivelmente ao menos uma parcela dos usuários não esteja devidamente contemplada em suas necessidades de esclarecimento com as informações disponíveis em cada um dos *sites* que foram contatados. Evidentemente, todas as suposições acima poderiam ser redimensionadas se fossem avaliados dados de uma quantidade maior de associações, o que não foi possível.

Por outro lado, a pequena amostra de usuários que contataram o e-mail disponibilizado pelo Projeto Crânio-Face Brasil demonstra quantidade representativa da necessidade do público alvo e profissionais de saúde interessados no assunto em questão, em uma série de questionamentos. Estes, por sua vez, contemplam a necessidade de uma maior divulgação sobre conceitos básicos em genética, além de informações específicas sobre doenças e mesmo tentativas de profissionais de saúde de aprendizado na área.

Algumas peculiaridades das doenças genéticas influenciam, ainda, o seu reconhecimento pelos profissionais da saúde. Estas não se limitam a um órgão ou sistema, faixa etária, sexo ou, em alguns casos, a um único indivíduo na família. Além disso, características específicas, tais como penetrância incompleta ou expressividade variável nem sempre são facilmente reconhecidos. Ressalta-se que, em muitas vezes, estas doenças exigem seguimento de suporte e reabilitação. Desse modo, este grupo de doenças permeia todas as especialidades médicas e outras profissões da saúde, envolvendo cuidados de diferentes profissionais, os quais deveriam estar atentos para seu reconhecimento.

Todos estes aspectos enfatizam a necessidade de que profissionais de diferentes áreas da saúde devem conhecer princípios de Genética Humana, o que pode ser útil não só para a caracterização de uma família sobre risco genético, como também no cuidado rotineiro de indivíduos e suas famílias. Este fato é corroborado, por exemplo, pelo estabelecimento de um currículo mínimo de genética para diferentes profissões, como sugerido por associações internacionais (Greendale e Pyeritz, 2001; Guttmacher, Jenkins e Uhlmann, 2001).

No Brasil, a Genética Clínica foi reconhecida como especialidade médica em 1983 pelo Conselho Federal de Medicina e, em 1987, a Sociedade Brasileira de Genética Clínica (SBGC) foi admitida como especialidade médica na Associação Médica Brasileira (AMB). Existem conteúdos curriculares variáveis sobre genética aplicado à prática médica nas escolas médicas do país (Porciúncula, 2004). Assim, poucos médicos no Brasil apresentam formação suficiente em genética clínica, o que dificultaria o reconhecimento do papel dos fatores genéticos neste grupo de defeitos congênitos e, ainda, da necessidade de realização de avaliação genético-clínica (Marques-de-Faria et al. 2004). Isto também deve refletir a realidade de outras profissões da saúde neste país.

Não se pode deixar de observar que o acesso ao esclarecimento sobre etiologia genética em determinada família também está relacionado ao número de especialistas no país. Para tanto, existem propostas para o número satisfatório de Geneticistas Clínicos para atendimento populacional. Em 2002, Donnai sugeriu estratégias de prevenção primária e secundária para programas de triagem em genética e um modelo para um futuro serviço de genética com base na integração de diferentes especialistas, visto que todos os ramos de cuidados de saúde farão uso de conhecimentos de genética em sua prática diária. Nesta proposta, houve a sugestão de que o número de dois geneticistas por um milhão de habitantes, em modelos de atenção à saúde hierarquizada sem sobreposição de funções, seria insuficiente, especialmente se considerados os atendimentos de câncer familiar, o que foi corroborado pela OMS.

No Brasil, há um pequeno número de geneticistas, serviços de genética e laboratórios especializados, todos com distribuição territorial heterogênea, o que dificulta o acesso da população aos serviços (Horovitz, 2005). Por exemplo, os hospitais públicos pertencentes a RRTDCF foram objeto de um estudo descritivo, que evidenciou considerável demanda populacional específica destes centros para consulta em genética clínica, exames especializados e aconselhamento genético que, na maior parte das vezes, não vem sendo realizado por profissional habilitado (Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006). Assim, é patente a necessidade de criação de uma política de saúde voltada para doenças genéticas, a qual vem sendo estudada pelo MS desde 2004 (portaria do Ministério da Saúde, SAS nº 587).

Das condições geneticamente determinadas já mencionadas como contempladas com políticas de atenção a saúde específicas, as fendas labiopalatais e aquelas pertencentes à triagem neonatal foram abordadas neste estudo sob diferentes aspectos. Estas últimas foram incluídas em vista a relevância médica e a prevalência populacional. Assim, é preocupante a dificuldade de se obter informações de cuidados específicos de saúde.

Na situação em questão, foram geradas respostas com tempo de demora de cerca de 6 a 10 dias. Na anemia falciforme, condição clínica com prevalência de 0,1% a 3% da população brasileira afro-descendente (Loureiro e Rozenfeld, 2005), foram adquiridas respostas via e-mail e correio, sobre as diretrizes para a saúde bucal do portador desta hemoglobinopatia. Estas se encontram perfeitamente contempladas na política de atenção a saúde do MS e disponíveis para consulta pública no site deste órgão. Para profissionais da saúde, a informação é facilmente localizada (Piratininga, 2000; Rosa e Magalhães, 2002; Brasil, 2006e; Laurence et al, 2002; Fukuda et al, 2005).

Entretanto, o acesso das informações a partir da triagem neonatal, especialmente para o público não familiarizado, parece ser mais difícil.

Com relação às demais doenças pertencentes à Triagem Neonatal, não foram obtidas respostas relativas à saúde bucal podendo caracterizar falta de conhecimento nesta área, ou falta de material disponível sobre o assunto. Acerca do hipotireoidismo congênito, foi encontrado na literatura em capítulo de um livro, mostrando a influência da glândula

tireóide nas estruturas bucais, como o atraso da erupção dos dentes (Douglas e Douglas, 1998), além de tese de doutorado sobre a fenilcetonúria, que aponta resultados de índice zero na doença cárie e periodontal, na dentição decídua e permanente da população estudada, evidenciando que a imposição de uma dieta restrita necessária à estes indivíduos, juntamente com orientação de higienização oral são os responsáveis por estes índices (Fonseca, 2001).

Considerando as implicações médicas da Fibrose Cística, que inclui a colonização por agentes bacterianos, seria de se esperar que houvesse informações específicas sobre a saúde bucal. Na literatura observa-se 11 artigos relacionados à doença e implicações orais. Embora os pacientes com fibrose cística sejam considerados de alto risco a cárie, devido ao freqüente consumo de uma dieta rica em açúcar, utilização de medicamentos açucarados, aerossóis e medicações que diminuem o fluxo salivar, pesquisas apontam que não apresentam papel importante na manifestação da doença cárie (Jagels e Sweeney, 1976; Nezon e Liljemark, 1980; Storhaug, 1985; Storhaug e Holst, 1987; Maguire et al, 1996, Aps et al , 2001; Aps et al 2002, Arquitt et al, 2002; Narang et al, 2003; Costa et al, 2003, Aps e Martens, 2004)

A falta de integração do conhecimento científico entre diferentes profissões da saúde, leva a falta de disponibilização de informações e esclarecimentos para cuidados básicos de saúde, aqui exemplificados na saúde bucal de doenças investigadas no programa de triagem neonatal. Evidentemente, isto ocorre, atualmente, em vista da melhoria dos indicadores de saúde brasileiros (DATASUS, 2006).

É exatamente nesta questão, a da integração entre profissionais relacionados à Genética Médica e Clínica, que o grupo de discussão deve ser valorizado. Formado em sua grande maioria por profissionais da saúde, principalmente médicos geneticistas, nestes quatro anos de funcionamento, o grupo foi palco de discussões diversas, contextualizadas no tempo, relacionadas a aspectos da genética na prática e na teoria. Ainda assim, além de servir para discussões de atualidades, tornou-se uma fonte importante de informações que não se encontram disponibilizada de forma organizada no território nacional, principalmente sobre testes genéticos, o segundo tema mais citado. A alta concentração de participantes da regiões Sul e Sudeste também segue a lógica da distribuição assimétrica dos

serviços de genética no Brasil (Marques de Faria et al., 2004). A necessidade de meios que minimizem estas desigualdades regionais fica evidente quando é analisada a prevalência de temas como DISCUSSÃO DE CASOS (6,9%), SOLICITAÇÃO DE ARTIGOS CIENTÍFICOS (6,2%) e EXAMES (16,8%). Em parte, a alta prevalência de mensagens discutindo casos clínicos reflete uma característica inerente à especialidade – que trabalha com doenças relativamente raras e muitas vezes de diagnóstico complexo. Mesmo frente às limitações que as regras do grupo de discussão impõe (não é permitido identificação dos pacientes, nem fotografias), o tema é bastante prevalente, e um espaço exclusivo, e mais adequado, para estas discussões seria útil.

A presença de temas relativos à Sociedade Brasileira de Genética Clínica é reflexo da estruturação inicial do grupo de discussão. O moderador e fundador do grupo tem forte vínculo com a instituição, e os convites iniciais para participação foram feitos através dos endereços eletrônicos da mala direta da SBGC. Assim, o grupo acabou também por ser utilizado como um instrumento de comunicação com os sócios, que discutem temas relacionados à atuação da Sociedade e dos eventos que ela promove, como o Congresso Brasileiro de Genética Clínica.

Conclusões

Os serviços de contato de *sites* de doenças genéticas parecem ser uma boa fonte de consulta, embora exista demora considerada em respostas a contatos efetuados.

Verificou-se que há demanda tanto da comunidade científica quanto leiga com interesse na área de anomalias craniofaciais. Entretanto, este recurso pode ser melhorado em sua rapidez a partir de respostas padronizadas, com base na análise dos dados armazenados de consultas anteriores a este tipo de serviço. Portanto, é fundamental a preocupação com a formação desta base de dados.

Considerando as características da população brasileira observa-se a necessidade de que as informações sejam escritas de maneira simples e na língua corrente do país, o português.

O grupo de discussão GENETICACLINICA tem desenvolvido um papel importante na comunicação entre profissionais de diversas áreas da saúde, principalmente médicos, que direta ou indiretamente atuam na área da Genética Médica e Clínica. Parte desta importância está exatamente em cobrir determinadas necessidades dos profissionais que poderiam ser atendidas com a distribuição mais equânime de recursos e mesmo com o desenvolvimento de outros instrumentos mais específicos como, por exemplo, um banco de dados sobre testes genéticos no Brasil e um fórum para discussão de casos clínicos.

Referências Bibliográficas

Aps JKM, Van Maele GOG, Claeys G, Martens LC. Mutans Streptococci, Lactobacilli and Caries Experience in Cystic Fibrosis Homozygotes, Heterozygotes and Healthm Controls. Caries Res 2001; 35:407-411.

Aps JKM, Van Maele GOG, Martens LC. Caries experience and oral cleanliness in cystic fibrosis homozygotes and heterozygotes. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2002; 93: 560-3.

Aps JK, Martens LC. Oral health risks in patients with cystic fibrosis. Rev Belge Med Dent 2004; 59(2): 114-20.

Arquitt CK, Boyd C, Wright JT. Cystic Fibrosis Transmembrane Regular Gene (CFTR) is Associated with Abnormal Enamel Formation. J Dent Res 2002; 81 (7): 492-496.

Brasil- IBGE- www.brasil.gov.br (acesso em nov/ 2006a)

Brasil- Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística-IBGE- Síntese de indicadores Sociais. <http://www.ibge.org.br/#> (acesso em Nov/2006b)

Brasil - Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística-IBGE- Pesquisa Nacional por amostra de Domicílios. Aspectos Complementares de Educação e Acesso a transferência de Renda de Programas Sociais 2004, Rio de Janeiro 2006c, 96 pgs (acesso eletrônico) http://www.ibge.gov.br/home/estatistica/populacao/trabalhoerendimento/pnad2004/suplemento_educacao/supl_educacao2004.pdf

Brasil- Ministério da Saúde- Secretaria de Atenção a Saúde – Portarias, <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/sas02/sasjul02.htm> (acesso em set/2006d). http://portal.saude.gov.br/portal/sas/mac/id_area=824#.

Brasil- Ministério da Saúde- Secretaria de Atenção a Saúde (acesso em set/2006e). http://portal.saude.gov.br/portal/saude/area.cfm?id_area=960.

CNPq - Edital MCT/ CNPq/ MS-SCTIE-DECIT 21/2006. Fomentar a pesquisa sobre Genética Clínica através do apoio a projetos de pesquisa que contribuam para o avanço do conhecimento, a geração de produtos e dêem subsídios para a formulação, implementação e avaliação de ações públicas voltadas para a Atenção em Genética Clínica no SUS.

Costa CC, Cardoso L, Rocha MJC. Holist Approach of a child with Cystic Fibrosis: A Case Report. Journal of Dentistry for Children 2003;70:86-90.

DATASUS – Departamento de Informática do SUS, Secretaria Executiva do Ministério da Saúde (acesso Nov/ 2006) <http://www.datasus.gov.br/>.

Donnai, D. Genetics Services. Clin Genet, 61:1-6, 2002.

Douglas, NA, Douglas,CR. Papel da Glândula tireóide nas estruturas bucais. In: Douglas, CR. Patofisiologia Oral: fisiologia normal e patológica aplicada a odontologia e fonoaudiologia. São Paulo, Pancast, 1998. p. 83-97.

Edital MCT/CNPq/MS-SCTIE-DECIT 21/2006- Pesquisa em Genética Clínica.

EXAME- Edição 875, Ano 40 nº 17- 30/08/2006 O Poder da Geração Digital-Tecnologia-Geração Digital págs 22-30.

Fonseca, RO. Condições de saúde dental e gengival em crianças com fenilcetonúria atendidas na Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE) no Estado do Paraná. São Paulo; s.n; 2001. 62 p. ilus, tab, graf. (BR) (Tese de Doutorado).

Fukuda JT, Sonis AL, Platt OS, Kurth S. Acquisition of Mutans Streptococci and Caries Prevalence in Pediatric Sickle Cell Anemia Patients Receiving Long-term Antibiotic Therapy. Pediatric Dentistry, 2005. 27:3 , 186-190 .

Guedes, C: O Campo da anemia falciforme e a informação genética: um estudo sobre o aconselhamento genético. Tese de Mestrado, Departamento de Sociologia, Universidade de Brasília, Brasília, DF. 2006.

Greendale, K e Pyeritz, RE. Empowering primary care health professionals in medical genetics: how soon ? how fast? How far?. Am J Med Genet (Semin Med Genet), 106:223-32, 2001.

Guttmacher, AE; Jenkins, J; Uhlmann, WR. Genomic medicine: who will practice it? A call to open arms. Am J Med Genet (Semin Med Genet), 106:216-22, 2001.

Horovitz, DDG; Llerena, JC; Mattos, RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cadernos de Saúde Pública*. 2005; 21(4): 1055-1064.

Jagels AF, Sweeney EA. Oral Health of Patients with Cystics Fibrosis and Their Siblings. J Dent Res Nov/Dec 1976; 55(6): 991-996.

Laurence B, Reid BC, Katzs RV. Sickle cell anemia and dental caries: a literature review and pilot study. *Spec Care Dentist*, 2002. 22(2): 70-74.

Lei nº. 8069 de 13 de junho de 1990: Estabelece a necessidade de diagnóstico, terapêutica e orientação aos pais de recém-nascidos com anormalidades no metabolismo.

Loureiro M M e Rozenfeld S. Epidemiologia de internações por doença falciforme no Brasil. *Ver. Saúde Pública*, dez. 2005, vol.39, no.6, p.943-949.

Maguire A, Rugg-Gunn AJ, Butler TJ. Dental Health of Children Taking Antimicrobial and Non-Antimicrobial Liquid Oral Medication Long-Term. *Caries Res* 1996; 30:16-21.

Marques-de-Faria AP, Ferraz VEF, Acosta AX, Brunoni D. Clinical Genetics in Developing Countries: the case of Brazil. *Community Genet* 2004; 7:95-105.

Monlleó IL, Gil-da-Silva-Lopes VL. Brazil's Craniofacial Project: Genetic Evaluation and Counseling in the Reference Network for Craniofacial Treatment. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 2006;43(5): 577-579.

Narang A, Maguire A, Nunn JH, Bush A. Oral health and related factors in cystic fibrosis and other chronic respiratory disorders. *Arch Dis Child* 2003; 88: 702-707.

Nezon ER, Liljemark WF. Prevalence of Certain Plaque Organisms in Patients with Cystic Fibrosis: A Clinical Microbiological Investigation. J Dent Res 1980; 59(11): 1993-1994.

Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM™. McKusick-Nathans Institute for Genetic Medicine, Johns Hopkins University (Baltimore, MD) and National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine (Bethesda, MD), {acesso Nov/2006}. World Wide Web URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>

Penchaszadeh VB. Genética Y Salud Publica. Bol of Sanit Panam, 115 (1): 1-11. 1993.

Piratininga JL. Manifestações bucais das anemias falciformes. Universidade de São Paulo . Tese (Doutorado) São Paulo, 2000. 68p ilus.(BR).

Porciúncula, CG G: Avaliação do Ensino de Genética Médica nos cursos de Medicina do Brasil. Tese de Doutorado, faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, SP, 237p, 2004.

Portaria GM/MS no. 22 de 15 de janeiro de 1992. Estabelece o Programa de Diagnóstico precoce do Hipotireoidismo Congênito e Fenilcetonúria.

Portaria SAS/MS nº 62. Normaliza cadastramento de hospitais que realizem procedimentos integrados para reabilitação estético-funcional dos portadores de má-formação labiopalatal para o Sistema Único de Saúde, e dá outras providências. Diário Oficial da União 1994; 14 abr.

Portaria SAS/ Nº 263 de 18 de julho de 2001 Fibrose Cística Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para Fibrose Cística (enzimas pancreáticas) Anexo I / Anexo II.

Portaria GM/ MS 822 de 06 de junho de 2001: Institui o Programa de Triagem Neonatal no âmbito do Sistema único de Saúde.

Portaria nº 872 de 12 de Novembro de 2002. Anemia Falciforme Aprova o Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas da doença Falciforme (Hidroxiuréia).

Portaria GM/MS nº 1278. Normaliza cadastramento de centros/núcleos para realização de implante coclear, e dá outras providências. Diário Oficial da União 1999; 20 out.

Portaria SAS/MS 2305 de 19 de dezembro de 2001. Aprova o Protocolo de Indicação de Tratamento Clínico da Osteogenesis Imperfecta com pamidronato dissódico no âmbito do Sistema único de Saúde.

Portaria nº 2380, de outubro de 2004, institui grupo de Trabalho de Genética Clínica, que tem como atribuição sistematizar uma proposta de política Nacional de Atenção à Saúde em Genética Clínica no âmbito do Sistema Único de Saúde.

Ramalho AS, Magna LA, Paiva e Silva RB. A portaria nº 822/01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. *Cad Saúde Pública* 2003;19(4):1195-9.

Rosa LJ, Magalhães MHCG. Aspectos Gerais e Bucais da Anemia Falciforme e suas implicações no atendimento odontológico. *Revista da Associação Paulista de Cirurgiões Dentistas*, 2002. 56, 377-381.

Storhaug K, Caries experience in disabled pre-school children. *Acta Odontol Scand* 1985; 43: 241-248.

Storhaug K, Hoist D. Caries experience of disabled school-age children. *Community Dent Oral Epidemiol* 1987; 15: 144-9.

SUS – Tabela Unificada de Procedimentos, Medicamentos e Insumos Estratégicos do SUS, ANEXO I – Consulta Pública nº 5 de 04 de outubro de 2005. <http://www.sindhosp.com.br/Cons%20-%202005%20-AnexoI.PDF>.

Thompson MW, McInnes RR, Willard HF. Prefácio. In: Thompson MW, McInnes RR, Willard HF. *Thompson & Thompson: Genética médica*. Tradução de Márcio Moacyr de Vasconcelos. 5 ed. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan S.A., 1993.

WHO – World Health Organization, Global strategies to reduce the health-care burden of craniofacial anomalies- Report of WHO meetings on International Collaborative Research on Craniofacial Anomalies, Geneva, Switzerland 2002.

WHO – World Health Organization, Global registry and database on craniofacial anomalies- Report of a WHO Registry Meeting on Craniofacial Anomalies, Bauru, Brazil, 2001.

Capítulo 2- Aspectos odontológicos das fendas labiopalatais e orientações para cuidados básicos.

Autoras: Ribeiro-Roda, Silvana¹, Gil-da-Silva-Lopes, Vera Lúcia²

1. Pós-Graduanda em Saúde da Criança e do Adolescente, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, SP, Brasil.
2. Prof ^a. Associada, Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, SP, Brasil.

Submetido a Revista Medical Journal of Sciencies (outubro / 2006)

Resumo

Fendas labiopalatais afetam cerca de um a cada 1.000 recém-nascidos vivos, acarretando considerável impacto social, psicológico, médico e odontológico. Para o acompanhamento dos portadores desta anomalia congênita, é necessária uma equipe multiprofissional. Nesta, a função do cirurgião dentista é importante ao longo de toda a vida, visto que os problemas odontológicos da criança portadora determinam intervenção precoce e contínua para minimizar suas conseqüências. O adequado acompanhamento do indivíduo com fenda labiopalatal na atenção básica favorecerá a abordagem do especialista. Considerando as peculiaridades deste defeito congênito, este artigo de revisão trata de suas principais características odontológicas. A abordagem dos tópicos visa o esclarecimento de profissionais de saúde não-especializados no assunto, fornecendo orientações para cuidados básicos.

PALAVRAS-CHAVE: Fenda labial, Fenda palatina, Prevenção, Saúde bucal, Saúde pública.

Abstract

Cleft lip / palate affects around 1: 1000 newborns in the entire world and determines a considerable impact in social, psychological, medical and odontological areas. The follow-up of the individual affected by this congenital defect should be performed by a multiprofessional team, in which the odontologist is important in all cycle of life. This congenital defect, on general, determines early and continuous odontological intervention, reducing the clinical consequences. An appropriated primary care for cleft individuals would beneficiated the specialized team. Considering the peculiarities of this condition, we present a review of the main odontological manifestations of this congenital defect. This article intends to emphasize important aspects for non-specialized health professionals working on primary care.

KEY WORDS: Cleft lip; Cleft palate; Prevention; Oral Health; Public health.

Introdução

Os defeitos congênitos são anormalidades anatômicas ou estruturais presentes ao nascimento que acometem de 3 a 5 % dos recém-nascidos vivos ⁽¹⁾. A redução de fatores ambientais relacionados à mortalidade infantil tem evidenciado, em diferentes países em desenvolvimento, o impacto destes defeitos na saúde pública ^(2, 3, 4). De modo geral, estes acarretam maior morbidade e mortalidade em decorrência de causas primárias ou complicações de saúde, o que levou a Organização Mundial de Saúde (OMS) recomendar o planejamento da prevenção e da assistência ao portador e sua família em países em desenvolvimento ⁽⁵⁾.

Diferentes causas podem ser implicadas na gênese de defeitos congênitos: genéticas (gênicas e cromossômicas), ambientais (teratogênicas) ou multifatoriais, envolvendo fatores genéticos (poligênicos) e ambientais, e ainda, aquelas não identificadas. Todos estes mecanismos estão relacionados a eventos embrionários que podem levar à descontinuidade na formação das estruturas primárias de lábio, palato ou ambos, determinando o surgimento das fendas orofaciais ^(6, 7).

As formas mais comuns de fendas orofaciais são as fendas labiopalatais, que acometem cerca de 1 em 500 a 1000 recém-nascidos no mundo, com diferenças étnicas e geográficas ^(8, 9).

O comprometimento das estruturas orofaciais nos portadores de fendas labiopalatais acarreta problemas anatômico-funcionais variáveis. De modo geral, ocorrem dificuldades para mamar, respirar e engolir, o que pode acarretar aspiração e maiores problemas de saúde, tais como baixo ganho ponderal, otites e pneumonias ⁽¹⁰⁾. Além disso, há interferência nos dois principais meios de comunicação: a fala e a expressão facial, as quais estão diretamente envolvidas com a dentição. Esta última apresenta-se frequentemente atípica ^(9, 11).

A complexidade das fendas labiopalatais determina tratamento multiprofissional, especializado e de longo prazo, com conseqüente ônus financeiro, para a família e o Estado. Além disso, considerando a significativa prevalência mundial, torna-se

clara a relevância deste grupo de defeitos congênitos para a saúde pública e seu planejamento. Independente da área de atuação e nível de assistência, qualquer membro da equipe de atendimento deveria estar preparado para fornecer atenção adequada à criança com fenda, fazendo as orientações e encaminhamentos necessários. No caso do Brasil, isto é bastante significativo, considerando a implantação do Sistema Único de Saúde (SUS) e suas atribuições, na década de 1990 ⁽¹²⁾. Entretanto, dados sobre a prevalência brasileira deste defeito congênito ainda não são exatamente estabelecidos.

Em 1999, foi incluído, um campo para registro de defeitos congênitos na Declaração de Nascido Vivo brasileira ⁽¹⁾. Embora esse seja o primeiro instrumento oficial e obrigatório para registro de base populacional de defeitos congênitos no país, sua utilização não tem sido uniforme. Especificamente sobre as fendas labiopalatais, demonstrou-se, recentemente, sua subnotificação neste instrumento no Rio de Janeiro ⁽¹³⁾.

O Estudo Colaborativo Latino americano de Malformações Congênitas (ECLAMC), registro epidemiológico voluntário de base hospitalar e gestão não governamental é, no momento, a principal fonte de informações sobre prevalência de defeitos congênitos ⁽¹⁴⁾. De acordo com este registro, a prevalência de fissuras orofaciais no Brasil varia entre 11,89/10.000 a 3,09/10.000 nascimentos, dependendo da região geográfica e do tipo de fenda considerada ⁽¹²⁾. Resultados semelhantes foram relatados em diferentes cidades brasileiras: 1,54 afetados por mil em escolares da cidade de Bauru (SP), 0,88 por mil nascidos vivos no município de Porto Alegre (RS) e 0,47 por mil nas maternidades de São Paulo (SP), Rio de Janeiro (RJ) e Santa Catarina (SC) ⁽¹⁵⁾.

Deste modo, pode-se inferir que a prevalência de indivíduos com fendas de lábio e (ou) palato no Brasil seja similar a de outros países, assim como a necessidade de desenvolver ações para viabilizar atendimento de boa qualidade em diferentes níveis de atenção à saúde.

A estratégia de saúde reconhecida internacionalmente é a de atendimento por equipe multidisciplinar. Em 2000, a OMS referendou as diretrizes estabelecidas pelo Eurocleft, grupo europeu de profissionais de saúde atuantes que, desde 1996, vem desenvolvendo propostas de melhoria da atenção aos portadores de fendas labiopalatais.

Esta equipe envolve profissionais com conhecimentos específicos e especialidades diversas, sendo formada por: pediatras, enfermeiras, cirurgiões plásticos, odontopediatras, otorrinolaringologistas, geneticistas, fonoaudiólogos, ortodontista, cirurgião buco-maxilo-facial, assistente social e psicólogo; os quais devem estar em plena comunicação e cooperação ^(9, 12, 16, 17, 18).

Este tipo de atendimento tem como objetivo principal promover o tratamento e a manutenção, de acordo com cada caso, assegurando qualidade e continuidade de assistência integral, especializada e consistente ao paciente ^(5, 17).

Apesar de iniciativas governamentais brasileiras desde 1993, observa-se desigualdade de acesso a tratamento nas diferentes regiões do país ^(12, 19), à investigação diagnóstica e aconselhamento genético ⁽¹⁶⁾ e, mesmo, a cuidados pediátricos rotineiros.

Por exemplo, avaliando 25 portadores de fendas de lábio e (ou) palato em consulta para diagnóstico em hospital não especializado do sudeste brasileiro, evidenciou-se que em 72 % dos casos, as famílias receberam orientações na maternidade quanto às possibilidades e instrumentos para facilitar a alimentação do recém-nascido. O seguimento quanto ao ganho de peso não foi apropriado, sendo que houve atraso nos procedimentos cirúrgicos em decorrência de baixo peso em 66,7% dos casos ⁽¹⁰⁾. Estes autores reforçaram a importância da instituição de uma política de atenção à saúde em nível primário para portadores de fendas de lábio e (ou) palato, incluindo treinamento dos profissionais da saúde atuantes na rede básica de saúde e a formação de equipes multiprofissionais especializadas.

Resultados preliminares deste mesmo grupo de pesquisa evidenciaram que, de 25 portadores de fenda de lábio e (ou) palato, nove apresentavam desnutrição crônica e, uma, desnutrição pregressa ⁽²⁰⁾.

Estes dados reforçam a necessidade de atenção às peculiaridades do portador deste defeito congênito dentro do atendimento pediátrico rotineiro, preferencialmente integrado a uma equipe especializada.

Apesar do atendimento odontológico básico para o portador de fenda de lábio e (ou) palato não diferir, em sua essência, daquele prestado aos demais indivíduos, existem algumas características especiais. Com base no desenvolvimento oral, há a necessidade de se prover e fornecer atendimento odontológico nos aspectos preventivo e curativo, como parte integrante do processo de reabilitação^(9, 17).

Independente da extensão ou característica estrutural da fenda, o acompanhamento odontológico específico deve ser contínuo, desde o nascimento até a maturidade do indivíduo afetado, finalizando com a normalização da oclusão dentária⁽²¹⁾. Entretanto, alguns aspectos particulares, se conhecidos, podem ser abordados em atendimentos não especializados, e mesmo em consultas pediátricas rotineiras. Neste artigo, serão abordadas características da saúde bucal dos portadores de fendas labiais e (ou) palatais, assim como sugestões de cuidados orais.

CONSIDERAÇÕES GERAIS SOBRE AS FENDAS DE LÁBIO E (OU) PALATO

Alterações emocionais, quer da família, quer no indivíduo afetado, estão relacionados a fendas labiopalatais. Quando os pais vivenciam o nascimento de uma criança com defeito facial, o impacto emocional pode interferir na relação entre pais e filhos. O estabelecimento desta relação familiar é primordial e deve contar com a ajuda e orientação profissional, para auxiliar no desenvolvimento infantil, com a construção de vínculos afetivos favoráveis para o progresso da criança em todos os aspectos, emocionais, sociais e aprendizagem. Por sua vez, portadores de fendas labiopalatais apresentam baixa auto-estima, timidez e insegurança que interferem no contato social destes indivíduos^(22, 23, 24).

Até o momento, as fissuras orofaciais podem estar presentes em mais de 300 condições geneticamente determinadas. Destas, aproximadamente metade dos casos com anomalias congênitas múltiplas é devido a condições causadas por alterações monogênicas^(25, 26). A investigação de aspectos genéticos deste grupo de defeitos congênitos e possíveis relações com fatores ambientais têm representado um campo vasto de interesse científico^(7, 27, 28).

Em associação com as fendas labiopalatais, podem ocorrer variados outros defeitos congênitos, especialmente os que acometem a região craniofacial, o sistema nervoso central, os olhos, o esqueleto e o coração; outras anormalidades, como deficiência mental, microcefalia, baixa estatura e distúrbios endócrinos, como a deficiência de hormônio de crescimento, também estão descritas ^(27, 29). Outro aspecto que deve ser mencionado é a forma dentária, especialmente os dentes cônicos, presentes em diversas displasias ectodérmicas.

Tendo em vista as diferentes etiologias possíveis para as fendas de lábio e (ou) palato, a definição diagnóstica deve ser feita por meio de avaliações genético-clínica, o que poderá determinar o aconselhamento genético adequado à família. Contudo, tanto a investigação, quanto o aconselhamento genético não são de acesso fácil à população ⁽¹⁶⁾.

Independentemente da etiologia, a patogênese relaciona-se a interrupção no desenvolvimento e (ou) falha na fusão das saliências faciais e dos processos palatinos envolvidos ^(9, 30, 31). Desse modo, torna-se importante alguns comentários a respeito da embriogênese labiopalatal.

Embriogênese

Por volta da 4^a a 12^a semana gestacional acontece o desenvolvimento da face. Neste período, devido a grande complexidade da formação das estruturas orais, podem suceder as fendas provenientes de uma interrupção no desenvolvimento e (ou) falha na fusão das saliências faciais e processos palatinos envolvidos ⁽³²⁾.

Os processos craniofaciais que originam o palato primário e o palato secundário são derivados de proliferações mesenquimais e epiteliais que dão origem às proeminências faciais: nasais mediais, nasais laterais e maxilares. ^(6, 18, 31, 33, 34). Quando ocorre o desenvolvimento e fusão dos processos nasal medial e lateral, abaixo da fosseta nasal em desenvolvimento, resulta no palato primário. Este por sua vez, forma o teto da porção anterior da cavidade oral primitiva, participando com a separação inicial entre as cavidades oral e nasal. Somente por volta da sétima e oitava semana de gestação que o palato

secundário se desenvolve, decorrente de uma fusão medial das cristas palatinas, completando a separação das cavidades oral e nasal ^(9, 32, 33, 34, 35).

O lábio superior, maxila anterior e dentes incisivos superiores são derivados do desenvolvimento do palato primário. A falha na fusão entre os processos nasal e maxilar ocorrendo em um ou nos dois lados, resulta na fenda de Lábio ^(32, 33, 34, 35).

Odontogênese

A odontogênese é o processo que inicia a formação dos dentes a partir da lâmina dentária, proveniente do ectoderma e mesoderma da cavidade bucal primitiva. Do ectoderma, origina-se o órgão do esmalte, que modela todo o dente e forma o esmalte. Do mesoderma, deriva a papila dentária, que mais tarde se diferencia em polpa dentária e elabora dentina, e o saco dentário, que forma o cemento e o ligamento periodontal. Os dentes decíduos têm sua formação entre a 7^a e a 10^a semanas de vida intra-uterina ^(32, 33, 34, 35).

Dentinogênese

A dentinogênese é o processo de diferenciação dos tecidos dentários. Ocorre por volta do 4^o mês de vida intra-uterina, na 15^a semana, para os dentes decíduos. Alguns distúrbios de desenvolvimento podem ocorrer à medida que acontece a iniciação da lâmina dentária, como as anomalias de número (anodontias e dentes supranumerários). Na fase da morfodiferenciação, podem ocorrer anomalias de forma como a germinação, a fusão, a micro e macrodontia e o *dens in dente*, ou seja, a invaginação do esmalte e dentina ao longo do comprimento da raiz ^(32, 33, 34).

CLASSIFICAÇÃO

As fendas orofaciais podem ser compreendidas em *fendas típicas* como sendo as de lábio, fendas de lábio e palato, fenda de palato e *fendas atípicas* ou raras que incluem as fendas medianas, transversais e oblíquas ^(18, 36).

Várias classificações têm sido utilizadas, baseadas nos elementos morfológicos atingidos do processo frontonasal ⁽³⁷⁾. No Brasil, a classificação mais utilizada é a proposta por Spina et al.1972, que utiliza como referência o forame incisivo e os aspectos etiológicos, por ser simples e objetiva (Tabela 1).

Tabela 1- Classificação das Fendas Labiopalatais de acordo com a posição (Spina et al 1972)

ESTRUTURA ANATÔMICA COMPROMETIDA	Pré-forame incisivo		Pré-forame incisivo		Pós-forame incisivo		Transforame incisivo		
	Mediana								
	Completa		Incompleta		Completa		Incompleta		
	U	B	U	B					
	D E		D E						
Lábio	*	*	*	*	*	*	*	*	
Alvéolo	*	*	*		*		*	*	*
Palato duro						*	*	*	*
Palato mole						*	*	*	*

Legenda: U= Unilateral , B= Bilateral, D= Direita e E=Esquerda

Além das formas propostas na Classificação de Spina, podem ocorrer ainda as formas de:

Fenda submucosa como uma variante da fenda de palato, caracterizada por úvula bífida, diástase da musculatura velar e chanfradura na borda posterior do palato duro ⁽⁹⁾.

Somam-se as acima citadas, *as fendas raras da face*: fendas medianas do lábio superior e do lábio inferior, fendas oblíquas (orbitofaciais), transversais (buco-auriculares), macrostomia, fendas de lábio inferior, mandíbula e nariz ^(32, 38).

ASPECTOS ODONTOLÓGICOS QUE ENVOLVEM OS PORTADORES DE FENDAS LABIOPALATAIS

Além dos cuidados odontológicos rotineiros, no atendimento de portadores de fendas de lábio e (ou) palato são necessários alguns cuidados especiais para a região malformada ⁽⁹⁾. Esta pode envolver a localização de estruturas dentárias, alterando a localização ou o estabelecimento de dentição normal. Assim, é necessário o seguimento do crescimento e do desenvolvimento das dentições decíduas e permanentes, para que possa haver um bom planejamento para as possíveis terapias ortodônticas e protéticas. ⁽²¹⁾.

Aspectos educativos e cuidados iniciais de higienização

A higienização é o aspecto odontológico mais relevante na atenção básica de saúde. Os primeiros cuidados odontológicos iniciam-se ainda na maternidade, com a orientação dos pais sobre a higienização apropriada da região da fenda. Esta, a parte interna do lábio e as narinas deverão ser limpas com hastes flexíveis ou pano tipo fralda, embebidos em soro fisiológico ou água filtrada, sempre após as mamadas ou refeições ⁽³⁹⁾. A região do outro lado da fenda e toda cavidade oral, também deverão ser limpas, utilizando uma gaze embebida na mesma solução, massageando as mucosas orais propiciando o estabelecimento de uma flora bucal saudável e ajuda no processo de erupção dos dentes ^(21, 40, 41). Os pais são os responsáveis pela manutenção da higiene bucal e, portanto, devem ser orientados da correta maneira de realizar a limpeza e (ou) escovação. Estes cuidados devem ser redobrados na criança com fenda, considerando que o depósito de restos orgânicos é maior ⁽⁹⁾.

Em 2005, Al-Mahadni et al., apontaram que a preocupação dos genitores com diferentes aspectos da reabilitação da fenda, tais como a realização de cirurgias, nutrição, saúde mental e desenvolvimento da fala, pode, por vezes, desviar a atenção da família em relação aos cuidados cotidianos, como a necessidade da escovação dentária ⁽⁴²⁾.

O acompanhamento do estabelecimento da dentição decídua propicia a introdução de medidas preventivas e terapias relacionadas à fenda ⁽⁹⁾. Na dentição mista, onde se dá à perda e troca de dentes decíduos pelos dentes permanentes, os procedimentos

odontológicos estão mais envolvidos. A dentição permanente envolve maiores cuidados, pois as necessidades de uso de aparelhos ortodônticos e protéticos dificultam a higienização, favorecendo o aparecimento de cáries e doenças periodontais ^(43, 44, 45).

Cáries

A cárie é uma doença bacteriana multifatorial, resultado da interação de diferentes fatores ^(21, 41). A associação da microbiota, dieta, hospedeiro ⁽²¹⁾ e tempo ⁽⁴¹⁾ torna o ambiente propício para o estabelecimento da doença. Sua transmissibilidade foi observada por estudos realizados em hamsters com a transferência de microorganismos bucais de animais infectados para não infectados ⁽²¹⁾.

Embora a prevalência da cárie tenha diminuído, esta doença ainda não foi extinta ⁽⁴³⁾. Em 2003, o Ministério da Saúde, concluiu um estudo epidemiológico, abrangendo 250 cidades de todas regiões do Brasil, revelando uma média de 2,8 dentes atingidos pela doença, na idade de 12 anos, aumentando para 6,2 na idade entre 15 e 19 anos ⁽⁴⁶⁾. Em indivíduos com fenda a prevalência de cárie é apontada, como sendo, maior do que em não portadores ^(9, 42, 47, 48).

Estudo realizado no Norte da Jordânia, com portadores de fenda de lábio e palato unilateral e bilateral mostra a prevalência de cárie significativamente maior na população estudada com fendas do que na população sem fenda ⁽⁴²⁾. Este e outros resultados sugerem a necessidade de tratamento preventivo e curativo diferenciado para este grupo de pacientes ^(42, 47, 49).

Estudos apontam que a alta prevalência de cáries pode ser atribuída à má higiene oral ^(44, 47), a falta de conhecimento, falta de habilidades motoras ⁽²¹⁾ e pouca motivação dada a estes portadores de fenda em relação ao assunto ⁽⁴²⁾.

Com o objetivo de ampliar o acesso ao tratamento odontológico, disseminar os princípios básicos de higiene e cuidados com a boca e promover ações educativas e preventivas em saúde bucal; foi lançado, em março de 2004, pelo Ministério da Saúde do Brasil o Projeto *Brasil Sorridente*. A fluoretação da água de abastecimento público é uma das medidas idealizadas pelo projeto. A adição de flúor à água é um método barato e eficaz

no combate às cáries, que pode reduzir em até 50% o risco de cáries em crianças. Hoje, 45% das cidades brasileiras contam com este serviço ⁽⁵⁰⁾. Entretanto, esta medida preventiva não dispensa a correta higienização bucal.

Doenças Periodontais

A doença periodontal pode se manifestar tanto na idade pediátrica como na idade adulta ⁽⁵¹⁾. Esta pode se apresentar por meio de alterações gengivais pelo processo inflamatório (gengivites), processos degenerativos (periodontites) e várias condições ligadas a alterações de ordem sistêmica ^(21, 51), na dependência de fatores específicos intrínsecos e extrínsecos ⁽²¹⁾.

Deformidades da fenda e cicatriz cirúrgica dificultam a higienização ^(43, 52), o que predispõe a retenção de placa bacteriana resultando em problemas gengivais na criança ^(43, 44) e no adulto ^(43, 45). Conseqüência semelhante ocorre em decorrência do uso de aparelhos ortodônticos e protéticos, contribuindo para as inflamações da mucosa oral ⁽⁴⁵⁾. Entretanto, vários estudos apontam que as inflamações gengivais estão diretamente relacionadas à má higienização e pacientes com fendas de lábio, palato, e alvéolo dentário tem alta incidência de formação de placa e cálculo dental ^(42, 43, 45).

Cronologia de erupção

Estudos relacionados à erupção dentária do indivíduo com fenda vêm sendo realizados para determinar a cronologia de erupção de dentes decíduos e permanentes em várias populações ^(52, 53). São apresentados variados fatores etiológicos que causam atraso na erupção dos dentes relacionados à fenda, tais como, procedimentos de reparo cirúrgico, cicatrizes, menor contato oclusal do lado da fenda ⁽⁵²⁾, perda de osso alveolar, perda de espaço na maxila devido à fenda, fatores genéticos, nutricionais, sexo e raça ^(52, 53).

Doenças sistêmicas também podem influenciar no desenvolvimento e formação dos dentes causando um atraso na erupção. Estudos relacionados à fenda de lábio e palato unilateral completa, observada em crianças não associadas a quadros de anomalias múltiplas, revelam atraso para a dentição decídua em ambos os sexos, em relação aos seus homólogos do lado sem fenda. Por ordem de freqüência, este achado ocorre nos incisivos

laterais superiores seguido dos caninos superiores, incisivos laterais inferiores e, apenas nos meninos, do canino inferior. Para a dentição permanente na maxila do lado afetado pela fenda, observa-se atraso do 2º pré-molar, incisivo lateral e canino adjacente em relação aos seus homólogos. Ressalta-se, contudo, que a comparação de dados relacionados à cronologia odontológica em diferentes tipos de fendas fica prejudicada, em vista dos arquivos odontológicos existentes não possuírem dados separados por tipos de fendas ⁽⁵³⁾.

Anomalias de número

A ausência dentária, ou hipodontia, é uma manifestação freqüente na dentição humana, caracterizada pela ausência de desenvolvimento de um ou mais dentes e acomete, principalmente, os dentes permanentes. As perdas mais comuns são dos terceiros molares (20%), segundo pré-molar (3,4%), e incisivo lateral superior (2,2%) ^(11, 54).

Este tipo de anomalia de desenvolvimento também é comum em crianças com fenda labiopalatal, geralmente na dentição permanente. A presença de dentes supranumerários também é descrita e costuma ocorrer na dentição decídua, muito embora as anomalias de número possam ocorrer em ambas. Uma explicação proposta para a presença de hipodontia e dentes supranumerários nos portadores de fendas labiopalatais seria de que, durante a gênese dentária, poderia haver formação de massa mesenquimal mais do que suficiente para formação dos dentes decíduos, e escassa para a dentição permanente ⁽⁵⁵⁾.

As anormalidades do desenvolvimento dentário acima descrito fazem parte das causas de má-oclusão na dentição humana. Algumas variações do normal, que podem estar exacerbadas nos indivíduos com fendas labiopalatais, tais como ausência dentária e dente extranumerário, a perda dentária, a rotação, formas de dentes diferentes do padrão normal, posicionamento inadequado dos segmentos ósseos da mandíbula e maxila; causam manifestações inadequadas da função maxilo-mandibular e também resultam em má-oclusão ⁽⁵⁶⁾.

Protocolos de Atendimento Odontológico

Considerando a prevalência da fenda de lábio e (ou) palato e as alterações anatômicas e funcionais que elas causam, todo profissional de saúde deveria estar preparado para prover orientações ao portador deste defeito congênito.

Por outro lado, o tratamento odontológico especializado, faz parte de um processo multiprofissional de reabilitação, que implica em assistência de alto custo financeiro. Neste contexto, a proposta da *American Cleft Palate Craniofacial Association* sugere a inclusão do monitoramento do crescimento e desenvolvimento craniofacial, a manutenção da saúde oral, considerando a integridade dos dentes e dos tecidos periodontais, relacionamento correto da mandíbula e oclusão dentária, para que se possa atingir os padrões de estética e funções dentro da normalidade⁽¹⁷⁾.

Conclusões

Tendo em vista a alta prevalência e morbidade associada a fendas labiopalatais, estas devem ser reconhecidas como de importância para a saúde pública. Assim, os profissionais de saúde, em qualquer nível de atenção, devem estar atentos a diferentes aspectos.

Primeiramente, os fatores emocionais que envolvem o nascimento de um portador de qualquer defeito congênito devem ser valorizados. No caso específico de fendas labiopalatais, estes podem comprometer, não só o vínculo familiar, mas, ainda, dificuldades na alimentação no seio materno. Esta sofre prejuízo, ainda, em decorrências de fatores anatômicos e funcionais. Assim, as orientações neonatais devem ser pautadas não apenas nos conhecimentos deste processo saúde-doença, mas também, na sensibilidade do profissional diante de cada situação em particular.

Outro aspecto relevante é a diversidade etiológica deste defeito congênito, que implica em avaliação genético-clínica e aconselhamento genético dos genitores. Profissionais não especialistas, entretanto, podem cooperar no processo diagnóstico

atentando para a associação com outros defeitos congênitos e desvios da morfogênese, aqui incluindo anomalias de forma dentária.

As alterações na formação labiopalatal envolvem toda a cavidade bucal, determinando diversos problemas odontológicos, tais como anomalias de número, forma e implantação dentária, alterações na erupção dentária e, conseqüente a todos estes fatores, má-oclusão. Todos estes aspectos, incluindo a própria fenda, acarretam dificuldades de higienização, com conseqüente predisposição a cáries e doenças periodontais, o que interfere no tratamento odontológico especializado.

Portanto, como medida geral, a atenção dos profissionais de saúde em atendimento primário, deve ser voltada para a correta higienização da cavidade bucal. Embora isto faça parte do conceito geral de educação em saúde, a dificuldade de acesso à cavidade oral acarretada pela fenda labiopalatal torna este processo mais difícil e trabalhoso, sendo, muitas vezes, negligenciado em meio a tantas outras dificuldades da família no cuidado do indivíduo afetado.

Por sua vez, o atendimento odontológico especializado, dentro de equipe multiprofissional, será mais facilmente executado, incluindo confecções de próteses dentárias e correção ortodôntica, se houver o respaldo do profissional da saúde na atenção básica.

Agradecimentos

As autoras agradecem as sugestões e comentários da Prof^a. Dr^a. Maria de Lurdes Zanolli do Departamento de Pediatria e Prof. Dr. Carlos Eduardo Steiner, ambos da Faculdade de Ciências Médicas de UNICAMP.

Referências Bibliográficas

1. Horovitz, DDG; Llerena Jr; JC; Mattos, RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, jul-ago, 2005,21 (4): 1055-1064.
2. WHO (World Health Organization) Primary health care approaches for prevention and control of Congenital genetic disorders, Document reference: WHO/HGN/WG/00.1, 1999.
3. Victora CG, Barros FC, Infant mortality due to perinatal causes in Brazil: trends, regional patterns and possible interventions. São Paulo Med J 2001; 119:33-42.
4. BRASIL – Ministério da Saúde. SIAB- Manual do Sistema de informação de Atenção Básica <http://dtr2004.saude.gov.br/dab/gestao/publicacoes.php> (acessado set/ 2006).
5. WHO (World Health Organization) Global strategies to reduce the health-care burden of craniofacial anomalies- 2002.
6. Cohen Jr MM, Malformations of the Craniofacial Region: Evolutionary, Embryonic, Genetic, and Clinical Perspectives. American Journal of Medical Genetics (Semin. Med. Genet.) 2002, 115:245-268.
7. Jugessur A, Murray JC. Orofacial clefting: recent insights into a complex trait, Current Opinion in Genetics & Development 2005, 15:270-278.
8. Shapira Y, Lubit E, Kuflinec MM, Borell G. The distribution of clefts of the primary and secondary palates by sex, type, and location, The Angle Orthodontist , 1999 Vol. 69(6): 523-528.
9. Wyszynski,DF: Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment , OXFORD University press 2002.
10. Amstalden–Mendes LG, Magna LA, Gil-da-Silva-Lopes VL. Neonatal Care of Infants With Cleft Lip and/or Palate:Feeding Orientation and Evolution of Weight Gain in Non-specialized Brazilian Hospital, in press.

11. Pemberton,TJ, Hypodontia: genetics and future perspectives, Braz J Oral Sci. april/June 2005 4(13):695-709.
12. Monllò IL, Gil-da-Silva-Lopes VL. Craniofacial anomalies: description and evaluation of health care in the Brazilian Unified Health System, Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, 2(x):109-118, xxx, 2006a.
13. Nunes, LMN. Prevalência de fissuras labiopalatais e sua notificação no sistema de informação, Dissertação (Mestrado) – Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Odontologia de Piracicaba. Piracicaba, SP: [s.n.], 2005
14. Castilla EE, Orioli IM, ECLAMC: The latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations, Community Genetics 2004, 7: 76-94
15. Loffredo, LCM, Souza JMP, Yunes J, Freitas JAS, Spiri WC; Oral clefts: a case-control study , caderno de saúde Pública , 1994, 28 (3) : 213-7
16. Monllò IL, Gil-da-Silva-Lopes VL; Brazil's Craniofacial Project: Genetic Evaluation and Counseling in the Reference Network for Craniofacial Treatment, Cleft Palate Craniofacial J 2006 b (in press)
17. ACPA (American Cleft Palate-Craniofacial Association). Parameters for Evaluation and Treatment of Patients with Cleft Lip \ Palate or Other Craniofacial Anomalies 2000
18. Tolarova,MM , Cleft Lip and Palate, Last Updated: May 15, 2006 <http://www.emedicine.com/ped/topic2679.htm#section~treatment#section~treatment>
19. Monllò IL, Anomalias craniofaciais, genética e saúde pública:contribuições para o reconhecimento da situação atual da assistência no Sistema Único de Saúde , 2004 Dissertação (Mestrado) Universidade Estadual de Campinas.Faculdade de Ciências Médicas
20. Moreno YMF, Nogueira rn, Sakata MT, Gil-da-Silva-Lopes VL, Estado nutricional de crianças com fissuras de lábio e (ou) palato em seguimento clínico em um hospital não especializado- resultados preliminares apresentados no XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, Curitiba 2005 (Pôster)

21. Corrêa MSN, Odontopediatria na primeira infância, Ed. Santos, (1ª Ed1998), 2ª Reimpressão 2001.
22. Amstalden–Mendes LG, Fenda de Lábio e (ou) palato e fonoaudiologia: aspectos de saúde sob a visão da família, 2005 Dissertação (Mestrado) Universidade Estadual de Campinas.Faculdade de Ciências Médicas
23. Cariola TC, Sá AEF. Atitudes e reações emocionais de pais com o nascimento de uma criança portadora de fissura labiopalatal. *Pediatria Moderna*, 1991, XXVI (6): 486-494.
24. Carvalho APB, Tavano LA. Avaliação dos pais diante do nascimento e tratamento dos filhos portadores de fissura labiopalatal, no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo-Bauru. *Pediatria Moderna*, 2000, XXXVI (12): 842-847.
25. Murray JC. Gene/environment causes of cleft lip and/or palate. *Clinical Genetics* 2002; 61:248
26. Marazita ML, Mooney MP. Current concepts in the embryology and genetics of cleft lip and cleft palate. *Clinical Plastic Surgery* 2004; 31:125-140.
27. Cohen Junior MM, Gorlin RJ, Fraser FC. Craniofacial Disorders. In: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Org. *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics*. New York: Churchill Livingstone; 1997. p. 1121-1148.
28. Wilkins-Haug L, Prenatal diagnosis of orofacial clefts, Feb 2004
29. Shprintzen RJ, Siegel-Sadewitz VL, Amato J, Golberg RB. Anomalies associated with cleft lip, cleft palate, or both. *American Journal of Medical Genetics* 1985; 20:585-595.
30. Brown, NL; Sandy,JR. Basic sciences in normal and abnormal palate development. *Braz J Oral Sci*. July|September 2002; 1(2):60-70
31. Gorlin, RJ, Cohen MM, Levin LS, Síndromes of head and neck, 3ª edição, OXFORD UNIVERSITY PRESS, 1990

32. Moore KL, Persaud TVN, Embriologia Clínica, Ed Elsevier, Rio de Janeiro, 7ª edição 2004
33. Bhaskar SN, Histologia e Embriologia Oral de Orban, 10ª Edição, 1989
34. Katchburian E, Arana V, Histologia e Embriologia Oral- Texto- Atlas- Correlações Clínicas, Guanabara/Koogan, 1999
35. Lopes A, Anatomia : Cabeça e Pescoço, Guanabara/Koogan, 2004
36. Freitas JAS, Dalben GS, Santamaría Jr M, Freitas PZ, Current data on the characterization of oral clefts in Brazil. *Braz. Oral res.*, Apr./June 2004, vol.18, no.2, p.128-133.
37. Pinto, NF, Fissuras Labiopalatais- Retrospectiva Histórica e tratamento, Edit. Novo Milênio, 2000
38. Spina V, Psillakis JM, Lapa FS, Ferreira MC. Classificação das fissuras lábio-palatina: sugestões de modificação. *Rev. Hosp Clin Fac Med Univ São Paulo.* 1972; 27(1): 5-6.
39. Brosco et al. Manual de Higiene e Fisioterapia oral, Hospital de Pesquisa e Reabilitação de Lesões lábio-Palatais, Setor Odontológico (Clínica Geral e Odontopediatria)/ USP (sem data)
40. Thomé S, Crisci AM, Cuidados dispensados à pacientes no pós-operatório, Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais/ USP (sem data)
41. Walter LRF, Ferelle A, Issao M, Odontologia para o bebê, Artes Médicas 1997.
42. Al-Wahadni, A , Alhaija, EA, Al-Omari, MA, Oral disease Status of a Sample of Jordanian People Ages 10 to 28 with Cleft Lip and Palate, *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, May 2005, 42(3): 304-308.
43. Wong FWL, King NM, The oral health of Children with Clefts- A review, *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, May 1998 35(3):248-254

44. Turner,C , Zagirova A, Frolova L, Courts FJ, Williams WN, Oral Health Status of Russian Children with Unilateral Cleft Lip and Palate, Cleft Palate- Craniofacial Journal, Nov 1998, Vol. 35 n°6
45. Schultez G, Gaggl A, Karcher H, Comparison of periodontal disease in patients with clefts of palate and patients with unilateral cleft of lip , palate and alveolus, Cleft Palate-Craniofacial Journal, July 1999, Vol. 36(4):322-327
46. Fernandes, LS; Peres, MA, Association between primary dental care and municipal socioeconomic indicators, Rev. Saúde Pública 2005, 39(6): 1-6
47. Besseling S, Dubois L, The Prevalence of Caries in Children with a Cleft Lip and/or Palate in Southern Vietnam, Cleft Palate-Craniofacial Journal, November 2004, 41(6):629-632
48. Kirchberg,A, Investigation of caries prevalence in children with cleft lip, alveolus, and palate, Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery, (2004) 32, 216–219
49. Lucas VS, Gupta R, Ololade O, Gelbier M, Roberts GJ, Dental Health Índices and Caries Associated Microflora in Children with Unilateral Cleft Lip and Palate, Cleft Palate-Craniofacial Journal, September 2000, 37(5):447-452
50. BRASIL – Ministério da Saúde . Brasil Sorridente. <http://portal.saude.gov.br> (acessado set/2006)
51. Tommasi AF, Diagnostico em Patologia Bucal, Ed Artes Médicas, 1982.
52. Carrara CFC, Lima JEO, Carrara CE, Vono BG, Chronology and sequence of Eruption of the Permanent Teeth in Patients with Complete Unilateral Cleft Lip and Palate, Cleft Palate-Craniofacial Journal, November 2004 ,41(6):642-645
53. Duque C, Dalben GS, Aranha AMF, Carrara CFC, Gomide MR, Costa B, Chronology of decíduos teeth eruption in children with cleft lip and palate, Cleft Palate-Craniofacial Journal, May 2004, 41(3):285-289

54. Silva E R , Absence of mutations in the promoter region of the *lef1* gene in patients with hypodontia, *Braz J Oral Sci.* January/March 2003 2(4):144-146
55. Tsai TP, Huang CS, Huang CC, See LC, Distribution Patterns of Primary and Permanent Dentition in Children with Unilateral Complete Cleft Lip and Palate, *Cleft Palate Craniofacial Journal*, May 1998, 35(2): 154-160
56. Center for Children with Special Health Needs, Children's Hospital and Regional medical Center, Seattle, WA . *Cleft Lip and Palate- Critical elements of Care.* 2006, 4^a edição.



DISCUSSÃO GERAL

Tendo em vista o acesso fácil e agilidade do uso dos recursos que a internet dispõe nos dias atuais, como uma importante ferramenta para atualização e consulta; *sites* de doenças genéticas e defeitos congênitos são mecanismos bastante utilizados para a comunicação e relacionamento entre interessados no assunto.

A acessibilidade tornou-se tão freqüente, que cresce cada vez mais o número de residências com o uso rotineiro dos microcomputadores conectados na internet. Apesar destes números crescerem significativamente a cada ano, e existirem informações disponíveis *on-line*, a sua compreensão ainda é difícil para uma parcela representativa da população, pois temos uma proporção elevada de brasileiros analfabetos e semi-analfabetos. (Brasil, 2006b).

Diferentes temas em genética estão disponíveis no grande número de sites, e há uma demanda tanto de profissionais de saúde, cuja formação em genética parece ser limitada, como da população em geral na busca por estas informações. A dificuldade do estabelecimento de contato por meio de e-mail disponibilizado com este intuito é surpreendente. O que pode ser averiguado pelo tempo de resposta dado e até mesmo pela ausência delas, procedimento este considerado não desejável.

Para que houvesse maior presteza nas respostas, observa-se a necessidade de um serviço que contenha pessoal capacitado ou treinado para as mesmas, função esta que poderia ser desempenhada até mesmo por voluntários dentro das associações, além de uma apropriada manutenção dos registros. Havendo pessoas interessadas em colaborar, suporte maior seria dado para atender a demanda on-line.

Pode-se supor, também, que o número de respostas poderia ser agilizado e mesmo aumentado, com a existência de respostas pré-redigidas para as perguntas comuns. Sendo para isso fundamental o reconhecimento do usuário, e de seus interesses dentro do tema. O que poderia ser complementado com a existência de um banco de dados de fácil acesso ao encarregado de responder.

O baixo número de respostas para este estudo pode ter ocorrido, por falta de interesse na participação do mesmo, ausência de pessoal preparado para respondê-lo, ou ainda, falta dos dados solicitados. Este último é um problema importante na comunicação com o usuário, pois possivelmente não seriam levados em conta os anseios do público alvo.

Evidentemente, todas as suposições acima poderiam ser redimensionadas se fossem avaliados dados de uma quantidade maior de sites envolvidos no estudo, o que não foi possível.

A pequena amostra de usuários que contataram espontaneamente o e-mail disponibilizado pelo PCFB demonstra representativamente a necessidade do público alvo e profissionais de saúde com interesse no assunto, por meio dos questionamentos realizados.

Foram aventados a necessidade de uma maior divulgação sobre conceitos básicos em genética e informações específicas sobre doenças, além da busca de profissionais de saúde desejando aprendizado na área.

Peculiaridades das doenças genéticas, como a não limitação de um órgão ou sistema, faixa etária, sexo, podendo em alguns casos afetar mais de um indivíduo na família, dificultam o seu reconhecimento pelos profissionais da saúde. Desse modo, as doenças genéticas permeiam todas as especialidades médicas e outras profissões da saúde, envolvendo cuidados multiprofissionais, os quais deveriam estar atentos para seu reconhecimento. Isso demonstra a necessidade do conhecimento dos princípios de Genética Humana por profissionais de diferentes áreas da saúde.

Das condições geneticamente determinadas contempladas com políticas de atenção a saúde específicas, as fendas labiopalatais e as pertencentes à triagem neonatal foram abordadas neste estudo. No caso destas últimas foram incluídas em vista a relevância médica e a prevalência na população. É preocupante a dificuldade de se obter informações de cuidados específicos de saúde e a falta de material científico sobre o assunto.

Não foram obtidas respostas relativas a saúde bucal e as doenças mais prevalentes pertencentes ao grupo das doenças diagnosticadas pela triagem neonatal, exceto da doença falciforme, podendo caracterizar falta de conhecimento nesta área ou falta de

material disponível sobre o assunto. Isto pode ter ocorrido devido a falta de integração do conhecimento científico entre diferentes profissões da saúde, levando a pouca disponibilização de informações e esclarecimentos para cuidados básicos de saúde, aqui exemplificados na saúde bucal de doenças investigadas no programa de triagem neonatal. Essa questão complementa a necessidade de integração observada entre profissionais de saúde relacionados à Genética Médica e Clínica, pertencentes ao grupo de discussão.

As FLP devido a sua alta prevalência, envolvimento de fatores emocionais, sociais e anatomo-fisiológicos, possui um grande número de estudos disponibilizados na internet. As alterações que envolvem a cavidade bucal nas fendas labiopalatais determinam diversos problemas odontológicos, tais como anomalias de número, forma e implantação dentária, alterações na erupção dentária e, conseqüente a todos estes fatores, má-oclusão. Estes aspectos dificultam a higienização, e predispõe ao aparecimento da doença cárie e periodontal. Sugerindo que a atenção dos profissionais de saúde em atendimento primário deva ser voltada para a correta higienização da cavidade bucal. Embora isto faça parte do conceito geral de educação em saúde, a dificuldade de acesso à cavidade oral nestes casos, torna-se difícil e trabalhoso, sendo, muitas vezes, negligenciado em meio a tantas outras dificuldades da família no cuidado do indivíduo afetado.

Do ponto de vista odontológico, o material elaborado visou contribuir na disseminação do conhecimento para os profissionais de saúde sobre fendas labiopalatais e deverá ser utilizado no PCFB, e futuramente, este conteúdo será disponibilizado para a população em geral, em linguagem mais acessível. Isto é fundamental, considerando as características da população brasileira observa-se a necessidade de que as informações sejam escritas de maneira simples e na língua corrente do país, o português.

Enfim este estudo pode mostrar diversas facetas do uso da internet como apoio a informação em genética e mostrar possibilidade para seu incremento.



CONCLUSÕES GERAIS

Por meio deste estudo, pode-se concluir que:

Existe demanda da comunidade científica e leiga interessadas na área de anomalias craniofaciais.

Sobre a forma de armazenamento de dados foram obtidas poucas respostas o que não permitem uma conclusão. Das respostas obtidas, observou-se que os dados são armazenados, entretanto não fica claro o uso destes para o incremento do acesso as informações.

O serviço de contato disponibilizado em *sites* de associações brasileiras de doenças específicas não foi ágil ou eficiente na amostra estudada.

Os profissionais de saúde utilizam rotineiramente a internet para busca de doenças genéticas, sendo que as principais ferramentas de busca não são *sites* científicos.

O grupo de discussão GENETICACLINICA é uma importante ferramenta na comunicação entre profissionais de diversas áreas e sugere, de imediato, a necessidade de criação de uma rede de prestação de serviços laboratoriais.

O material informativo sobre aspectos odontológicos de fendas labiopalatais elaborado contribuirá para disseminação do conhecimento científico sobre o assunto.



***REFERÊNCIAS
BIBLIOGRÁFICAS***

Brasil– Ministério da Saúde. Brasil Sorridente. <http://portal.saude.gov.br> (acessado set/2006a)

Brasil- Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística- IBGE- Síntese de indicadores Sociais. <http://www.ibge.org.br/#> (acesso em Nov/ 2006b)

Brasil – Ministério da Saúde- Núcleo Técnico da Política Nacional de Humanização- HumanizaSUS. Política Nacional de Humanização. Brasília- DF:2003

CREMESP, Conselho Regional de Medicina do Estado de São Paulo. <http://www.cremesp.com.br/> , 2001 (acessado 2005).

Cohen Jr MM. Malformations of the Craniofacial Region: Evolutionary, Embryonic, Genetic and Clinical Perspectives. American Journal of Medical Genetics (Semin. Med. Genet.) 2002, 115: 245-268.

DATASUS – Departamento de Informática do SUS , Secretaria Executiva do Ministério da Saúde (acesso Nov/ 2006) <http://www.datasus.gov.br/>.

ECLAMC (Estúdio Latino Americano Colaborativo de Malformaciones Congêntas) programa dedicado a investigação dos defeitos congênitos. (<http://www.histoemb.fmed.edu.uy/defectos/ECLAMC.htm>)

EUROCAT (European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins), WHO Collaborating Centre for the Epidemiological Surveillance of Congenital Anomalies A European network of population-based registries for the epidemiologic surveillance of congenital anomalies since 1979.(<http://www.eurocat.ulster.ac.uk/>)

Gorlin, RJ, Cohen MM, Levin LS, Síndromes of head and neck, 3ª edição, OXFORD UNIVERSITY PRESS, 1990

Horovitz, DDG; Llerena Jr; JC; Mattos, RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, jul-ago, 2005,21 (4): 1055-1064.

Iturri J, Ciberespaço e negociações de sentido: aspectos sociais da implementação de redes digitais de comunicação em instituições acadêmicas de saúde pública. Caderno de Saúde Pública, 1998. 14(4): 903-910.

Jugessur A, Murray JC. Orofacial clefting: recent insight into a complex trait. Current Opinion in Genetics & Development 2005, 15:270-278.

Leiner BM, Cerf VG, Clark DD, Kahn RE, Kleinrock L, Lynch DC, Postel J, Roberts LG, Wolff S. A brief History of the Internet. Internet Society, Dec 2003. www.isoc.org/internet/history/brief.shtml (on-line).

March of Dimes. Global Report on Birth Defects. The hidden toll of dying and disabled children. White Plains, New York, 2006, 98p

Marques-de-Faria AP, Ferraz VEF, Acosta AX, Brunoni D. Clinical Genetics in Developing Countries: the case of Brazil. Community Genet 2004; 7:95-105.

McInnes RR, Michaud J. Taking it to the Max: The genetic and developmental mechanisms coordinating midfacial morphogenesis and dysmorphology. Clin Genet, 2004, 65:163-176.

Monllò IL, Anomalias craniofaciais, genética e saúde pública: contribuições para o reconhecimento da situação atual da assistência no Sistema Único de Saúde, 2004 Dissertação (Mestrado) Universidade Estadual de Campinas. Faculdade de Ciências Médicas.

Nunes, LMN. Prevalência de fissuras labiopalatais e sua notificação no sistema de informação, Dissertação (Mestrado) – Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Odontologia de Piracicaba. Piracicaba, SP: [s.n.], 2005.

Porciúncula, CG G: Avaliação do Ensino de Genética Médica nos cursos de Medicina do Brasil. Tese de Doutorado, faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, SP, 237p, 2004.

Portaria GM/MS nº2.305 DE 19 DE DEZEMBRO DE 2001. Aprova o protocolo de Indicação de tratamento Clínico da osteogenesis imperfecta com pamidromato dissódico no âmbito do Sistema Único de Saúde-SUS. Brasília: Gabinete do Ministro, Ministério da Saúde; 2001.

Portaria nº 599/GM de 23 de março de 2006. Define a implantação de Especialidades Odontológicas (CEOs) e de Laboratórios Regionais de Próteses Dentárias (LRPDs) e estabelecer critérios, normas e requisitos para seu credenciamento.

Ribeiro-Roda S, Gil-da-Silva-Lopes VL. Avaliação de uma amostra de serviços de contato de sites sobre doenças genéticas e defeitos congênitos. Painel. XVIII Congresso de Genética, 2006. Guarujá – SP.

Souza CFM, Schwartz IV, Giugliani R; Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. *Ciência e Saúde Coletiva*, 2002. 7(1): 129-137.

Woodall JP. Global surveillance of emerging diseases: the Pro-Med-mail perspective. *Caderno de Saúde pública*, 2001. 17:147-154.

WHO (World Health Organization) Primary health care approaches for prevention and control of Congenital genetic disorders, Document reference: WHO/HGN/WG/00.1, 1999.

WHO (World Health Organization) Global Strategies to reduce the health care burden of craniofacial anomalies. Geneva: WHO, 2002, 148p.

WHO/WAOPBD – Services for Prevention and Management of Genetic disorders and Birth Defects in Developing Countries. January, 1999.



ANEXO

LISTA DAS INSTITUIÇÕES FORNECIDAS PELO INSTITUTO CANGURU.

Associação Baiana de Portadores de Doenças Falciformes	BA (71) 3388-8747 http://www.abadfal.org.br
Associação Brasil Huntington - ABH	SP (11) 4412-2199 http://www.abh.org.br/
Associação Brasileira de Assistência à Mucoviscidose ABRAM	PR (41) 224-0897 http://www.abram.org.br
Associação Brasileira de Ataxias Hereditárias	SP (12) 3632-8167
Associação Brasileira de Distrofia Muscular - ABDIM	SP (11) 3814-8562 www.abdim.org.br
Associação Brasileira de Esclerose Lateral Amiotrófica	SP (11) 5579-2668 http://www.tudosobreela.com.br/
Associação Brasileira de Esclerose Múltipla - ABEM	SP (11) 5587-6050 www.tudosobreela.com.br
Associação Brasileira de Gaucher	RJ
Associação Brasileira de Leucodistrofia - ABL	MG (31) 3388-4202 http://netpage.em.com.br/ablmg
Associação Brasileira de Linfoma e Leucemia - ABRALE	SP (11) 3149-5190 http://www.abrale.org.br
Associação Brasileira de Talassemia - Abrasta	SP (11) 3149-5190 http://www.abrasta.org.br/
Associação Brasileira dos Doentes de Wilson	SP (11) 6943-4368 www.doencadewilson.org
Associação Brasileira Esclerose Lateral Amiotrófica	SP (11) 5579-2668 http://www.tudosobreela.com.br/home/
Associação Brasileira Pacientes Portadores Doença Fabry	SP (19) 3224-4210 www.fabry.org.br
Associação Brasileira Portadores da Síndrome da Talidomida	SP (11) 5562-4922 http://members.tripod.com/~abpstalidomida
Associação Brasileira Síndrome de Rett - ASR	SP (11) 5083-0292 www.abrete.com.br

Associação Brasileira Síndrome de Williams - SP (11) 6291-2957 www.swbrasil.org.br
SWBrasil

Associação Brasileira Transplantados Fígado- SP (11) 3051-6825 www.transpatica.org.br
Doenças Hepáticas

Associação Cearense de Doenças Genéticas CE
ACDG

Associação Centro dos Hemofílicos do Estado SP (11) 5573-0648 <http://sites.uol.com.br/chesp>
de São Paulo

Associação de Anemia Falciforme do Estado de SP (11) 6957-6783
SP

Associação de Diabetes Juvenil - ADJ SP (11) 3675-3266 www.adj.org.br

Associação de Neurofibromatose SP (11) 3872-5016 www.nf.org.br/

Associação dos Celíacos do Brasil - ACELBRA SP (11) 5579-5834 www.ancelbra.org.br

Associação dos Falcêmicos e Talassêmicos do RJ (21) 3671-9506 www.intermega.com.br/afarj.com.br
Rio de Janeiro

Associação dos Hemofílicos do Rio de Janeiro RJ (21) 2203-0742 www.ahrj.org.br/

Associação dos Portadores de Distúrbios de SP (13) 3222-3251
Movimento e nesc

Associação Gaúcha Assistência Mucoviscidose RS (51) 3333-2196

Associação Gaúcha de Anemia Falciforme RS

Associação Gaúcha de Distrofia Muscular RS (51) 3286-6486
AGADIM

Associação Gaúcha de Mucopolissacaridose RS (51) 9181-5017

Associação Hemofílicos e Pessoas Doenças Hemorrágicas

Associação Marfan Brasil SP (11) 3887-9168 www.marfan.com.br/

Associação Mineira de Assistência à MG (31) 3222-8656
Mucoviscidose

Associação Mineira dos Portadores e Amigos de MG (31) 3493-7645
Gaucher

Associação Mineira Paren.Port. Epidermólise Bolhosa AMPAPEB	MG (31) 3344-8975	http://paginas.terra.com.br/saude/ampap eb
Associação Moebius do Brasil - AMOB	SP (11) 3936-7957	www.hitnet.com.br/moebius
Associação Nacional da Síndrome de Prader Willi	SC	http://geocities.yahoo.com.br/prader_willi_br/Associacao.html
Associação Nacional de Assistência ao Diabético		www.anad.org.br
Associação Pais Amigos Fenilcetonúricos Espírito Santo	ES (27) 3362-2627	
Associação Pais e Amigos Fenilcetonúricos	MG MG (31) 3486-8131	
Associação Pais e Amigos Portadores Fenilcetonúria de SP	SP (19) 3871-7324	
Associação Pais, Amigos Fenilcetonúricos, Homocistinúricos	PR (41) 3362-5455	
Associação Paulista Assistência a Hipertensão	SP (11) 3812-6637	
Associação Paulista de Assistência à Mucoviscidose APAM	SP (11) 3262-5472	www.apam-fc.org.br
Associação Paulista de Portadores da Doença de Gaucher	SP (11) 3167-1988	www.appdgaucher.org.br
Associação Paulista Port. Fam. Mucopolissacaridoses	SP (11) 6441-2464	www.apmps.org.br
Associação Pró-Falcêmicos - APROFE	SP	www.aprofe.hpg.ig.com.br/
Associação ProBrasil	SP (11) 5926-2667	
Associação Rubinstein-Taybi Syndrome - ARTs	SP (11) 4153-3211	www.artsbrasil.org.br/
Associação Síndrome de Angelman - ASA	SP (11) 5572-8271	http://asabr.siteplanet.com.br
Associação Tertio Millennio	SP (11) 3063-9144	
Associação Viva e Deixe Viver	SP (11) 3081-6343	www.vivaedeixeviver.org.br
Associação X- Frágil do Brasil - AXFRA	SP (11) 3501-1621	www.xfragil.org.br/
Associação Brasileira Osteogenesis Imperfecta - ABOI	SP (11) 3849-3541	www.aboi.org.br/

Casa Apoio Criança com Câncer Gota de Amor SP (11) 5844-1652

Centro Comunitário Nossa Senhora do Carmo da Aclimação SP (11) 3277-9508

Centro de Pesquisas Avançadas Ações Integradas de Saúde <http://www.cpais.org.br/>

Centro de Reestruturação para a Vida - Cervi SP (11) 3822-2001

Centro de Voluntariado de São Paulo SP (11) 3266-5477 <http://www.voluntariado.org.br/>

Centro dos Hemofílicos do Estado de SP - CHESP SP (11) 5573-0648 <http://sites.uol.com.br/chesp>

Fundação Antonio Antonieta Cintra Gordinho SP (11) 3107-9779 www.faacg.hpg.com.br

Fundação Dorina Nowill para Cegos SP (11) 5087-0997

Fundação Icla da Silva <http://www.icla.org>

Grupo Brasil Apoio Surdocego e ao Múltiplo Def. Sensorial SP (11) 5579-5438 www.grupobrasil.org.br

Grupo de Apoio ao Adolescente e Criança com Câncer - GRAACC SP (11) 5080-8560 <http://www.graac.org.br>

Grupo de Apoio aos Pacientes com Hunter RS (51) 3228-7257

Grupo de Apoio às Mulheres Turner - GAMT SP (11) 5083-8343 www.gamtbrasil.org

Grupo Gaúcho de Apoio à Neurofibromatose Hemangioma SP (11) 3291-1389 http://andrea_domingues.sites.uol.com.br/

Instituto Brasileiro Defesa Direitos Portadores Deficiência <http://www.ibdd.org.br/>

Instituto Canguru SP (11) 3208-0437 www.institutocanguru.org.br

Instituto Gabi SP (11) 5564-7709 <http://www.institutogabi.org.br>

Instituto Girassol SP (11) 5087-9438

Instituto Paradigma SP (11) 5049-0075 <http://www.institutoparadigma.org.br>

Instituto Saúde Direito de Todos - ISAD MG (31) 9118-1643

Núcleo de Aconselhamento e Pesquisa Cri Du Chat SP (11) 4227-5601 <http://www.portalcriduchat.com.br>

Pela Vida- Nuc. de apoio à pesq. cient. em LDMSP (18) 232-3040 www.pelavida.org.br

Retina São Paulo SP (11) 6976-7648 www.retinasp.org.br

Sociedade Brasileira de Diabetes <http://www.diabetes.org.br>

Sociedade Brasileira de Mucopolissacaridoses - 0800 510 2030 <http://www.mpsbrasil.org.br>
MPS

Sociedade de Assistência à Fibrose Cística SP (19) 3233-7215 <http://www.abram.org.br>



APÊNDICES

QUESTIONÁRIO ESTRUTURADO ANEXADO AOS E-MAILS NACIONAIS



UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS
FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS

PROJETO: “VIABILIDADE DE UM SITE NA WEB PARA A COMUNICAÇÃO ENTRE PROFISSIONAIS DE SAÚDE NA ÁREA DE ANOMALIAS CRÂNIOFACIAIS E CARACTERIZAÇÃO DE PERFIL DO USUÁRIO”

RESPONSÁVEIS: Prof. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

Silvana Ribeiro Roda

e-mail para contato e envio da resposta : cranface@fcm.unicamp.br

FORMULÁRIO DE COLETA DE DADOS

Informações de sites existentes

Nome da instituição:			
Endereço eletrônico do site:			
Responsável pelas informações:			
Cidade e Estado da Coordenação do site:			
Deseja que o nome desta instituição seja:	<input type="checkbox"/>	Divulgado	<input type="checkbox"/> Não divulgado

As informações solicitadas referem-se às consultas espontâneas a este site (aquelas realizadas por meio de contatos via e-mail, “fale com” ou similar).

Desde quando o site esta na rede:	
-----------------------------------	--

As informações deste site foram organizadas por:	<input type="checkbox"/>	Profissionais de saúde
	<input type="checkbox"/>	Pais
	<input type="checkbox"/>	Outros
	<input type="checkbox"/>	Não temos este registro
Número total de acessos:		
	<input type="checkbox"/>	Não temos este registro
Número total de acessos mensais:	<input type="checkbox"/>	De pais
	<input type="checkbox"/>	De profissionais de saúde
	<input type="checkbox"/>	Outros
	<input type="checkbox"/>	O site não tem controle de quem o acessa
	<input type="checkbox"/>	Não temos este registro

Tipo de informação solicitada:		Sobre a doença
		Sobre tratamento
		Contatos com outras famílias
		Sobre locais de atendimento
		Oferecimento para trabalho voluntário
		Indivíduo com a doença solicitando informação
		Profissionais de saúde solicitando informação
		Familiar solicitando informação
		Solicitação de informação para pesquisa
		Outro. Qual :
		Não temos este registro

As mensagens de contato são arquivadas:		Não		Sim
		Em papel	Por quanto tempo:	
		Em CD	Por quanto tempo:	
		Disquete	Por quanto tempo:	
		Computador	Por quanto tempo:	

**CARTA ENVIADA VIA E-MAIL AS INSTITUIÇÕES COM QUESTIONÁRIO
ESTRUTURADO ANEXADO.**



UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS
FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS

Prezado (a) Senhor (a),

Meu nome é Silvana Ribeiro Roda, e recebi informações sobre este site através da Sr^a. Soraia do Instituto Canguru. Sou dentista e estou cursando pós-graduação na Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP, sob a orientação da Prof. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes.

Meu projeto esta relacionado à viabilidade de um site para consulta de profissionais de saúde e leigos sobre anomalias craniofaciais (Registro no Comitê de Ética em Pesquisa- FCM-UNICAMP no. 381-2002). Para embasar a minha discussão, estou buscando informações sobre as consultas que são feitas em sites já existentes.

Assim, gostaria de solicitar a colaboração desta instituição para obter alguns dados listados em anexo.

Ressalto que a resposta a este e-mail é voluntária e os dados serão utilizados na redação de meu trabalho. Por isso, desejando participar solicito a gentileza do envio da resposta pelo e-mail cranface@fcm.unicamp.br até dia **05 de dezembro de 2005** . Ao término deste estudo, comprometo-me a fornecer suas conclusões, mediante solicitação.

Agradeço a atenção dispensada, ao mesmo tempo em que me coloco a disposição para esclarecimentos , pelo e-mail cranface@fcm.unicamp.br, ou pelo telefone (19)37888907.

Cordialmente,

Silvana Ribeiro Roda
Pesquisadora

**CARTA ENVIADA VIA SITE, ATRAVÉS DO “CONTATO” OU “FALE
CONOSCO” DAS INSTITUIÇÕES SOLICITANDO E-MAIL PARA ENVIO DO
QUESTIONÁRIO ESTRUTURADO.**



UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS
FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS

Prezado (a) Senhor (a),

Meu nome é Silvana Ribeiro Roda, e recebi informações sobre este site através da Soraia do Instituto Canguru. Sou dentista e estou cursando pós-graduação na Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP, sob a orientação da Prof. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes.

Meu projeto está relacionado à viabilidade de um site para consulta de profissionais de saúde e leigos sobre anomalias craniofaciais (Registro no Comitê de Ética em Pesquisa-FCM-UNICAMP no. 381-2002). Para embasar a minha discussão, estou buscando informações sobre as consultas que são feitas em sites já existentes.

Assim, gostaria de solicitar a colaboração desta instituição para obter alguns dados listados em questionário que estarei enviando através de um e-mail.

Ressalto que a resposta a este e-mail é voluntária e os dados serão utilizados na redação de meu trabalho. Por isso, desejando participar solicito a gentileza do envio de e-mail, para o qual possa encaminhar o questionário. As respostas deverão ser colhidas até dia 05 de dezembro de 2005. Ao término deste estudo, comprometo-me a fornecer suas conclusões, mediante solicitação.

Agradeço a atenção dispensada, ao mesmo tempo em que me coloco a disposição para esclarecimentos, pelo e-mail cranface@fcm.unicamp.br, ou pelo telefone (19)37888907.

Cordialmente,

Silvana Ribeiro Roda
Pesquisadora

QUESTIONÁRIO ESTRUTURADO ANEXADO AOS E-MAILS (VERSÃO INGLÊS)



UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS
FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS

Coordenador: Vera Lúcia Gil da Silva Lopes, MD, PhD

Answers to: cranface@fcm.unicamp.br

Name of the association:			
Web site			
Informations given by :			
City and State of the coordination of this association			
The name of this institution should be :		Revealed	Not revealed

Considering the spontaneous contacts to the site, by e-mail, please answer.

This site is available since:	
-------------------------------	--

The informations of this site were organized by:		Health professionals
		Parents
		Others
		We do not have this information

Total number of consults:		
		We do not have this information

Total number of consults-month:		From Parents
		From Health Professionals
		Others
		We do not control about it
		We do not have this information

Informations about:		Disease
		Treatment
		Contact to other families
		Local for treatment
		Volunteers work offer
		Affected individual asking about the disease
		Health professional asking about the disease
		A related person asking about the disease
		Informations for – by research
		Others. What?
		We do not have this information

Are the e-mails filed ?		No		Yes
		Printed	How long?	
		CD	How long?	
		Disk driver	How long?	
		Hard disk	How long?	

**CARTA ENVIADA VIA E-MAIL AS INSTITUIÇÕES INTERNACIONAIS COM
QUESTIONÁRIO ESTRUTURADO ANEXADO.**



UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS
FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS

Dear Sir,

I am Associated Professor of Department of Medical Genetics at State University of Campinas (São Paulo, Brazil). My team and I are particularly involved on divulgation of genetics diseases for health professionals. We are working on a web site, which is not common in our country for these conditions. So, we are collecting experiences from different associations and countries in order to use them as a model.

We would be delightful to have the participation of your association, answering some questions here in attached.

Please, if it is possible, return the answer until 28th, February.

Thanks a lot for your cooperation and we will be in touch when we finish our web site.

Sincerely regards,

Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

Department of Medical Genetics

State University of Campinas- Brazil

cranface@fcm.unicamp.br

LISTA DAS INSTITUIÇÕES INTERNACIONAIS

Aniridia Network- Supporting people with aniridia and their Familiais	http://aniridia.org/directory/organisations/genetic
Information Birth Defects Information Systems	http://ibis-birthdefects.org/
The National fragile X foundation	http://www.fragilex.org/
International Clearinghouse for Birth Defects Centers for Disease Control and Prevention	http://www.icbd.org/
March of Dimes	http://www.marchofdimes.com/
European organisation for rare disease	http://www.eurordis.org/
The Association of genetic Support of Australasia INC	http://www.agsa-geneticsupport.org.au/
Australian Huntington's Disease Association	http://www.ahdansw.asn.au/welcome.html
Children's Craniofacial Association	http://www.ccakids.com/
The National Information and advice Centre for Metabolic disease	http://www.climb.org.uk/
Cornelia de Lange Syndrome Association	http://www.cdlsaus.org/
Cri Du Chat Support Group of Austrália Inc	http://www.criduchat.asn.au/
FACES-The National Craniofacial Association	http://www.faces-cranio.org/
Metabolic Dietary Disorders Association	http://www.mdda-australia.org/
Genetic health Services Victoria	http://www.genetichealthvic.net.au/
Canadian Directory of Genetics Support Groups	http://www.lhsc.on.ca/programs/medgenet/assup
Acoustic Neuroma association of Canada	http://www.anac.ca/en/
Canadian Organization for rare disease	http://www.aicardisyndrome.org/
Center for sma handicapgroupper	http://www.csh.dk/
Federación Espanola de enfermedades raras	http://www.enfermedades-raras.org/es/default.htm
UNIQUE-rare chromosome disorders support group	http://www.rarechromo.org/html/history.htm
SOFT-Support Organizaton for trisomy 18, 13 and Related Disorders	http://www.trisomy.org/
Angelman Syndrome Foundation, inc	http://www.angelman.org/angel/
Als- Society of Ontario	http://www.alsont.ca/
Genetic Interest Group	http://www.gig.org.uk/
Australian Spina Bifida & Hydrocefalus Association	http://www.asbha.org.au/Contacts.htm
The New Zeland Organisation for rare Disorders	http://www.nzord.org.nz/

NORD-National Organization for Rare disorders	http://www.rarediseases.org/
Genetic Alliance	http://www.geneticalliance.org/
Chromosome Deletion Outreach, Inc	http://www.chromodisorder.org/
MUMS National Parent to Parent Network	http://www.netnet.net/mums/
Contact a Family- for Families with disabled children	http://www.cafamily.org.uk/
CMTA- Charcot-Marie-Tooth Association	http://www.charcot-marie-tooth.org/
MDA- Muscular Dystrophy Association	http://www.mdaua.org/disease/cmt.cfm
Cleft Palate Foundation	http://www.cleftline.org/
American Cleft palate craniofacial Association	http://www.acpa-cpf.org/
	http://www.apert-international.org/
Birth Defects Research for children,inc	http://www.birthdefects.org/about.htm
The Carter Centers for Brain research	http://www.stanford.edu/group/hpe/
CLASS-Children's Liver Association for Support Services	http://www.classkids.org/
CHIN- Congenital heart Information Network	http://tchin.org/about/index.htm
The Federation for Children with Special Needs	http://www.fcsn.org/
The National Institute on Deafness and other communications disorders	http://www.nidcd.nih.gov/
the Pull-thru Network	http://www.pullthrough.org/
Craniofacial Foundation of Arizona	http://www.azcranio.com/
Craniosynostosis And Positional Plagiocephaly Support, Inc	http://www.cappskids.org/
Crouzon support Network	http://www.crouzon.org/
Pierre Robin Network	http://www.pierrerobin.org/
Foundation for faces of children	http://www.facesofchildren.org/
Friendly Faces	http://www.friendlyfaces.org/
Cleft Lip and Palate Research	http://www.widesmiles.org/
National Dissemination Center for Children with Disabilities	http://www.nichcy.org/
Transforming faces Worldwide	http://www.transformingfaces.org/
Smiles	http://www.cleft.org/
BWSN- Beckwith Wiedemann Network Support	http://www.beckwith-wiedemann.org/
CHARGE Syndrome Foundation	http://www.chargesyndrome.org/
National Down Syndrome Society	http://www.ndss.org/
National Down Syndrome Congress	http://www.ndscenter.org/
National Association for Down Syndrome	http://www.nads.org/
Down's Syndrome Association	http://www.dsa-uk.com/
Amyotrophic lateral sclerosis Association	http://www.alsa.org/

Hydrocephalus association	http://www.hydroassoc.org/
Hellenic Craniofacial Center	http://www.craniofacial.org/
Goldenhar Syndrome Support Network	http://www.goldenharsyndrome.org/
Anencephaly Support Foundation	http://www.asfhelp.com/asf/home
Stikler Syndrome Outreach-Oregon	http://oregonsticklers.homestead.com/
Oregon Chapter National Marfan Foundation	http://oregonchapternmf.homestead.com/

**PERGUNTA GENÉRICA ENCAMINHADA PARA VERIFICAR O TEMPO DE
RESPOSTA**

Meu nome é Silvana, e gostaria de conhecer melhor o trabalho de vocês conversando com alguém já participante.

Existe alguém na região de Campinas (São Paulo) que eu possa contatar?

Aguardo resposta.

Obrigada.

Silvana

**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE ESCLARECIDO PARA UTILIZAÇÃO DE
QUESTIONÁRIO ESTRUTURADO À PROFISSIONAIS DE SAÚDE.**



TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE ESCLARECIDO

Título do projeto: **VIABILIDADE DE UM SITE NA WEB PARA A COMUNICAÇÃO ENTRE PROFISSIONAIS DE SAÚDE NA ÁREA DE ANOMALIAS CRÂNIO-FACIAIS E CARACTERIZAÇÃO DE PERFIL DO USUÁRIO.**

Tendo em vista a alta prevalência de doenças genéticas e defeitos congênitos, este estudo visa a troca de informações entre profissionais envolvidos no atendimento dos portadores e o desenvolvimento de estudos colaborativos.

A presente pesquisa não oferece qualquer tipo de risco aos participantes, visto que se trata de uma aplicação de questionário previamente elaborado, conforme preceitua o Código de Ética, o questionário não será identificado.

As respostas serão fornecidas por meio de entrevista realizada pela pesquisadora, preenchendo um questionário.

Para tanto, solicitamos a sua colaboração respondendo este questionário. Aos que não desejam responder, solicitamos apenas assinalar o item “não desejo responder o questionário”, a fim de não comprometer os resultados do estudo.

Informamos que os indivíduos que aceitarem responder este questionário, estarão fornecendo subsídios para um melhor delineamento do tema proposto, permitindo a proposição para gerar modificações e melhorias à comunidade científica.

Reforçamos que a participação é voluntária e existindo dúvidas, favor contatar as responsáveis pelo estudo, cirurgiã-dentista Silvana Ribeiro Roda e Prof.a Dr.a Vera Lúcia Gil da Silva Lopes, as quais estarão disponíveis para eventuais dúvidas pelo telefone (19) 37888904, e-mail cranface@fcm.unicamp.br.

Este projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp, (parecer nº 381/2002).

Eu,.....

- Aceito participar deste projeto.
 Não aceito participar deste projeto.

Data/...../.....

Assinatura

**QUESTIONÁRIO ESTRUTURADO À PROFISSIONAIS DE SAÚDE QUANTO AO
ACESSO A SITES DE DOENÇAS GENÉTICAS**

**QUESTIONÁRIO ESTRUTURADO
ACESSO A SITES DE DOENÇAS GENÉTICAS**

GÊNERO:	Masculino		Feminino	
---------	-----------	--	----------	--

IDADE:	
--------	--

PROFISSÃO:	
------------	--

ESCOLARIDADE:			
GRADUAÇÃO:	Completa		Incompleta
PÓS-GRADUAÇÃO:	Aperfeiçoamento		Especialização
	Residência		Mestrado
	Doutorado		Pós-doutorado

TEMPO DE FORMADO:	
-------------------	--

ACESSA A INTERNET:	Sim		Não	
--------------------	-----	--	-----	--

QUAL A FREQUENCIA QUE ACESSA A INTERNET:				
1 vez por semana		2 vezes por semana		3 vezes por semana
4 vezes por seman		5 vezes por semana		6 vezes por semana
Todos os dias				

LOCAL DE ACESSO:	Trabalho		Casa		Outros	
------------------	----------	--	------	--	--------	--

ACESSA SITES RELACIONADOS A DOENÇAS GENÉTICAS:	Sim		Não	
--	-----	--	-----	--

QUAL A FINALIDADE DO ACESSO:				
	Pesquisa		Questionamento	
	Curiosidade		Outros	

JÁ FEZ QUESTIONAMENTO ATRAVÉS DE E-MAIL PARA SITES DE DOENÇAS GENÉTICAS:				
	Sim		Não	

SE SIM, RECEBEU A RESPOSTA A CONTENTO:				
	Sim		Não	

QUAIS OS SITES SOBRE DOENÇAS GENÉTICAS QUE COSTUMA ACESSAR:			

**E-MAIL ENCAMINHADO PARA QUESTIONAMENTO SOBRE RESTRIÇÃO OU
CUIDADOS ESPECIAIS NO TRATAMENTO ODONTOLÓGICO DE
PORTADORES DAS DOENÇAS DIAGNOSTICADAS PELA TRIAGEM
NEONATAL.**

Meu nome é Silvana, sou dentista, aluna da pós-graduação, nível mestrado em saúde da criança e do adolescente, FCM/UNICAMP. Gostaria de obter informações se há alguma restrição ou cuidado especial que deva ser tomado em relação ao tratamento odontológico, para portadores das doenças mais prevalentes como as diagnosticadas pela triagem neonatal (Fenilcetonúria., Fibrose Cística, Anemia Falciforme e Hipotireoidismo).

Aguardo sua resposta para que eu possa dar continuidade aos meus estudos.

Atenciosamente.

Silvana