

ISABELLA LOPES MONLLEÓ

**ATENÇÃO A PESSOAS COM ANOMALIAS
CRANIOFACIAIS NO BRASIL:
avaliação e propostas para o sistema único de saúde**

CAMPINAS

Unicamp

2008

ISABELLA LOPES MONLLEÓ

**ATENÇÃO A PESSOAS COM ANOMALIAS
CRANIOFACIAIS NO BRASIL:
avaliação e propostas para o sistema único de saúde**

Tese de Doutorado apresentada à Pós-graduação da
Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual
de Campinas para obtenção do título de Doutor em
Ciências Médicas, área de concentração Genética Médica

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

CAMPINAS

Unicamp

2008

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

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

M75a Monlleó, Isabella Lopes
Atenção a pessoas com anomalias craniofaciais no Brasil: avaliação
e propostas para o Sistema Único de Saúde / Isabella Lopes Monlleó.
Campinas, SP: [s.n.], 2008.

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

1. Anomalias humanas. 2. Fenda labial. 3. Fenda palatina.
I. Lopes, Vera Lúcia Gil da Silva. II. Universidade Estadual de
Campinas. Faculdade de Ciências Médicas. III. Título.

**Título em inglês: Craniofacial care in Brazil: evaluation and suggestions to improve
quality through the Unified Health System**

Keywords: • Human abnormalities

• Cleft lip

• Cleft palate

Titulação: Doutor em Ciências Médicas

Área de concentração: Genética Médica

Banca examinadora:

Profa. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

Profa. Dra. Eduardo Enrique Castilla

Profa. Dra. Victor Evangelista de Faria Ferraz

Profa. Dra. Silvia Maria Santiago

Profa. Dra. Denise Pontes Cavalcanti

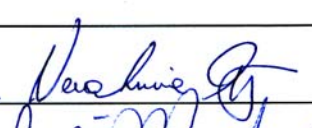
Data da defesa: 26 - 02 - 2008

Banca Examinadora da Tese de Doutorado

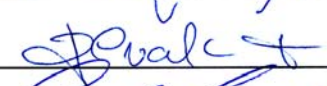
Isabella Lopes Monlleó

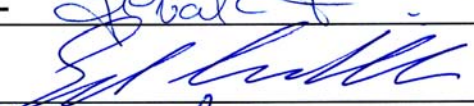
Orientador: Profa. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

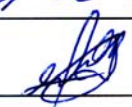
Membros:

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

2. Profa. Dra. Sílvia Maria Santiago - 

3. Profa. Dra. Denise Pontes Cavalcanti - 

4. Prof. Dr. Eduardo Enrique Castilla - 

5. Prof. Dr. Victor Evangelista de Faria Ferraz - 

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

Data: 26/02/2008

para
Guilherme Gaelzer.

AGRADECIMENTOS / ACKNOWLEDGMENTS

Esse trabalho foi iniciado em 2004, no Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp. Sua execução envolveu diferentes instituições e diversas pessoas. Muitos contribuíram direta e indiretamente para sua realização. Outros, mesmo sem saber, também o fizeram. Agradeço a todos, em especial:

À minha orientadora, profa. Dra. Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes, pelo acolhimento das idéias apresentadas nesta tese e por ter incentivado e apoiado essa experiência de imensurável crescimento intelectual e pessoal.

Aos professores e colegas da Pós-graduação do Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp, pelo apoio, incentivo e disponibilidade.

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

À Coordenação de Sistemas de Alta Complexidade da Secretaria de Atenção à Saúde do Ministério da Saúde, aos diretores das instituições e aos chefes de centros de atendimento a pessoas com anomalias craniofaciais, pelo fornecimento de informações que compuseram este estudo.

Ao Prof. Dr. Eduardo Enrique Castilla, diretor do *Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas*, pelo fornecimento de dados e pelo apoio.

Ao Prof. Dr. Carlos Guilherme Gaelzer Porciúncula (Setor de Genética da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Alagoas), Profa. Ms. Dione Alencar Simons (Setor de Pediatria da Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas) e Profa. Dra. Ida Cristina Gubert (Setor de Ciências Biológicas da Universidade Federal do Paraná), pela leitura crítica e revisão deste texto.

Ao Prof. Dr. Gabriel Ivo (Departamento de Direito Público do Centro de Ciências Jurídicas da Universidade Federal de Alagoas), pelo suporte jurídico, leitura crítica e revisão deste texto.

À Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas e ao Hospital Universitário da Universidade Federal de Alagoas por esta oportunidade de crescimento profissional.

Aos professores Marshall Ítalo Barros Fontes e Emerson Santana Santos, pela sustentação do trabalho na Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas. Aos professores Carlos Guilherme Gaelzer Porciúncula, Marshall Ítalo Barros Fontes e Eneida Lipinski-Figueiredo, por manterem vivo o ambulatório de genética clínica do Hospital Universitário da Universidade Federal de Alagoas. E também pelo apoio sempre inquestionável.

As the second part of this study was carried out at the WHO-collaborating Centre for Craniofacial Research, Dental Hospital and School, University of Dundee, Dundee-Scotland, I wish to express my gratitude to:

My supervisor Prof. Peter Anthony Mossey, director of the WHO-collaborating Centre for Craniofacial Research, not only for sharing his knowledge, but also for his great support and hospitality.

Mrs Rosemary Inglis and Fiona Elder, unit secretaries, for their assistance and support throughout my stay

Prof. John Clark, lead clinician of the National Managed Clinical Network for Cleft Service in Scotland, for sharing his expertise and for his friendship.

Staff and colleagues at the Dental Hospital and School for their hospitality and friendship, with especial mention to Dr. Azeez Butali.

Prof. Pierpaolo Mastroiacovo, director of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, Rome-Italy, for his expert opinion on all aspects of the Brazilian database on orofacial clefts, and also for his kind hospitality.

Members of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research team, for assistance.

À FAPESP, FAPEAL e CAPES, pelo apoio financeiro.

Agradeço, ainda, a todos os meus queridos amigos, em particular a:

A Carlos Guilherme Gaelzer Porciúncula, pessoa de lugar especial na minha vida, pelo zelo, pela dedicação, pela disponibilidade, pelo carinho, pela amizade, pela cumplicidade.

A José de Souza Leão, por todas as coisas compartilhadas, pelo apoio ao longo dos anos e pela irrenunciável amizade.

A Paulo Roberto Massaro, pela hospedagem, pela disponibilidade, pela torcida e pelo carinho.

À Dione Alencar Simons, pelas reflexões sobre o “cuidar em saúde”, pelas alegrias, inquietações e desassossegos compartilhados... sobretudo por me ajudar a descobrir que “integralidade” é um conceito que também se aplica à nossa amizade.

A Luciano Padilha Alves, por Arendt. E também por Alice e Peter Pan.

À Marilene Batista, pelo cuidado e atenção ao longo dos anos.

À Maria de Fátima Machado de Albuquerque, Pedro Machado de Souza Leão, Ida Cristina Gubert, Nadia Cristina Nogueira, Eneida Lipinski-Figueiredo, Walane Maria Pereira de Mello Ivo, Gabriel Ivo e Remy Lessnau, por tantas coisas compartilhadas, pelo incentivo, pela torcida, pelo afeto e também pela saudade.

À Ana Paula Monteiro Rego, por ter aberto portas para minha chegada em Edinburgh. Pela confiança. Pela amizade.

To my friends in Scotland, especially Norma, Alastair and Isabela Martin, Felipe Oliveira, and Maggie Anderson, for their warm hospitality, support, and friendship.

Aos Lopes e Monlleó, pelo que me são de raiz.

*“[...] ‘there is no use trying’, said Alice;
‘one can’t believe impossible things’.*

*‘I dare say you haven’t had much practice’, said the Queen.
‘When I was your age, I always did it for half an hour a day’ ”.*

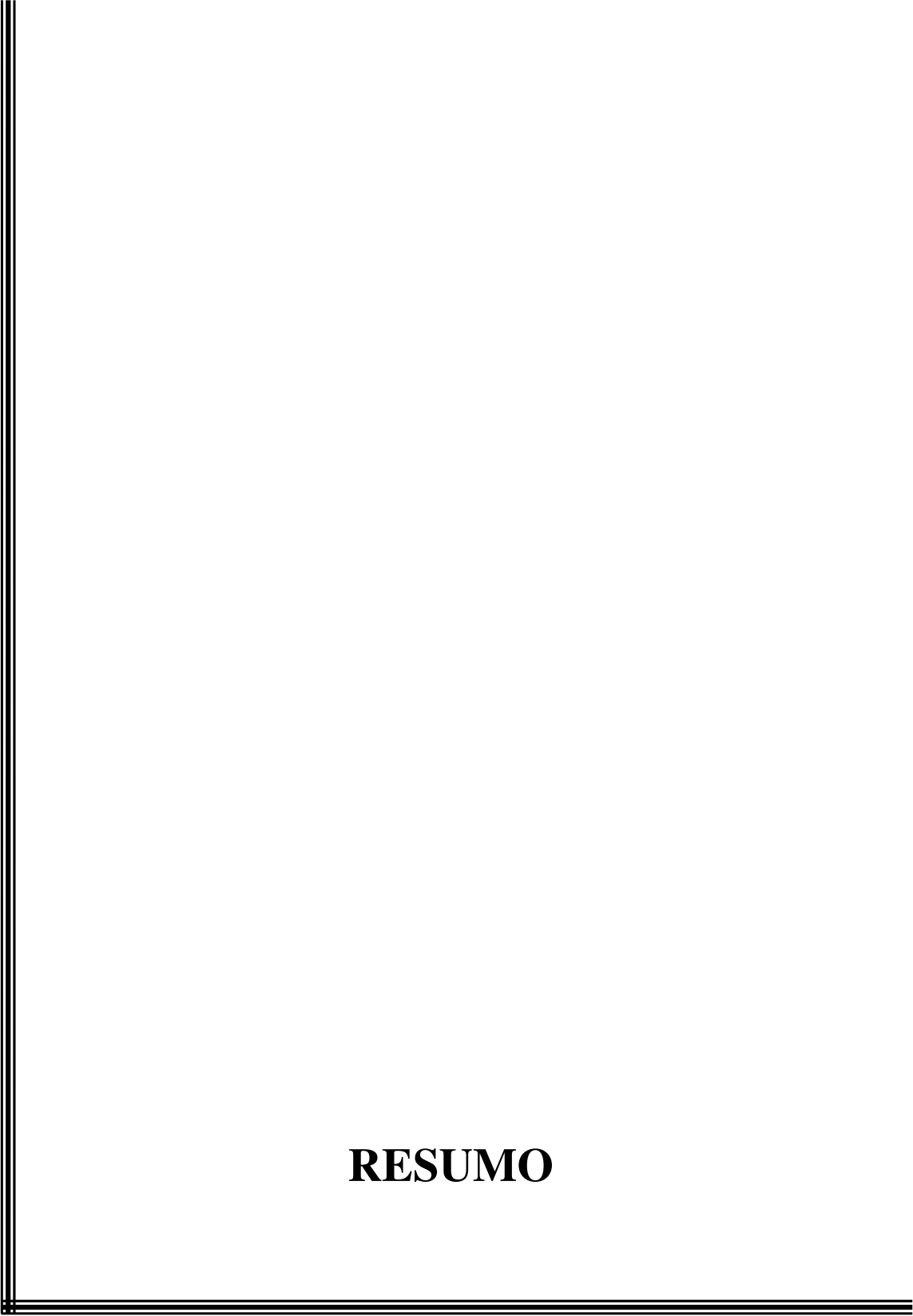
(Lewis Carroll, 1865)

	Pág.
RESUMO.....	xxiii
ABSTRACT.....	xvii
1- INTRODUÇÃO.....	31
2- REVISÃO DA LITERATURA.....	41
3- OBJETIVOS.....	51
4- CAPÍTULOS.....	55
Capítulo 1- Evaluation of craniofacial care outside the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment.....	57
Capítulo 2- Cadastro voluntário dos centros de atendimento a pessoas com anomalias craniofaciais do Brasil.....	75
Capítulo 3- Brazilian database on orofacial clefts.....	79
5- DISCUSSÃO.....	119
5.1- A atenção a pessoas com anomalias craniofaciais e o SUS.....	121
5.2- Cadastro voluntário dos centros de atendimento a pessoas com anomalias craniofaciais do Brasil.....	127
5.3- Banco de dados de fendas orofaciais do Brasil.....	128
6- CONCLUSÃO E SUGESTÃO.....	133
7- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	139
8- APÊNDICES.....	149
Apêndice 1- Carta de exclusão do Cadastro.....	152
Apêndice 2- Carta-convite para o Cadastro.....	153

Apêndice 3- Case record form.....	157
Apêndice 4- Manual for case registration.....	167
Apêndice 5- Units of the RRTDCF with clinical geneticists as a member of the teams.....	195
Apêndice 6- Units of the RRTDCF without clinical geneticists as a member of the teams.....	197
Apêndice 7- Unit record form.....	199
Apêndice 8- Professional and treatment protocols record form.....	201
Apêndice 9- Surgical treatment and follow-up record form.....	203
Apêndice 10- Paediatric follow-up record form.....	209
Apêndice 11- Manual for follow up studies.....	213
Apêndice 12- Patient/parent satisfaction record form.....	229
9- ANEXOS	233
Anexo 1- Anomalias craniofaciais: descrição e avaliação das características gerais da atenção no Sistema Único de Saúde.....	235
Anexo 2- Brazil's craniofacial project: genetic evaluation and counseling in the Reference Network for craniofacial treatment.....	247

LISTA DE ABREVIATURAS

ACF	Anomalias craniofaciais
ACPA	American Cleft Palate-Craniofacial Association
ECLAMC	Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas
EUROCLEFT	Standards of Care for Cleft lip and Palate in Europe
FLP	Fenda de lábio e/ou palato
FP	Fenda de palato
MS	Ministério da Saúde
OPAS	Organização Pan-Americana da Saúde
PCFB	Projeto Crânio-face Brasil
RRTDCF	Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais
SAS	Secretaria de Atenção à Saúde
SUS	Sistema Único de Saúde
Unicamp	Universidade Estadual de Campinas
WHO	World Health Organization

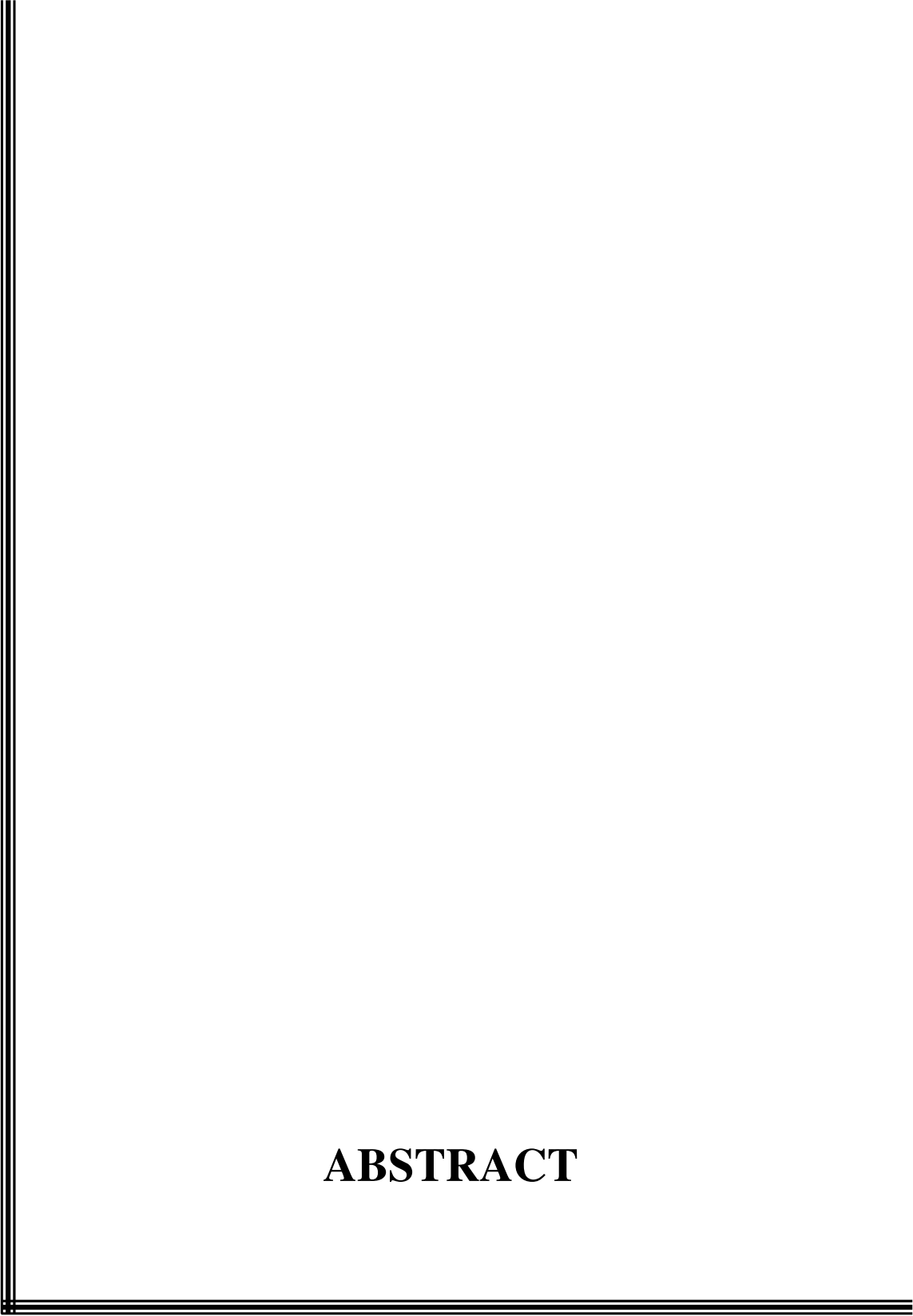


RESUMO

As primeiras ações para inclusão da atenção a pessoas com anomalias craniofaciais (ACF) no Sistema Único de Saúde (SUS) ocorreram na década de 1990 e culminaram com a criação da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais (RRTDCF). Esta rede foi avaliada por Monlleó em 2004, momento em que foram identificados centros de atendimento a pessoas com ACF vinculados ao SUS, mas não à RRTDCF.

Objetivos: (1) avaliar os centros de ACF não-RRTDCF; (2) discutir a política de atenção à saúde para ACF do Brasil; (3) elaborar cadastro dos centros estudados e (4) elaborar proposta de banco de dados de fendas orofaciais para o Brasil. **Resultados:** 82 centros de atendimento a pessoas com ACF participaram da avaliação. Estes centros estão concentrados no Sudeste e em universidades e compreendem serviços isolados, multiprofissionais e associações de pais. Apenas seis serviços multiprofissionais seguem critérios internacionais de composição de equipes. Nestes, odontólogos e cirurgiões são os especialistas mais frequentes. Geneticistas clínicos estão envolvidos com aconselhamento genético em 35 serviços, enquanto em 30, outros profissionais realizam esta atividade. Sessenta e dois centros aderiram ao cadastro proposto. O banco de dados consiste em um projeto de registro clínico e familiar de pessoas com fendas orofaciais atendidas em unidades da RRTDCF. Em torno deste, cinco projetos satélites foram elaborados: (1) banco de DNA; (2) avaliação da organização interna das unidades; (3) banco de profissionais de saúde e de protocolos de tratamento; (4) estudos de seguimento pós-cirúrgico, morbidade e mortalidade; (5) avaliação de satisfação dos usuários. **Conclusões:** os centros não-RRTDCF se sobrepõem à RRTDCF quanto à distribuição, procedimentos, clientela e financiamento. Iniquidades, disparidades regionais e falta de integralidade permanecem como problemas. Acredita-se que a superação desses problemas requer a reformulação da política de atenção a pessoas com ACF e, para tanto, apresentam-se diretrizes. O cadastro de centros é uma ferramenta pública para minorar dificuldades de acesso a informações. Por sua vez, o banco de dados poderá fornecer subsídios para avaliação contínua dos serviços e para a reformulação da política de saúde para ACF no SUS.

Palavras-chave: 1- Anomalias humanas. 2- Fenda de lábio. 3- Fenda de palato. 4- Saúde Pública - Brasil.



ABSTRACT

Health care for persons with craniofacial anomalies (CFA) officially started in Brazil in the nineties. It was consolidated through the Reference Network for Craniofacial Treatment (RRTDCF). The RRTDCF was evaluated by Monlleo in 2004 when several non-RRTDCF units operating in the Unified Health System (SUS) were identified. **Aims:** (1) to evaluate health care provided through non-RRTDCF units; (2) to inform the debate about craniofacial health care policy in Brazil; (3) to build up a record on CFA units; (4) to build up a Brazilian database on orofacial clefts. **Results:** 82 non-RRTDCF units took part of the survey. They are mainly located in the southeast, and in universities. They are funded by the government and comprise independent clinics, multiprofessional teams and parental associations. Only 6 multiprofessional units meet the international criteria for minimal CFA teams. Clinical geneticists are involved in genetic counselling in 35 units, however in 30 it is provided by untrained professionals. Sixty two units agreed to participate in the national record proposed. The Brazilian database on orofacial clefts was designed to record clinical and familial information on patients assisted through the RRTDCF. Additionally, five satellite projects were built: (1) biobank of DNA; (2) general care assessment; (3) database of healthcare professionals and assessment of treatment protocols; (4) follow-up studies on surgical treatment and morbidity/mortality and (5) patient/parent satisfaction studies. **Conclusion:** non-RRTDCF units overlap RRTDCF regarding distribution, treatment provided, type of CFA treated, and funding. The current system does not ensure equity and coordination of care, and keeps up regional disparities. It is believed that these problems may be overcome through changes in the current national health policy for CFA in Brazil and suggestions are given in this regard. The national record on CFA units is a tool in the public interest and can improve equity of access to services. The database, on the other hand, is an achievable strategy to set up appraisal and audit systems and to support the reformulation of health policy for persons with CFA in the SUS.

Key-words: 1- Human abnormalities. 2- Cleft lip. 3- Cleft palate. 4- Public health - Brazil.

1- INTRODUÇÃO

O mais privado e menos comunicável de todos os sentimentos. Assim Arendt (1991) define dor. Ser deficiente é experimentar cotidianamente a dor das limitações, da estigmatização e, por que não dizer, da exclusão (Monlleó, 2004).

Quando a deficiência está associada à presença de um defeito físico desfigurante, quando, além disso, a fala, a audição, a visão, a cognição, estão em algum grau comprometidas, a dor toma uma dimensão devastadora, visto que os principais canais de comunicação com o mundo estão, total ou parcialmente, bloqueados (Monlleó, 2004).

As anomalias craniofaciais (ACF) compreendem um extenso grupo de defeitos congênitos em que morfologia e função estão comprometidas. As causas são múltiplas e complexas, envolvendo desde teratogênicas até geneticamente determinadas (Gorlin et al., 1990; Cohen Jr et al., 1997; World Health Organisation - WHO, 2002, 2003). No microuniverso da família, estas características imprimem uma dimensão ainda maior à dor, seja pelo peso da culpa, seja pelo espectro do risco de recorrência e sua extensão a outros parentes (Monlleó, 2004).

Dados de prevalência global revelam que 94% dos nascimentos com defeitos congênitos graves, cerca de 7,9 milhões de crianças/ano, ocorrem nos países em desenvolvimento. Esses países, entre os quais se inclui o Brasil, passam pela mesma transição epidemiológica porque passaram países desenvolvidos, 60 anos atrás (Organização Pan-Americana da Saúde – OPAS e WHO, 1998; March of Dimes Birth Defects Foundation, 2006).

Cerca de 70% dos defeitos congênitos podem ser prevenidos ou ter seu impacto minorado em termos de mortalidade precoce, por meio de melhorias na qualidade da atenção à saúde (Christianson e Modell, 2004; Howse et al., 2005; March of Dimes Birth Defects Foundation, 2006). Sem ações nesta área, não se alcançará, em 2015, a meta de redução da mortalidade até cinco anos de idade acordada no Programa das Nações Unidas para o Desenvolvimento (Christianson e Modell, 2004; Lawn et al., 2005).

Entre as ACF, as fendas orofaciais constituem um grupo bastante heterogêneo quanto à etiologia, embriopatogênese, prevalência e apresentação clínica. As fendas de lábio e/ou palato (FLP) e as fendas de palato (FP) são exemplos contundentes. Em termos

de prevalência ao nascer, as FLP variam de acordo com o grupo populacional e a região geográfica considerada, sendo 36/10.000 para nativos norte-americanos, 20/10.000 para japoneses, 10/10.000 para caucasianos e 3/10.000 para africanos. As FP apresentam comportamento menos variável, admitindo-se prevalência global de 5/10.000 nascimentos (WHO, 2002; March of Dimes Birth Defects Foundation, 2006).

Quanto à gravidade e apresentação clínica, as FLP podem comprometer total ou parcialmente o lábio superior, a região alveolar e o palato. Quanto à topografia, podem ser unilaterais – mais comumente à esquerda - ou bilaterais. As FP também podem se apresentar como defeito completo ou parcial. Além disso, essas fendas orofaciais podem constituir um defeito isolado ou fazer parte de um conjunto de anomalias múltiplas. Com relação a este último aspecto, no qual a gravidade clínica é maior, alguns estudos sugerem que outros defeitos congênitos podem ser encontrados em até 64% dos casos (Shprintzen, 1985; Cohen Jr e Bankier, 1991, Hagberg et al., 1997; Cohen Jr. 2002;).

Quando em apresentação isolada, a etiologia mais comum é multifatorial, resultante da interação entre genes e fatores ambientais como, por exemplo, exposição a determinadas drogas, tabagismo e tipo de dieta. Além deste mecanismo etiológico, podem ocorrer aberrações cromossômicas, mutações gênicas e efeitos teratogênicos (Mitchell, 2002; Zeiger e Beaty, 2002; WHO, 2002, March of Dimes Birth Defects Foundation, 2006). Os estudos sobre etiologia constituem atualmente uma área de efervescente investigação que poderá levar à realização de diagnósticos mais precisos e precoces, ao desenvolvimento de planos de tratamento mais adequados e à proposição de medidas de prevenção eficazes (Monlleó, 2004).

Estudos recentes mostram que a mortalidade infantil é maior entre crianças com fendas orofaciais que no grupo sem defeitos congênitos, especialmente quando há outras malformações associadas (Hujoel et al., 1992; Druschel et al., 1996; Ngai et al., 2005). Cirurgia, suporte nutricional, controle de infecções, tratamento odontológico e ortodôntico, fonoterapia, apoio psicológico e aconselhamento genético são áreas-chave no acompanhamento (American Cleft Palate-Craniofacial Association - ACPA, 2000; Shaw et al., 2001; Berk e Marazita, 2002; WHO, 2002).

O tratamento é oneroso porque requer o envolvimento de diversos profissionais, utilização de procedimentos complexos com consumo de alta tecnologia e manutenção de seguimento por longo prazo. Devido a esse aspecto, raramente pode ser custeado pelas famílias, inclusive em países ricos. Por outro lado, ações adequadas em tempo e qualidade são comprovadamente eficazes na redução da morbimortalidade devida a complicações e da incapacidade permanente, o que é indispensável à melhor adaptação dos indivíduos ao ambiente social e à vida produtiva (ACPA, 2000; Shaw et al., 2001; Berk e Marazita, 2002; WHO, 2002).

O acesso a esses serviços de saúde não pode se dar por chances, como num jogo de azar, ou ser dependente do esforço de cada um que o necessita. Por essa razão, mundialmente defende-se a idéia de que o Estado assuma a atenção à saúde nesta área (Sandy et al., 2001; WHO, 2002). Não formular e, sobretudo, não implantar políticas de saúde capazes de aliviar o sofrimento e promover uma vida mais digna para pessoas com defeitos congênitos, é assistir ao ocaso da ética e da responsabilidade pelo cuidado (March of Dimes Birth Defects Foundation, 2006).

O sistema de saúde vigente no Brasil tem na universalidade, equidade e integralidade seus princípios orientadores (Brasil, 1988; Carvalho e Santos, 2002). Segundo Cecílio (2001), esses princípios estão tão profundamente entrelaçados que chegam a configurar um tríplice-signo segundo o qual não há integralidade e equidade sem que a universalidade de acesso esteja garantida.

O direito à saúde - garantia de acesso universal (a serviços, tecnologias e procedimentos) com equidade (por meio de ações diferenciadas para necessidades diferenciadas) - além de direito fundamental, representa consequência constitucional indissociável do direito à vida (Ivo, 2007).

[...] A interpretação de direitos genéricos e amplos, que dependem de outras atuações do Estado, inclusive orçamentárias, não pode transformá-los em meras promessas ou obrigações morais. O direito, tendo em vista que cria suas próprias realidades para poder alterar a realidade social na qual incide, dessacraliza a misericórdia, institucionalizando a assistência como serviço público. O dever de

atendimento pelo SUS, além de dar efetividade a preceitos fundamentais da Constituição da República (arts. 5º, "caput", e 196, da Constituição Federal [CF]), representa, na concreção do seu alcance, um gesto reverente e solidário de apreço à vida e à saúde das pessoas, especialmente daquelas que nada têm e nada possuem, a não ser a consciência de sua própria humanidade e de sua essencial dignidade (princípio da dignidade da pessoa humana, art. 1º, III, da CF). Aliás, em tais situações, conforme tem decidido o Supremo Tribunal Federal, não é cabível o argumento da reserva do possível como desculpa financeira para o não cumprimento, pelo Estado, das suas obrigações constitucionais (Ivo, 2007).

Atendendo a essa premissa, as primeiras ações do SUS na área de ACF foram a criação de mecanismos de pagamento para correção de fendas orofaciais, em 1993, e a publicação das normas de credenciamento de serviços para sua realização, em 1994 (Brasil, 1993, 1994).

Posteriormente, a atenção passou a abranger a área de implantes cocleares (1999) que, junto com a de fendas orofaciais, compôs a Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais (RRTDCF) (Brasil, 1999a, 2002). A criação da RRTDCF teve como objetivo adequar o arranjo do sistema de saúde ao modelo de financiamento adotado. Neste contexto, alguns procedimentos de tratamento de ACF foram incluídos no Fundo de Ações Estratégicas e de Compensação (Brasil 1999b, Souza 2003).

Essas medidas, regidas pelos princípios de universalidade, equidade regionalização, hierarquização e descentralização, embora sinalizem o marco inicial da resposta brasileira à transição epidemiológica e ao desafio das fendas orofaciais, não foram precedidas por estudos de impacto desses defeitos congênitos sobre a população do País.

Naquele tempo, existia pouca informação sobre prevalência de ACF. Menção especial deve ser feita ao *Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas* (ECLAMC). Trata-se de um programa de investigação clínica e epidemiológica de defeitos congênitos no período neonatal, de base hospitalar, não-governamental, não institucional e voluntário (Castilla e Orioli, 2004).

O ECLAMC atua no Brasil desde 1967 e permanece como a mais importante e abrangente fonte de informações sobre defeitos congênitos. Atualmente reúne dados de 37 maternidades brasileiras, alcançando cobertura de 3,97% dos nascimentos. De acordo com dados recentes, ainda não publicados, as prevalências de FLP e FP no País são, respectivamente, 12,82/10.000 e 5,33/10.000 (Dutra, 2007).

Exceto pelo ECLAMC, os demais estudos existentes, seja sobre prevalência, seja sobre características clínicas, história natural, fatores de risco e necessidades sociais e de saúde de pessoas com ACF no Brasil, são, em geral, limitados a algumas anomalias e a pacientes avaliados em hospitais e/ou serviços específicos. Esses estudos, embora demonstrem esforço e preocupação de pesquisadores com o tema dos defeitos congênitos, carecem de padronização de métodos de coleta, o que limita a análise conjunta dos dados (Monlleó et al. 2007a).

Além desses aspectos, ressalte-se que desde a criação da RRTDCF, não foi implementada política de avaliação ou auditoria de resultados, estratégias indispensáveis para a identificação de falhas e problemas.

Nessa lacuna, em 2003, no Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp), surgiu o Projeto Crânio-face Brasil (PCFB), uma iniciativa pioneira de profissionais envolvidos com atenção e pesquisa na área de ACF.

Este projeto, interinstitucional e multidisciplinar, foi concebido com base nas diretrizes do documento “*Global strategies to reduce the health-care burden of craniofacial anomalies*” da WHO (2002) e tem como objetivo geral contribuir com a melhoria da atenção à saúde e qualidade de vida de pessoas com ACF no Brasil.

Naquele momento, sabia-se da existência da RRTDCF e de outros serviços não vinculados a ela, mas também envolvidos com o atendimento a pessoas com ACF no SUS. A primeira avaliação da RRTDCF foi realizada como parte do PCFB em 2003 e constituiu a dissertação de mestrado da autora. Os resultados dessa avaliação compõem o Capítulo 2 desta tese e estão publicados em dois artigos apresentados integralmente nos Anexos 1 e 2.

Embora a criação da RRTDCF tenha representado um importante avanço no sentido da inclusão dos cuidados a pessoas com defeitos congênitos no SUS, diversos problemas foram identificados. Entre estes estão: 1) manutenção de desigualdades regionais, 2) definição imprecisa da clientela assistida, 3) falta de integração entre os serviços especializados e destes com os demais níveis de atenção à saúde, 4) baixa concordância com parâmetros internacionais vigentes para serviços de ACF, destacando-se heterogeneidade na composição das equipes multiprofissionais e 5) alta demanda por aconselhamento genético com oferta por profissionais não habilitados (Monlleó, 2004; Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a, 2006b).

Os serviços de ACF não credenciados pelo Ministério da Saúde (MS) na RRTDCF foram objeto de estudo da primeira parte desta tese. Os resultados do mapeamento e avaliação realizados estão descritos e discutidos no Capítulo 4, sob forma de um artigo submetido à publicação.

Ao final da fase de avaliação, os centros de atendimento - vinculados ou não à RRTDCF - foram convidados a participar de um cadastro nacional. Este cadastro, apresentado no Capítulo 5, tem como objetivo facilitar o contato e o acesso da população a informações básicas sobre serviços de atenção a pessoas com ACF no SUS.

Os estudos realizados durante o mestrado e doutorado da autora lançaram luzes sobre o terreno da atenção a pessoas com ACF no SUS, particularmente no que se refere à organização, estrutura e funcionamento dos serviços. Sem dúvida, o reconhecimento dessas características é uma etapa indispensável à melhoria da atenção à saúde e à elaboração de propostas de estruturação funcional do SUS na área de ACF.

Todavia, funcionalidade do sistema, ordenação e hierarquização da oferta de procedimentos e serviços, e ampliação de acesso, não garantem, *per se*, que as necessidades de saúde dos usuários (e seus familiares) sejam plenamente atendidas, nem tampouco que desigualdades (evitáveis e injustas) sejam superadas (Cecílio, 1997, 2001; Hartz e Contandriopoulos, 2004).

A experiência de dor mencionada no início deste texto fala-nos desta dimensão. A dimensão subjetiva, particular, individual e singular do que é nascer e viver com uma anomalia craniofacial.

Em um sistema de saúde humanizado, em que a atenção às necessidades do indivíduo, em uma palavra, a integralidade, é conceito estruturante, esta dimensão deve orientar intenções, ações e práticas de profissionais, equipes e gestores (Cecílio, 1997, 2001; Mattos, 2001, 2003; Camargo Jr., 2003; Cecílio e Merhy, 2003; Silva Jr et al., 2003; Hartz e Contandriopoulos, 2004).

Este é, entretanto, um desafio que encerra muitos outros. A própria definição de integralidade é um. E, dentro desta, o conceito de necessidades de saúde e depois, o de cidadania, o de autonomia, e o de empoderamento... A imagem mental produzida é a de se estar diante de bonecas russas.

Some-se a isso, o fato de que ainda persistem muitas incertezas sobre etiologia, fatores de risco e história natural de muitos defeitos congênitos. Isto é verdadeiro, inclusive, para as ACF mais comuns - as fendas orofaciais - que carecem até de consensos sobre tratamento e estratégias de prevenção (WHO, 2002).

Diante de tamanha complexidade e na perspectiva de iniciar a abordagem desses problemas, aventou-se a possibilidade de construir um registro clínico de ACF para o Brasil. Esta idéia está embasada não só na importância dos registros para investigação epidemiológica, mas também como ferramentas para investigação clínico-etiológica e avaliação de resultados de tratamento (WHO 2003, 2006). Os registros constituem, portanto, fontes privilegiadas de informações para profissionais de saúde, gestores e usuários, tanto na perspectiva de educação quanto de planejamento de ações de saúde.

Desse modo, elaborou-se uma proposta tendo como ponto de partida a implantação de um banco de dados clínicos e familiares de pessoas com fendas orofaciais atendidas na RRTDCF. O projeto do banco de dados está concebido de modo flexível, com potencialidade para incorporar novos objetivos ao longo do seu desenvolvimento, de acordo com a experiência adquirida. Além da proposta central, cinco outros projetos satélites são oferecidos como estudos opcionais, compreendendo: 1) banco de DNA, 2) avaliação da organização interna das unidades da RRTDCF, 3) banco de dados de profissionais e de protocolos de tratamento, 4) estudos de seguimento pós-cirúrgico, de morbidade e mortalidade e 5) avaliação de satisfação dos usuários.

Esta proposta, apresentada no Capítulo 6, foi desenvolvida no *WHO-collaborating Centre for Craniofacial Research* da Universidade de Dundee, Escócia, e com a colaboração da *International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research*, Itália, durante o estágio de doutorado da autora.

O Capítulo 7 está dedicado à discussão geral da política de atenção a pessoas com ACF no SUS, do cadastro de centros de atendimento e do projeto de banco de dados de fendas orofaciais. No Capítulo 8 são apresentadas as conclusões gerais e sugestões para melhorias nesta área.

Com base na experiência acumulada ao longo de uma trajetória de cinco anos, é possível afirmar que a atenção à saúde nesta área no Brasil não requer soluções pontuais sob forma de portarias, projetos ou programas isolados. Requer, sim, mudanças profundas e de longo prazo.

É necessário reformular a política implementada. Mais que isso. É necessário promover mudanças de atitude, tanto individuais quanto coletivas, de usuários, profissionais de saúde, equipes e gestores. Mudanças de foco, de concepção. Mudanças que avancem na direção do tríplice-signo integralidade-equidade-universalidade.

Este desafio é enorme, mas também compartilhado pelos que pensam um sistema de saúde mais justo e humanizado. Está claro que as propostas aqui apresentadas não representam o ultimato para um desafio desta magnitude. Representam, talvez, mais um passo. Isto. Mais um passo na direção daquilo que já se definiu como, ao mesmo tempo, inalcançável e indispensável.

2- REVISÃO DA LITERATURA

A atenção à saúde de pessoas com ACF no Brasil tem uma trajetória de pelo menos 35 anos e se sobrepõe à luta de profissionais, pesquisadores e famílias que, ao longo desse período, não mediram esforços para a inclusão de cuidados de saúde nesta área no sistema de saúde. Como resultado, o Brasil conta hoje com centros de excelência no tratamento de ACF, reconhecidos como referência mundial pela WHO (Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

A despeito dessa trajetória, apenas na década de 1990, mediante o processo de implantação do SUS, foram dados os primeiros passos para a efetiva inclusão da atenção a pessoas com ACF na pauta das políticas públicas de saúde. Os principais marcos cronológicos desse processo são:

- ✓ **1993:** inclusão de procedimentos de correção de fendas orofaciais e de implante dentário osseointegrado na tabela do Sistema de Informações Hospitalares do SUS (Brasil, 1993);
- ✓ **1994:** estabelecimento de normas para credenciamento de serviços para realização de tratamento de pessoas com fendas orofaciais (Brasil, 1994);
- ✓ **1998:** criação da RRTDCF (Brasil, 2002);
- ✓ **1999:** estabelecimento de normas para credenciamento de serviços para realização de implante coclear e sua inclusão na RRTDCF (Brasil, 1999a, 2002).

A criação da RRTDCF constituiu a primeira medida de ordenação da atenção de alta complexidade a pessoas com ACF no SUS. Sua normalização específica, gestão, gerenciamento e financiamento, são responsabilidades do Ministério da Saúde (Brasil, 2002). Atualmente, a RRTDCF compreende 29 unidades de atendimento com a seguinte distribuição regional: uma no Norte, quatro no Nordeste, duas no Centro-Oeste, dezesseis no Sudeste e seis no Sul do País (Brasil, 2002).

A primeira avaliação da RRTDCF foi realizada por Monlleó em 2004. Os principais resultados desta avaliação revelaram os seguintes problemas:

1- Desigualdades regionais

Embora exista pelo menos uma unidade de atendimento em cada região do País, a região Sudeste e os hospitais universitários concentram mais de 50% das unidades credenciadas. Devido à ausência de dados amplos sobre a prevalência das ACF na população brasileira não é possível avaliar o número de serviços necessários nas diferentes regiões geográficas do País. Contudo, tomando a densidade populacional como parâmetro, é possível inferir que talvez não exista um número excessivo na região Sudeste (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

Por outro lado, nas regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste, provavelmente este número é insuficiente, fato que pode estar alimentando um importante fluxo de pacientes que buscam atendimento em instituições distantes de seus locais de residência (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

Segundo o Ministério da Saúde, os serviços da RRTDCF têm abrangência nacional ou macrorregional (Brasil, 2002). A despeito disto, os resultados da avaliação realizada revelaram que 24% dessas unidades têm abrangência nacional e que 40% delas atendem apenas usuários procedentes do próprio Estado em que estão localizadas (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

Desigualdades regionais também são verificadas em relação ao número de procedimentos realizados e de recursos recebidos. De acordo com o Departamento de Informática do SUS, no ano de 2003 o montante de recursos destinado à região Norte foi R\$ 21.360,59, sendo realizados 20 procedimentos. Na região Sudeste, esses números foram R\$ 10.084.812,09 e 4.546 procedimentos (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

2- Definição imprecisa da clientela

Apesar de denominada como “Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais”, 18% das unidades integrantes da Rede negaram atendimento de rotina a pessoas com ACF. A clientela predominante é constituída de pessoas com fendas orofaciais, sendo os demais tipos de ACF atendidos em menos de 50% das unidades. Outro importante aspecto a ser considerado é a inclusão de serviços de implante coclear, cuja clientela abrange pessoas com diversos distúrbios, inclusive, mas não exclusivamente, as ACF (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes 2006a, 2006b).

Devido a essa imprecisão de clientela, é possível que o atendimento de pessoas com ACF, ocorra também em outras redes do SUS, como a de “assistência à pessoa portadora de deficiências físicas” e a de “assistência neurocirúrgica” (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a). Esta hipótese, se confirmada, revela mais um importante problema, agora relacionado à ordenação da oferta de serviços de alta complexidade nesta área específica.

A falta de ordenação pode não só tornar os custos da assistência ainda mais altos, mas também comprometer a qualidade da atenção oferecida, tanto em relação à manutenção da infra-estrutura, quanto à garantia de homogeneidade em relação à composição e capacitação das equipes multiprofissionais (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

3- Falta de integração

As unidades da RRTDCF não estão integradas entre si, nem tampouco com os demais níveis do sistema de saúde (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a). Essa falta de integração compromete essencialmente o princípio de integralidade da atenção.

Quanto a esse aspecto, destaca-se que a atenção na área de ACF requer não apenas a realização do reparo cirúrgico do defeito, mas o acompanhamento continuado e de longo prazo do usuário. Assim, é possível que as necessidades de saúde de pessoas com ACF no Brasil não estejam sendo plenamente atendidas, seja devido às grandes distâncias

geográficas que devem ser vencidas, seja devido às dificuldades enfrentadas para a manutenção de um cronograma regular de consultas de seguimento, particularmente na área de reabilitação, ou, ainda, para o estabelecimento de vínculos com a equipe e com o serviço (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

Na acepção aqui adotada, as necessidades de saúde abrangem o modo de vida, o acesso e o consumo de tecnologias, o estabelecimento de vínculos (a)efetivos com profissionais, equipes e serviços e a construção da autonomia (Cecílio 2001). Em se tratando de cuidados de saúde na área das ACF, deve-se enfatizar que esse conjunto de necessidades muitas vezes transcende a dimensão do indivíduo e alcança a família como um todo, mediante a possibilidade da recorrência (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

Além disso, é necessário observar que a falta de integração entre os serviços, se não prejudica, pelo menos não favorece o desenvolvimento de protocolos comuns de tratamento e de pesquisa e a obtenção de dados epidemiológicos representativos da população assistida (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

Finalmente, verificou-se que 53% das unidades da RRTDCF não mantêm contato com associações de pais. Este resultado parece indicar um reconhecimento ainda incipiente dos papéis desempenhados pelas associações, seja como significativa fonte de informações para o mapeamento das necessidades de saúde, seja como instância representativa dos usuários na busca de melhorias da atenção oferecida e da qualidade de vida (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

4- Baixa concordância com parâmetros internacionais vigentes

Existem normas de credenciamento de serviços na RRTDCF estabelecidas pelo Ministério da Saúde. Essas normas, entretanto, não estão em pleno acordo com as recomendações internacionais vigentes (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

Especificamente quanto à composição das equipes multiprofissionais, verificou-se grande heterogeneidade entre as unidades da Rede. Os especialistas mais frequentes são otorrinolaringologistas, fonoaudiólogos, psicólogos, odontólogos, cirurgiões e pediatras. Por outro lado, apenas 52% das unidades têm geneticistas clínicos (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

Entre 14 unidades hospitalares da RRTDCF com credenciadas para tratamento de fendas orofaciais, observou-se taxa de 57% de concordância com os critérios de composição de equipes recomendados pela WHO. O principal motivo de inadequação a esses critérios foi ausência de geneticistas clínicos nas equipes (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a, 2006b).

Esta situação está relacionada à não incorporação de serviços de genética clínica entre os pré-requisitos para credenciamento de unidades na área de fendas orofaciais na Rede, mas também reflete o reconhecido problema de déficit de profissionais nesta área no Brasil (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a, 2006b).

No estudo realizado, unidades da RRTDCF sem geneticistas clínicos encaminham pacientes para realização de avaliação genético-clínica. Todavia, unidades com geneticistas clínicos também necessitam realizar encaminhamento de pacientes para complementação da investigação diagnóstica, particularmente para realização de exames complementares, visto que muitas não dispõem de infra-estrutura e recursos humanos necessários (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes 2006a, 2006b).

O deslocamento geográfico em um país com as dimensões territoriais do Brasil implica em altos custos não apenas para as famílias, mas também para o sistema de saúde. Isto provavelmente restringe ainda mais o acesso à avaliação genético-clínica e ao aconselhamento genético, tornando-os inacessíveis para muitos usuários do sistema (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a, 2006b).

Além do problema da inadequação aos critérios internacionais, destaca-se que as diferenças entre os serviços reforçam as já mencionadas desigualdades regionais quanto ao tipo de atenção oferecida.

5- Alta demanda por aconselhamento genético e oferta por profissionais não habilitados

A despeito da baixa inserção de geneticistas na RRTDCF, 95,7% das unidades referiram que os usuários solicitam informações sobre etiologia e risco de recorrência. Essas informações são fornecidas em 80% das unidades e em 55% destas, sem a participação de geneticistas. Nestas últimas, os principais profissionais envolvidos com aconselhamento genético são pediatras, cirurgiões plásticos e psicólogos (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006b).

Esta situação pode significar um esforço por parte dos profissionais de saúde e dos serviços para responder às demandas apresentadas pelos usuários. Entretanto, também pode denotar um reconhecimento incipiente da complexidade dos fatores genéticos envolvidos nas ACF, relacionado a limitações de conhecimento específico de genética clínica. Como consequência, alguns profissionais podem considerar desnecessário referir pacientes para avaliação genético-clínica e aconselhamento genético formal (Monlleó, 2004, Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006b).

Dada a sua complexidade, esta é uma situação que requer uma análise mais detalhada, sendo o ensino da genética um aspecto de fundamental importância. A despeito do progresso observado nos últimos 10 anos, o ensino da genética nas escolas médicas brasileiras é ainda bastante variável e demanda melhor definição quanto aos objetivos de aprendizagem aplicados à prática médica (Porciúncula, 2004).

Diante disto, é possível afirmar que poucos médicos no Brasil têm adequada formação em genética clínica, o que pode dificultar o reconhecimento do papel dos fatores genéticos e da necessidade de realização de avaliação genético-clínica acurada para pessoas com defeitos congênitos (Marques-de-Faria et al., 2004).

Problemas da dimensão dos que foram mapeados na avaliação da RRTDCF não requerem soluções pontuais, mas a formulação de uma política de saúde específica para este grupo de defeitos congênitos. Neste contexto, importantes medidas já foram implantadas. Todavia, a atenção às necessidades de saúde das pessoas com ACF na população brasileira ainda necessita ser consolidada.

Acredita-se que a obtenção de informações que possibilitem a caracterização clínica e etiológica, a compreensão da história natural, a identificação de fatores de risco, a avaliação da qualidade da atenção oferecida e da satisfação dos usuários dos serviços, constitui etapa indispensável à formulação desta política.

3- OBJETIVOS

São objetivos desta tese:

- ✓ Descrever e avaliar os serviços de atenção a pessoas com anomalias craniofaciais do Sistema Único de Saúde não integrantes da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais;
- ✓ Discutir a política de atenção a pessoas com anomalias craniofaciais no Sistema Único de Saúde;
- ✓ Apresentar e discutir os resultados do cadastramento dos centros de atendimento realizado durante o estudo e suas perspectivas de sua utilização;
- ✓ Apresentar projeto do banco de dados de fendas orofaciais para o Brasil e discutir suas potencialidades e limitações.

4- CAPÍTULO

Evaluation of craniofacial care outside the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment

Este capítulo corresponde ao artigo homônimo, de autoria de Monlleó IL e Gil-da-Silva-Lopes, submetido ao Cleft Palate-Craniofacial Journal em 22/08/2007, ainda em fase de revisão.

Neste artigo descreve-se a atenção a pessoas com anomalias craniofaciais em 82 unidades de atendimento inseridas no Sistema Único de Saúde, não credenciadas na Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais. Este estudo foi realizado como parte do doutorado da autora no Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp, no período 2004-2006.

TITLE:

**Evaluation of craniofacial care outside the Brazilian Reference Network
for Craniofacial Treatment**

AUTHORS:

Isabella Lopes Monlleó, M.D.

Department of Paediatrics, University of Alagoas and Clinical Genetics Sector,
Federal University of Alagoas, Maceio, Alagoas - Brazil.

Peter Anthony Mossey, B.D.S.; PhD; F.D.S.; R.C.S. (Edin)

WHO-collaborating Centre for Craniofacial Research, Dental Hospital and School,
University of Dundee, Dundee, Scotland.

Vera Lucia Gil-da-Silva-Lopes, M.D.; PhD.

Department of Medical Genetics, University of Campinas, Campinas, Sao Paulo - Brazil.

RUNNING TITLE: CFA care in Brazil**CORRESPONDENCE TO:**

Dr. Isabella Monlleó

e-mail: monlleo@fapeal.br

FINANCIAL SUPPORT:

Fundação de Amparo a Pesquisa do Estado de Alagoas (FAPEAL # 20030429232-0)

Fundação de Amparo a Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP # 02/08448-6)

ABSTRACT

Objective: To describe health care provided outside the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment, and to inform the debate about craniofacial health care policy in Brazil. Design: observational, retrospective cohort. Setting: the whole country of Brazil. Participants: 82 units. **Methods:** Craniofacial care providers filled in the same questionnaire previously used to evaluate the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment (RRTDCF). **Results:** Units outside the RRTDCF are mainly located in the southeast, and in universities. They comprise 56 independent clinics, 22 combined clinics and 4 parental associations. Services provided are variable from unit to unit and just 6 of them meet the criteria for minimal team of the American Cleft Palate-Craniofacial Association. Genetic evaluation and counselling is provided by clinical geneticists in 35 units, whereas in 30 it is undertaken by untrained professionals. **Conclusion:** A significant number of craniofacial units work in parallel to and overlap the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment. Although funded by the government, they are not recognized as craniofacial teams. This situation is in contravention to the principles of regionalization and hierarchical organization of the health system, and does not ensure equity and coordination of care. Audit systems are not implemented. A nation-wide and voluntary database on orofacial clefts is a proposed strategy to address some of these problems. Immediate benefits can be to strengthen collaboration within and between teams and to supply health authorities with a comprehensive and population-specific source of information on this prevalent and potentially preventable group of birth defects.

KEY WORDS: craniofacial anomalies care, craniofacial anomalies health policy.

INTRODUCTION

Many craniofacial anomalies (CFA) are not lethal at birth. However, their long-term impact on speech, hearing, appearance and cognition has significant influence on health and social integration. The multifaceted nature of these health conditions requires a holistic approach which involves biological, psychological and social aspects (Strauss, 1998, 1999; Shaw et al., 2001; World Health Organization, 2002).

Team-based, coordinated and family-centered health care is accepted as the state of the art in this field (Strauss, 1998, 1999; Shaw et al., 2001; World Health Organization, 2002). Composition, cohesiveness, level of cooperation between members, quality of relationships, and maintenance of professional authority and autonomy are some characteristics that determine the category of the team, i.e. whether it is an intradisciplinary, multidisciplinary or interdisciplinary team. Interdisciplinary teams, in which professionals from related disciplines are entrusted in conducting a joint evaluation and developing an agreed treatment plan for collective decision making, are acknowledged as an ideal situation for CFA management (Strauss, 1998, 1999).

According to the American Cleft Palate-Craniofacial Association (ACPA) and the Standards of Care for Cleft lip and palate in Europe (EUROCLEFT), the following are critical areas of management and treatment: (1) emotional support and professional advice, (2) feeding, (3) surgery, (4) dental care and orthodontics, (5) speech and language therapy, and (6) ear, nose and throat (ENT) care (Strauss, 1998, 1999, Shaw et al., 2001).

Participation of clinical geneticists is also important to improve accuracy of the diagnosis and genetic counselling, which are crucial to enhance quality of care and prevention (Shprintzen et al., 1985; Strauss and Broder, 1993; Shaw et al., 2001; World Health Organization, 2002).

Health care for persons with CFA officially started in Brazil in 1993 with the introduction of funding for surgical treatment of cleft lip and/or cleft palate (CL/P) and osseointegrated implants by the National Health Ministry (NHM) (Ministerio da Saude do Brasil, 2002).

These measures took place in a context of important changes in the country. Firstly, a shift in the epidemiological profile when birth defects became the 2nd most common cause of infant mortality (Marques-de-Faria et al., 2004; Horovitz et al., 2006; Departamento de Informacao e Informatica do SUS, 2007). Secondly, the establishment of the Unified Health System (Sistema Unico de Saude [SUS]), in 1988, by the Federal Constitution, through which universal and equal access to health care became constitutional rights (Elias and Cohn, 2003).

Currently the SUS covers around 75% of the whole population. It was conceptualized to provide integral care through a net of units arranged according to regions of coverage and crescent levels of complexity. Funding and management of primary and secondary levels are under municipal responsibility whereas the most specialized procedures are under federal administration (Ministerio da Saude do Brasil, 2002; Elias and Cohn, 2003; Marques-de-Faria et al., 2004).

The magnitude of the health reform and, on the other hand, the enormous toll of social disparities and unmet health needs in Brazil, stated that the implementation of the SUS was a long-term process which is still in course (Ministerio da Saude do Brasil, 2002; Elias and Cohn, 2003). Provision of high-complexity care, where part of CL/P treatment is included, was one of the most challenging areas because it requires costly and high-technology interventions (Ministerio da Saude do Brasil, 2002).

In order to address this challenge in a reasonable and cost-effective way, the NHM attempted to implement some treatment networks to operate throughout the national territory (Ministerio da Saude do Brasil, 2002). As a consequence, in 1998, the Reference Network for Craniofacial Treatment (Rede de Referencia no Tratamento de Deformidades Craniofaciais – RRTDCF) was created (Monlleo and Gil-Silva-Lopes, 2006a).

The first evaluation of the RRTDCF was held in 2004 as part of the Brazil's Craniofacial Project conducted by our group. Briefly, the RRTDCF comprises 29 units distributed all over the country. Among them, 25 are specifically licensed by the NHM to assist persons with CL/P, and four to perform cochlear implants as their single activity. The cochlear teams assist patients with different health problems, CFA inclusive (Monlleo and Gil-da-Silva-Lopes, 2006a, 2006b).

CL/P units are mainly located in the southeast region of the country and in universities. Although grouped as a network, their activity is uncoordinated. Furthermore, rules adopted by the NHM to license these units are not based on the current international standards on CFA care (Monlleo and Gil-da-Silva-Lopes, 2006a, 2006b).

ENT, speech and language therapy, psychology, dentistry, plastic surgery and paediatrics are the most frequent specialties. According to the teams, patients and families often request genetic information. However, there is insufficient number of clinical geneticists and significant shortfall in genetic evaluation and counselling. In these circumstances, untrained professionals have been providing genetic information (Monlleo and Gil-da-Silva-Lopes, 2006b).

Recommendations to address identified problems were: (1) to appraise aims and coverage of the RRTDCF, particularly concerning cochlear implant teams; (2) to review current criteria and rules to license CL/P teams; (3) to implement mechanisms for strengthening collaboration and coordination among teams within themselves and with other levels of the system; (4) to enhance participation of clinical geneticists in the teams, and (5) to develop standard guidelines for genetic evaluation and counselling for nonsyndromic CL/P where clinical geneticists are not available (Monlleo and Gil-da-Silva-Lopes, 2006a, 2006b).

Clearly the implementation of the RRTDCF was an effort of the NHM to organize health care for persons with CL/P. However, it is known that units not included in the network, but part of the SUS, have also provided treatment in this area. Because these units are not recognized by the NHM as CFA centres, no information about their number, distribution, coverage, infra-structure and activities is formally available. In order to build a comprehensive picture of CFA health care in Brazil, it is important to gather systematic information.

Based on this remark our team decided to extend the previous survey to the non-RRTDCF units in operation in the country. Thus, the purposes of this report are (1) to describe which and where CFA non-RRTDCF units are, how they are structured and what they do, (2) to evaluate request and availability of genetic counselling, (3) to inform the debate about advances and pitfalls of CFA health policy implemented in Brazil and (4) to outline a strategy to address problems identified.

METHODS

The first stage of this study was to identify all possible CFA care facilities available in Brazil. For this purpose governmental records of public hospitals, membership lists of health and educational associations, and specialist societies were our primary sources of information.

Information was compiled in a database of 570 contacts. These contacts comprised CFA support organizations, training establishments for medical, dental, and related health specialities, and highly specialised tertiary referral and university hospitals. Since this was a broad brush methodology it was anticipated that many of them would not yield information on CFA care.

Between May and October 2003, letters were sent to the unit directors describing the aims and scope of the project. If a unit receiving the information was involved in the provision of CFA, it was instructed to fill in a questionnaire and sign up a pledge of veracity which should be returned to the researchers. In addition, the project was promoted at the outset via presentations at national meetings of professionals involved with cleft care and announcement on Unicamp website, where the questionnaire was also available.

The questionnaire, randomly pre-tested by 13 units, was the same used in the RRTDCF survey (Monlleo and Gil-da-Silva-Lopes, 2006a; 2006b). Questions comprised unit's location, institutional affiliation and source of funding, services provided, organization and composition of the teams, use of standard treatment protocols, type of CFA evaluated and treated, professionals involved with, and family interest in genetic evaluation and counselling.

One hundred and seventeen replies were received up to 30th November. Since many of these institutions were not involved with CFA care, the number of questionnaires gathered cannot be strictly looked upon as a response rate. Eligibility criteria comprised (1) to be part of the SUS (i.e. to be total or partially sponsored by the Brazilian government) and (2) to provide clinical and/or surgical treatment for persons with orofacial

clefts, craniosynostosis, otomandibular anomalies, and/or cephalic defects of the neural tube, independently of annual demand. Among questionnaires returned, 35 were excluded of the analysis because they did not meet the predetermined inclusion criteria although they were involved in non-clinical or non-surgical aspects of CFA care. Therefore, the final sample was 82 units.

The software package Epi Info (<http://www.cdc.gov/epiinfo/>) was used for data processing and analysis. The study was fully approved by the Research Ethics Committee from State University of Campinas (Unicamp protocol # 381/2002).

RESULTS

The majority of the units which responded were located in the southeast region of Brazil, affiliated to educational institutions and totally funded by the government (Table 1).

In order to describe configuration, units were grouped into three categories: 1) ‘independent clinics’, comprising single-discipline services connected or not to hospitals; 2) ‘combined clinics’, those teams that cover at least two areas (e.g. surgery and dental care/orthodontics) and 3) ‘parental associations’ comprising entities that provide treatment, *stricto sensu*, in at least an area (Table 2).

The most frequent independent clinics were surgery (26/56) (46.4%) clinical genetics (21/56) (37.5%), speech-language therapy (11/56) (19.6%), dental care, ENT and paediatrics (7/56) (12.5% each). Note that “surgery” comprises plastic, paediatric, craniofacial, and head and neck surgery.

Services provided by combined clinics were greatly variable. For analysis purposes, combined clinics were sub-grouped according to areas of management and treatment and labelled A to V (Table 3). Areas were defined based on the standards criteria developed by the ACPA (Strauss, 1998, 1999).

The most frequent specialists in the combined clinics were dentists (20/22) (90.9%), oral-maxillofacial surgeons (17/22) (77.3%), speech and language therapists (12/22) (54.5%), psychologists (11/22) (50.0%) and paediatricians (10/22) (45.4%). Other specialists such as plastic, paediatric, craniofacial, and head and neck surgeons, ENT, nutritionists and social workers were mentioned by less than 40% of the respondents.

All parental associations provide care in the following areas: (1) emotional support and professional advice, (2) dental care and orthodontic treatment and (3) speech and language therapy. Three of them also give feeding counselling whereas none provide ENT evaluation and/or surgery.

Patients with CL/P compound the majority of the cases evaluated at the units and parental associations (Figure 1). Utilization of standard treatment protocols was reported by 47.6% units, however a limited number were forwarded for additional analysis.

Family interest in genetic counselling was mentioned by 63 units. Sixty five units (47 independent clinics, 16 combined clinics, and 2 parental associations) provide genetic evaluation and counselling and clinical geneticists were involved in this activity in 35.

Clinical geneticists were the single providers in 27 (note that 21 of them are clinical genetic services), and shared the responsibility for genetic counselling along with other professionals in 8 units. In the remaining 30 units (comprising clinics and parental associations), genetic evaluation and counselling has been provided by a collection of different professionals (Table 4).

Table 1- Geographic distribution, institutional affiliation and funding of the units studied

Regions	Geographic distribution	Institutional affiliation		Funding
		University	Other	Government + other ¹
North	2	1	1	1
Northeast	18	10	8	3
Middle-west	5	3	2	1
Southeast	40	32	8	7
South	17	11	6	5
TOTAL	82	57	25	17

1- Donations, charity and/or own resources

Table 2- Distribution of the units according to category

Regions	Category of units		
	Independent clinics	Combined clinics	Parental association
North	-	2	-
Northeast	15	3	-
Middle-west	3	2	-
Southeast	30	9	1
South	8	6	3
TOTAL	56	22	4

Table 3- Distribution of the combined clinics according to areas of intervention

Unit	Areas of intervention ¹					
	Dental care and Orthodontics	Surgery	Speech and language therapy	Emotional support and professional advice	Feeding	ENT
A	*	*				
B	*	*				
C	*	*				
D	*	*				
E	*	*				
F	*	*				
G	*	*				
H	*	*				
I	*	*				
J	*	*	*	*	*	*
K	*	*	*	*	*	*
L	*	*	*	*	*	*
M	*	*	*	*	*	*
N	*	*	*	*	*	*
O	*	*	*	*	*	*
P	*	*	*	*	*	
Q	*		*	*	*	*
R	*		*	*	*	*
S	*	*		*		
T			*	*	*	
U	*	*	*			
V			*			*
Total	20	18	12	11	10	9

1- Based on the standards criteria developed by the American Cleft Palate-Craniofacial Association (Strauss, 1998).

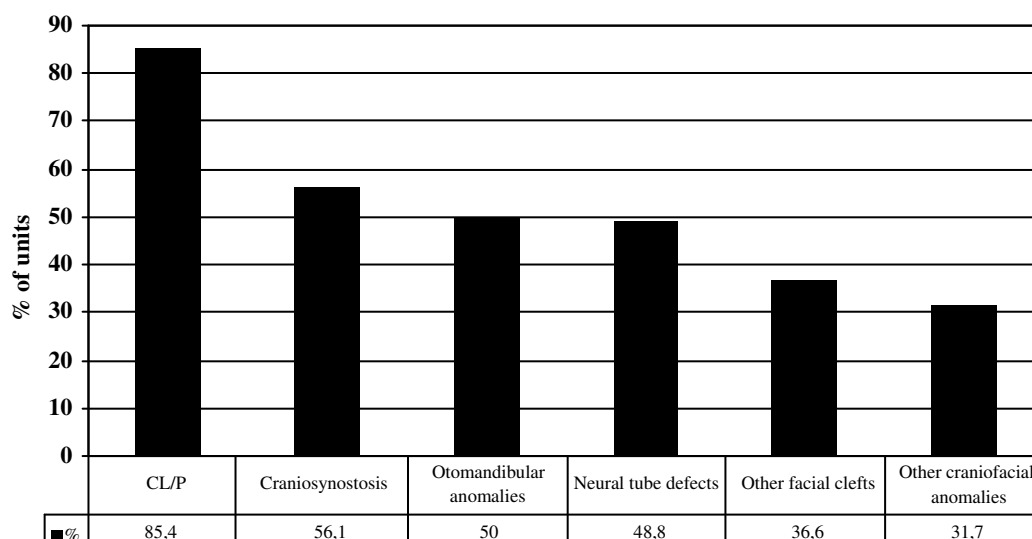
Table 4- Distribution of professionals involved in genetic counselling in the units

Professionals	N	%
Clinical geneticists	27	41.6
Clinical geneticists + physicians ¹ /surgeons ² + other professionals ³	8	12.3
Physicians/surgeons	11	16.9
Physicians/surgeons + dentists + other professionals	11	16.9
Dentists	8	12.3
TOTAL	65	100.0

1- Paediatricians and ENT;

2- Plastic, oral and maxillofacial, paediatric and neurological surgeons;

3- Psychologists, Speech and language therapists, physiotherapists and social workers.

**Figure 1-** Types of CFA patients evaluated in each unit

DISCUSSION

Results reported here confirm the existence of a significant number of units involved with CFA care in Brazil. These units overlap the RRTDCF in many aspects such as geographical distribution, institutional affiliation, source of funding, and type of CFA treated, which is mainly represented by patients with CL/P (Monlleo and Gil-da-Silva-Lopes, 2006a; 2006b).

Independent clinics are the prevalent group. They perform evaluation and treatment in a specific area. Occasional and informal collaboration among independent clinics connected to the same hospital was reported. However, this situation cannot be regarded as coordinated hospital-based health care because clinicians involved are not organized as a team whereby members regularly meet to discuss and agree treatment plans, and review cases.

Combined clinics are mainly represented by units that provide surgery, dental care and orthodontic treatment. Except for a unit in which activities are restricted to auditory and speech-language disorders, all of them have multiprofessional teams. These units seem to be closer to what is expected as integral and coordinated care for persons with CL/P. Despite this positive aspect, just six of them fulfil the criteria for minimal CL/P team developed by the ACPA (Strauss, 1998).

An interesting point was the identification of some parental associations among health care units. This means that, in Brazil, they have assumed not only responsibilities as parental counselling and support entities, but also as health care providers. This treatment covers clinical areas and uses public funding.

There is high demand and provision of genetic evaluation and counselling, and clinical geneticists are involved in these activities in many units. This is a good result for Brazil where shortfall of this specialist is a recognized problem (Marques-de-Faria et al., 2004; Horovitz et al., 2005, 2006). However, a more detailed analysis shows that a large number of these units are genetic services.

It is important to note that this study was developed by clinical geneticists who identify themselves by letter when units were contacted and invited to participate. This might have been an additional motivation for genetic services in taking part in the survey, and must be borne in mind in interpreting the results.

When genetic services are excluded of the sub-group of units which provides genetic evaluation and counselling, only a few (14/44) remain with clinical geneticists as a member of the team. In the other units (30/44), physicians, dentists and other professionals are assuming genetic evaluation and counselling as their responsibility. In general, these professionals do not have specific training in this field.

These results are similar to those verified in the evaluation of the RRTDCF (Monlleo and Gil-da-Silva-Lopes, 2006b). It is acknowledged that genetic teaching is extremely variable and diversified in Brazil and requires better definition of practice-learning objectives (Marques-de-Faria et al., 2004; Porciuncula, 2004). Therefore, this situation may have serious implications concerning accuracy of the diagnosis and genetic information provided.

In general terms, results of this study show that non-RRTDCF units are heterogeneous regarding configuration, service provided, areas of management and treatment, and composition of the teams. This heterogeneity associated with no audit policy can lead to poor outcomes. However, considering that this is an initial descriptive study, inferences in this regard are anecdotal.

Examination of the principles of regionalization, hierarchy and decentralization of the SUS is particularly relevant in the evaluation of CFA health care system in operation in Brazil. Accordingly, complex and multi-disciplinary care must be provided at tertiary level. This should happen in a defined number of specialized centres, and under federal responsibility and funding (Ministerio da Saude do Brasil, 2002; Elias and Cohn, 2003).

Moreover, in order to ensure integral and longitudinal care, patients should have access to services as close as possible to their own localities. This means that specialized units must be clearly and effectively linked to primary and secondary levels of the system, which are under municipal administration (Ministerio da Saude do Brasil, 2002).

Foundation of the RRTDCF was an important attempt to organize CFA health care provision according to the above mentioned principles (Monlleo and Gil-da-Silva-Lopes, 2006a). However, coexistence of a number of units not recognized by the NHM as CFA centres, but working in parallel to the RRTDCF, disclose a dichotomy between what was planned and what effectively happens in Brazil.

This is a very important issue and should not be neglected when a specific health policy is under evaluation. Furthermore, despite the large number of units in operation, regional disparities, structural and functional constraints and lack of coordination, still remain as unsolved problems.

The current CFA health care system does not ensure that all persons who are born with CFA in the country will have the same opportunities regarding access and quality of care. Many patients are still treated later in life and some remain untreated.

Although some units (included or not in the RRTDCF) provide multiprofessional treatment, the follow-up can fail because geographic remoteness and cost of travel means that many families are denied access. Thus, for persons who live in remote and poor areas, treatment can be restricted to primary surgical repair. This is in contravention of the principles of universality and equity on which the SUS is based.

CONCLUSIONS AND RECOMMENDATIONS

This report provides a more thorough picture of CFA care in Brazil and an evidence base for future planning. Important improvements in the CFA health system took place in the country during the past 14 years. However, evaluation shows that policy implemented was neither sufficient to achieve universal and cost-effective coverage, nor to overcome unmet health needs and inequity. Until revision of this policy is undertaken by health authorities, it would seem sensible to continue the process of evaluation including assessment of the care delivered.

It is acknowledged that registers and databases are useful tools to gather information not only for prevalence monitoring, but also for investigation of causes, prevention, evaluation of outcomes, and provision of expertise, education and training. All of these aspects have been outlined by the WHO in specific documents on challenges of CFA (WHO 2002, 2003). Furthermore, they are essential for planning and implementing changes aimed towards better health care systems.

There is no specific register or database on CFA in operation in Brazil. On the other hand, current birth defects surveillance does not allow good ascertainment. The Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congenitas - ECLAMC), an exemplary surveillance system, is the most extensive source of information on birth defects in Brazil. However, it is implemented just in 37 maternities and currently covers 3.97% of annual births in the country.

Therefore, at this stage, implementation of a national database on clinical and genetic aspects of persons with CFA may be a strategy to address identified problems. Considering the intrinsic complexity and challenges of this proposal as well as Brazil's own characteristics, it would be feasible to start as a multi-disciplinary and voluntary database on orofacial clefts proposed to the CL/P units of the RRTDCF.

Potentials of this database would be: (a) to provide a comprehensive clinical and genetic characterization of orofacial clefts in the Brazilian population; (b) to evaluate treatment protocols and set up appraisal and audit systems, including patient/parent satisfaction; (c) to develop agreed policy statements and practice guidelines for the management and treatment of persons with CL/P, considering Brazil's own needs and based on evidences and international well-established experiences; (d) to design and promote educational programs for professionals, patients and public on clinical, genetic and preventive aspects of orofacial clefts; (e) to share data and participate in collaborative studies along with international registers and databases as the International Database on Craniofacial Anomalies and the International Perinatal Database on Typical Orofacial Clefts.

Direct and immediate benefits of the database would be to strengthen collaboration within and between CL/P teams and to supply Brazilian health authorities with comprehensive and population-specific information on orofacial clefts and quality of care. In long-term perspective, the database can be extended to other CFA and non-RRTDCF units, and seed an exemplary clinical network able to underpin research on treatment, prevention, genetics and gene/environment interactions.

As a group of researchers entrusted with CFA care, we believe this is the best strategy to address the challenge of this prevalent and potentially preventable group of birth defects in Brazil.

ACKNOWLEDGEMENTS

The authors thank the Health Ministry of Brazil and the Directors of the units which took part on this survey.

REFERENCES

Departamento de Informação e Informática do SUS. Sistema de Informações sobre Mortalidade – SIM. Available at: <http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/sim/obtmmap.htm>. Accessed July 10, 2007.

Elias PEM, Cohn A. Health reform in Brazil: lessons to consider. *Am J Public Health*. 2003; 93:44-48.

Horovitz DDG, Llerena JC, Mattos RA. Atencao aos defeitos congenitos no Brasil: panorama atual. *Cad de Saude Publica*. 2005; 21:1055-1064.

Horovitz DDG, Cardoso MHCA, Llerena JC, Mattos RA. Atencao aos defeitos congenitos no Brasil: características do atendimento e propostas para a formulacao de politicas publicas em genetica clinica. *Cad de Saude Publica*. 2006;22:2599-2609.

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.

Ministerio da Saude do Brasil. *Reduzindo as desigualdades e ampliando o acesso a assistencia a saude no Brasil 1998-2002*. Brasilia-DF, Brasil: MSB; 2002.

Monlleo IL, Gil-da-Silva-Lopes VL. Craniofacial Anomalies: description and evaluation of treatment under the Brazilian Unified Health System. *Cad de Saude Publica*. 2006a; 22:913-922.

Monlleo IL, Gil-da-Silva-Lopes VL. Brazil's craniofacial project: genetic evaluation and counseling in the Reference Network for Craniofacial Treatment. *Cleft Palate-Craniofac J*. 2006b; 43:577-579.

Porciuncula CGG. *Avaliacao do ensino de genetica medica nos cursos de medicina do Brasil*. Campinas: Universidade Estadual de Campinas; 2004. Thesis.

Shaw WC, Semb G, Nelson P, Brattstrom V, Molsted K, Prah-Andersen B, Gundlach KKH. The Eurocleft Project 1996-2000: overview. *J Craniomaxillofac Surg*. 2001; 29:131-140.

Shprintzen RJ, Siegel-Sadewitz VL, Amato J, Goldberg RB. Anomalies associated with cleft lip, cleft palate, or both. *Am J Med Genet.* 1985; 20:585-595.

Strauss RP. The American Cleft Palate-Craniofacial Association (ACPA) Team Standards Committee. Cleft Palate and Craniofacial Teams in the United States and Canada: A National Survey of Team Organization and Standards of Care. *Cleft Palate-Craniofac J.* 1998; 35:473-480.

Strauss RP. The organization and delivery of craniofacial health services: the state of the art. *Cleft Palate-Craniofac J.* 1999; 36:189-195.

Strauss RP, Broder H. Children with cleft lip/palate and mental retardation: a subpopulation of cleft-craniofacial team patients. *Cleft Palate-Craniofac J.* 1993; 30:548-556.

World Health Organization (WHO). *Global strategies to reduce the health-care burden of craniofacial anomalies.* Geneva: WHO; 2002.

World Health Organization (WHO). *Global registry and database on craniofacial anomalies.* Geneva: WHO; 2003.

Cadastro voluntário dos centros de atendimento a pessoas com anomalias craniofaciais do Brasil

O cadastro apresentado neste capítulo foi elaborado após as fases de mapeamento e avaliação das unidades RRTDCF e não-RRTDCF, também como parte do doutorado da autora no Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp, no período 2004-2006.

O único critério de inclusão estabelecido foi a oferta de atendimento clínico e/ou cirúrgico a pessoas com anomalias craniofaciais. Desta forma, associações de pais e portadores que atuam apenas na área social foram excluídas, conforme explicado nas cartas encaminhadas a essas unidades (Apêndice 1).

As unidades que preencheram os critérios de inclusão foram contatadas por carta na qual foram esclarecidos os objetivos do cadastro e seu caráter voluntário. Além disso, foi estabelecida uma data limite para envio das informações, após a qual o não envio de respostas seria considerado como não interesse em participar. Esta informação foi também explicitada na carta-convite (Apêndice 2).

Foram contatados 142 centros de atendimento, dos quais 25 são unidades da RRRDCF e 117 não-RRTDCF. Deste total, 62 (43,7%) confirmaram interesse em participar do cadastro, dois (1,4%) solicitaram exclusão e 78 (54,9%) não se manifestaram. O quadro a seguir apresenta distribuição geográfica, existência ou não de vínculo com a RRTDCF e áreas de intervenção dos centros cadastrados.

Distribuição geográfica, vinculação à RRTDCF e áreas de intervenção das unidades participantes do Cadastro voluntário dos centros de atendimento a pessoas com anomalias craniofaciais do Brasil

UF	RRTDCF	Áreas de intervenção ¹						
		Odontologia	Cirurgia	Fonoaudiologia	Atendimento familiar, serviço social e psicologia	Pediatria, crescimento/ desenvolvimento e nutrição	ORL	Aconselhamento genético
PA		*		*	*	*	*	
PI	*	*	*	*	*	*	*	
PI			*	*	*	*	*	
CE		*	*	*	*	*		*
CE								*
CE								*
CE				*				
RN		*	*	*	*	*	*	*
RN		*	*		*			
RN	*	*	*	*	*	*	*	*
PE	*	*	*	*	*	*	*	*
PE		*	*					
AL								*
BA			*					
MS				*				
ES		*		*	*	*	*	
RJ	*	*	*	*	*	*	*	
RJ		*	*	*	*	*	*	
RJ								*
RJ		*	*					
RJ				*				*
SP	*	*	*	*	*	*	*	
SP	*	*	*	*	*	*	*	*
SP	*	*	*	*	*	*	*	*
SP								*
SP	*	*	*	*	*			*
SP							*	
SP								*
SP		*	*					*
SP								*

Distribuição geográfica, vinculação à RRTDCF e áreas de intervenção das unidades participantes do Cadastro voluntário dos centros de atendimento a pessoas com anomalias craniofaciais do Brasil (cont.)

UF	RRTDCF	Áreas de intervenção ¹						ORL	Aconselhamento genético
		Odontologia	Cirurgia	Fonoaudiologia	Atendimento familiar, Srvço social e psicologia	Pediatria, crescimento/ Desenvolvimento e nutrição			
SP		*		*	*				
SP									*
SP		*		*	*	*			
SP			*	*	*	*			
SP		*	*						
SP		*	*						
SP		*	*	*	*	*	*		
SP		*	*	*	*	*	*		*
SP									*
SP									*
SP									*
PR	*	*	*	*	*	*	*		*
PR		*	*						
PR									*
PR		*		*	*	*			
PR		*		*	*				
SC	*	*	*	*				*	*
SC				*	*	*			
SC	*	*	*	*	*	*	*	*	
SC		*	*	*	*	*	*	*	
RS	*	*	*	*	*	*	*	*	
RS	*	*	*	*	*	*	*	*	
RS		*	*	*	*			*	
RS		*		*					
RS		*	*	*			*		
RS			*						
RS			*	*			*		
RS			*						
RS			*						
Total	13	36	34	36	29	25	23	23	

¹Baseados nos parâmetros desenvolvidos pela American Cleft Palate Craniofacial Association (Strauss, 1998)

Brazilian database on orofacial clefts

Este capítulo está dedicado à apresentação do projeto de banco de dados de fendas orofaciais do Brasil. Este projeto foi elaborado como parte do doutorado da autora no *WHO-collaborating Centre for Craniofacial Research, Dental Hospital and School, University of Dundee, Scotland*.

Conforme definido no cronograma de execução da tese, aprovado pelo Programa de Doutorado com Estágio no Exterior da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior, a validação dos instrumentos de coleta de dados não foi incluída nesta etapa e deverá ser feita posteriormente.

Desse modo, neste capítulo serão apresentados os fundamentos teóricos, objetivos e métodos do projeto. Os questionários e manuais referidos no texto estão dispostos nos Apêndices 3, 4 e 7-12 desta tese.

Brazil's Craniofacial Project
State University of Campinas
State University of Alagoas
Federal University of Alagoas
WHO-collaborating Centre for Craniofacial Research
University of Dundee

BRAZILIAN DATABASE ON OROFACIAL CLEFTS

Dundee, Scotland

August, 2007

Brazil's Craniofacial Project
State University of Campinas
State University of Alagoas
Federal University of Alagoas
WHO-collaborating Centre for Craniofacial Research
University of Dundee

BRAZILIAN DATABASE ON OROFACIAL CLEFTS

Elaboration: Dr. Isabella L. Monlleo

Supervision: Prof. Peter A. Mossey and Prof. Vera L. Gil-da-Silva-Lopes

Advisory: Prof. Pierpaolo Mastroiacovo

*Support: PhD Program / Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
(CAPES) - Brazil*

Dundee, Scotland

August, 2007

	Pág.
Acronyms and abbreviations.....	84
List of boxes.....	85
Summary.....	86
1- Background.....	87
1.1- General aspects of craniofacial anomalies.....	87
1.2- Registers and databases on CFA.....	88
1.3- The Brazilian system for craniofacial care.....	89
1.4- Strategies to improve the quality of healthcare for persons with CFA in Brazil.....	91
2- Goal and aims.....	92
2.1- Goal.....	92
2.2- Short-term aims.....	93
2.3- Middle-term aims.....	93
2.4- Long-term aims.....	94
3- Project activities.....	94
4- Methods.....	95
4.1- Study design.....	97
4.2- Target population.....	98
4.3- Eligibility criteria.....	98
4.4- Study methods and tools.....	98

4.5- Validation of the record form and manual.....	99
4.6- Implementation plan.....	100
4.7- Data storage, processing and analysis.....	101
5- Operational definitions.....	102
6- Human resources.....	104
6.1- Executive steering group.....	105
6.2- Advisors.....	105
6.3- Project's management team.....	106
7- Satellite studies.....	106
7.1- Biobank.....	106
7.1.1- Rationale and aim.....	106
7.1.2- Methods.....	107
7.2- Studies on organization and delivery of care.....	109
7.2.1- Rationale and aim.....	109
7.2.2- Methods.....	110
A- Care assessment at the units of the RRTDCF.....	111
B- Database of professionals and assessment of treatment protocols.....	111
C- Follow-up studies on surgical treatment and morbidity/mortality.....	112
D- Patient/parent satisfaction studies.....	113
8- Ethical and confidentiality issues.....	113
9- References.....	116

ACRONYMS AND ABBREVIATIONS

CAIF	Centro de atendimento integral ao fissurado
CFA	Craniofacial anomalies
CLEFTSIS	The National Managed Clinical Network for Cleft Services in Scotland
CL/P	Cleft lip – with or without cleft palate
CP	Cleft palate
DNA	Deoxyribonucleic acid
ECLAMC	Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congenitas
ENT	Ear, nose and throat therapist
EPI6	Epi-Info 6 – software
EPR	Electronic patient record
FISH	Fluorescent in situ hybridization
GEI	Gene/environment interaction
HCPA	Hospital de Clinicas de Porto Alegre
ICD-10	International Classification of Diseases (10 th edition)
ICBDSR	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research
IDCFA	International Database on Craniofacial Anomalies
IPDTC	International Perinatal Database of Typical Orofacial Clefts
NADEF	Núcleo de atendimento aos defeitos da face
NHM	National health System
OMIM	On line Medelian Inheritance in Man
RRTDCF	Rede de Referencia no Tratamento de Deformidades Craniofaciais
SG	Serviço de genética
SGC	Serviço de genética clinica
SUS	Sistema Único de Saúde
UNICAMP	Universidade Estadual de Campinas
WHO	World Health Organization

LIST OF BOXES

	Pág.
Box 1 Definitions of epidemiological terms used.....	96
Box 2 Coding system for clinical description, dysmorphic assessment and diagnosis.....	102
Box 3 Definitions and codes for orofacial clefts and Pierre Robin sequence.....	103
Box 4 Definitions for clinical descriptions and diagnosis.....	104
Box 5 Code system for biological samples.....	108

Summary

The implementation of the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment in 1998 was an attempt of the National Health Ministry to organize health care for persons with cleft lip and/or palate and cleft palate in the public health system. However, it was not preceded by any assessment of the impact of these anomalies on the Brazilian population nor followed by evaluations of the policy implemented. The first evaluation of craniofacial health care in Brazil was held in 2004 by our team as part of the initial activities of the Brazil's Craniofacial Project. Two networks of public services were identified. They overlap each other in geographical distribution, institutional affiliation, type of anomalies treated, and funding, which is mainly governmental. This situation implies a waste of effort and resources. Furthermore, despite the large number of units in operation, regional disparities, structural and functional constraints and lack of coordination, still remain as unsolved problems. The aim of this project is to set up a nation-wide, prospective, hospital-based, and multi-disciplinary database on orofacial clefts, the most frequent and potentially preventable craniofacial anomalies. It is designed to run as a continuous and flexible process to which new aims and tools can be aggregated. The following information will be initially collected: (1) obstetric, birth, neonatal and medical history; (2) socioeconomic status; (3) family history; (4) clinical picture and dysmorphic assessment (including verbatim description and standardized photographs) and (6) diagnosis. Besides the core purpose of recording and clinical monitoring, further satellite studies will be given as optional packs, comprising: (1) biobank of DNA; (2) general care assessment; (3) database of healthcare professionals and assessment of treatment protocols within and between disciplines; (4) follow-up studies on surgical treatment and morbidity/mortality and (5) patient/parent satisfaction studies. Immediate benefits are to provide a comprehensive and population-specific source of information on CFA in Brazil and seed an exemplary clinical network suitable for studies on phenotype-genotype correlation, prevention and quality of healthcare. The strategy presented is not a governmental initiative, but a long-term project elaborated by our team along with the World Health Organization-collaborating Centre for CFA Research of the University of Dundee and the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. The combined efforts of government, Non-governmental Organizations,

professionals and parental associations is we believe the best strategy to address the challenges of CFA in Brazil in a fair, equitable, achievable, efficient and cost-effective way.

1- Background

1.1- General aspects of craniofacial anomalies

Craniofacial anomalies (CFA) are an important, diverse and complex subgroup of birth defects, in which craniofacial morphology and function are disrupted, as can be seen, for example, in orofacial clefts, otomandibular anomalies, holoprosencephaly and craniosynostosis. They include isolated, syndromic and associated cases, the better understanding of which requires studies on the role of genes, genetic susceptibility and gene/environment interactions [1, 2, 3, 4, 5].

Their prevalence is variable according to the geographical region and ethnic group considered. Isolated cleft lip with or without cleft palate (CL/P) and cleft palate (CP) are the most common examples, occurring in approximately 1/600 newborns babies worldwide. Different studies reveal that associated anomalies occur with a frequency of 44 – 64% in patients with clefts. [3, 4, 5, 6, 7].

Despite the fact of being severe, many CFA do not necessarily have a lethal impact at birth in the more developed nations. However they can cause considerable disruption to patients' lives and their families [6]. Multidisciplinary, team-based, coordinated and family-centred health care is accepted as the state of the art in this field.

Participation of clinical geneticists in the teams is important to improve accuracy of the diagnosis and genetic counselling, which are crucial to assist with family planning, to enhance quality of care, and to provide better understanding of genetic basis and gene-environment interactions. This statement is on the basis of efficient and effective prevention measures [3, 8, 9].

Aware of these aspects, the World Health Organization (WHO), through its Human Genetics Program, launched in 2000 a specific project for addressing the global challenges of CFA. The main aims of this project were (1) to establish an international network for consensus building, planning and protocol development for international, collaborative, biomedical and epidemiological studies, and (2) to create a directory of CFA research resources and a publicly-accessible research database on the Internet [3, 4, 5].

Since then, the project has been developed through the following interrelated areas, each of them with specific aims and strategies: (1) genetics; (2) gene-environment interactions (GEI); (3) prevention; (4) treatment and (5) global registry and database [3, 4, 5].

Up to now, some of the most important results comprise an international consensus on the health care needs of patients with CL/P and CP, recommendations on organization of services including minimal composition of the multidisciplinary teams, principles for record-taking, and the implementation of the International Perinatal Database of Typical Orofacial Clefts (IPDTC) [3, 4, 5].

1.2- Registers and databases on CFA

Registers and databases have emerged as powerful tools for gathering information not only for epidemiologic approaches, such as surveillance, but also for investigation of causes, prevention, and evaluation of outcomes [3, 4, 5]. Therefore, registers and related databases virtually underpin all areas of interest of the WHO's CFA project.

Moreover, they can be used for accumulating and disseminating knowledge through education of professionals and the general public, aiming towards prevention of unnecessary suffering, improvement of healthcare, primary prevention and elimination of erroneous beliefs that still remain in some cultures [3, 4, 5]. On humanitarian and ethical grounds, these are the ultimate reasons for research in CFA or other birth defects.

There is no single database or register on CFA in operation in Brazil. The scarce epidemiological data available are limited to specific anomalies and patients who have been evaluated and followed up in specific hospitals. Hence, data are not standardized, are unreliable, incompletely ascertained and do not represent the prevalence of CFA in the country [10].

On the other hand, the Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations (Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas - ECLAMC), a hospital-based, neonatal, non-governmental, non-institutional and voluntary register, still remains the most important and extensive source of information on birth defects in Brazil [12]. Its scope, however, covers 3.97% of births in the country. According to the ECLAMC, the prevalence of CL/P in Brazil is 12.82/10,000, while for CP it is 5.33/10,000 [11].

In 1999, the National Health Ministry (NHM) included a question on birth certificates for registering birth defects, the completion of which is compulsory [12]. Although this is the first official attempt to establish a population-based register on birth defects in Brazil, it has not been applied sensibly, comprehensively or uniformly, leading to unreliable data.

1.3- The Brazilian system for craniofacial care

Public health service provision in Brazil is based on the Unified Health System (Sistema Unico de Saude- SUS). The SUS was established in 1988 by the Brazilian Federal Constitution and operates throughout the country, covering currently around 75% of the whole population. Universal and equal access to health care services and procedures are fundamental principles of this system. This should involve integral care, regionalization, hierarchical organization, decentralization of funding and responsibility for the management primary and secondary care services, and social participation [14, 15, 16].

Despite little epidemiological data on CFA in Brazil, the first initiative for its inclusion in the SUS occurred in 1993. Since then, treatment for CL/P, CP and osseointegrated implants have been provided. An important improvement occurred in 1998

through the establishment of the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment (Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais – RRTDCF) [16].

However, it was not preceded by any assessment of the impact of these anomalies on the Brazilian population. There still remains a dearth of information regarding clinical characteristics, risk factors, and health and social needs of persons with these birth defects in the country. Furthermore, no formal evaluations of the policy implemented or audit of outcomes were held during this period [10, 17, 18, 19].

The first evaluation of the CFA healthcare system in the country was held by our team under the umbrella of the Brazil's Craniofacial Project, in 2004. Two networks of public services were identified. The first one is formal and represented by units grouped in the RRTDCF. The second is informal and comprises 82 units which overlap the RRTDCF regarding many aspects such as geographical distribution, institutional affiliation, source of funding, and type of CFA treated, which is mainly represented by patients with CL/P [17, 18, 19].

The RRTDCF comprises 29 units distributed all over the country. Among them, 25 are specifically licensed by the NHM to assist persons with CL/P and CP, and four to perform cochlear implants as their single activity. The cochlear teams assist patients with different health problems, CFA inclusive [17, 18].

RRTDCF units are mainly located in the southeast region of the country and in universities. Ear, nose and throat (ENT), speech and language therapy, psychology, dentistry, plastic surgery and paediatrics are the most frequent specialties [17]. Although grouped as a network, their activity is uncoordinated. Furthermore, rules adopted by the NHM to license these units are not based on the current international standards on CFA care [17, 18].

Non-RRTDCF units are not recognized by the NHM as CFA centres. They are heterogeneous regarding service provided, areas of intervention, composition of the teams, and configuration, which comprises independent clinics, combined clinics and parental associations [19].

There are an insufficient number of clinical geneticists and a significant shortfall in genetic counselling in both networks. In these circumstances, untrained professionals have been providing genetic information [19].

Clearly the implementation of the RRTDCF was an attempt of the NHM to organize health care for persons with CL/P. However, evaluation conducted by the Brazil's Craniofacial Project disclosed a dichotomy between what was planned and what happens in CFA healthcare in Brazil. Co-existence of two networks is in contravention of the principle of hierarchical organization and regionalization of the system and might be a duplication of efforts and waste of financial resources [19].

Moreover, the current system does not ensure the same opportunities regarding access and quality of care for all persons with CFA in Brazil. Regional disparities, structural and functional constraints, and lack of coordination and collaboration among units within themselves and other levels of the health system are unsolved problems. As a consequence, many patients are treated later in life and some remain untreated. Furthermore, for those who receive surgical treatment, the follow-up can fail due to geographic remoteness and cost of travel. This situation compromises equality and humanitarian principles on which the SUS was conceptualised [19].

1.4- Strategies to improve the quality of healthcare for persons with CFA in Brazil

Implementation of a national database on CFA may be a strategy to address the problems identified in the Brazilian CFA healthcare system. Considering the intrinsic complexity and challenges of this proposal, the plan is to start as a nation-wide, prospective, hospital-based, and multi-disciplinary database on orofacial clefts. The current situation of birth defects surveillance in Brazil does not allow good ascertainment and due to this prevalence monitoring will not be included as an initial aim.

The database will be structured according to the WHO recommendations, the 'US National Birth Defects Prevention Study' (NBDPS, Centres for Disease Control and Prevention, 2001), and European Scientific Foundation (ESF) common core protocols,

and informed by examples of successful experiences in other parts of the world, such as the managed clinical network for cleft treatment (CleftSis) that exists in Scotland [4, 5, 20, 21, 22].

Immediate benefits are to provide a comprehensive and population-specific source of information on CFA in Brazil and seed an exemplary clinical network suitable for studies on phenotype-genotype correlation and quality of healthcare. This proposal has the potential to contribute to improve health care, quality of services and standard of living of persons with birth defects, and in particular orofacial clefts, in Brazil.

The combined efforts of government, Non-governmental Organizations, professionals and parental associations is we believe the best strategy to address the challenges of CFA in Brazil in a fair, equitable, achievable, efficient and cost-effective way.

2- Goal and aims

2.1- Goal

Setting up a national database on patients with CL/P and CP assisted at the units of the Brazilian Reference Network on CFA Treatment. Data will be used to provide evidence for the Brazilian health authorities that it is possible to address the challenges of CFA in a fair, equitable, achievable, efficient and cost-effective way. Therefore, our fundamental goal is to contribute to alleviate suffering and to enhance the chances that persons with orofacial clefts in Brazil will receive the best care possible through the SUS wherever they are born or live.

Specific aims of the project are arranged in terms of time-windows and comprise three distinctive phases towards the (re)formulation of the healthcare policy for and the improvement of quality of care and standard of living of persons with orofacial clefts in Brazil.

2.2- Short-term aims - (to be achieved in a period of 1 to 3 years)

- ✓ to build up and implement a nation-wide, hospital-based and longitudinal feeding database on clinical characteristics (including familial history and dysmorphic assessment) of persons with isolated and syndromic orofacial clefts;
- ✓ to create a nation-wide biobank of DNA of CL/P and CP;
- ✓ to build up and implement a database of professionals entrusted with cleft care at the units of the RRTDCF;
- ✓ to collect information and evaluate treatment protocols used at the units of the RRTDCF for isolated CL/P and CP;
- ✓ to collect information on morbidity and mortality of persons with isolated CL/P and CP assisted through the RRTDCF;
- ✓ to collect information on satisfaction of patients treated through the RRTDCF;
- ✓ to share data and participate in collaborative studies on clinical, genetic and preventive aspects of orofacial clefts, along with international registers and databases such as the IPDTC, the International Database on Craniofacial Anomalies (IDCFA), the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) and the ECLAMC.

2.3- Middle-term aims - (to be achieved in a period of 3 to 5 years)

- ✓ to provide a comprehensive clinical and genetic characterization of isolated and syndromic orofacial clefts in the Brazilian population;
- ✓ to describe and assess organization, delivery and quality of care of persons with CL/P and CP in Brazil;
- ✓ to set up appraisal and audit systems for participating services and units with a view to improve the quality of care and prevention.

2.4- Long-term aims (to be achieved in a period of 5 to 10 years)

- ✓ to use information gathered to redesign the current network in accordance with the principles of universality, equity, integral care, regionalization and hierarchical organization of the SUS and explore the feasibility of using 'Electronic Patient Record'(EPR) technology;
- ✓ to develop agreed policy statements and practice guidelines on CL/P and CP health care, including a system for identifying and following patients through life (care pathways) based on evidence and well-established experiences;
- ✓ to develop agreed policy statements and guidelines for further audit of outcomes, based on evidence and well-established experiences;
- ✓ to build up agreed protocols for implementing a genetic and genetic epidemiology program using biologic material gathered for future studies on prevalence and prevention;
- ✓ to extend the database to other established units which are not currently included in the RRTDCF;
- ✓ to extend the database to other CFA.

3- Project activities

- ✓ Case by case collection of clinical and familial information;
- ✓ Cross-sectional and longitudinal clinical research on CL/P and CP;
- ✓ Retrospective and prospective studies on organization, delivery and quality of care;
- ✓ Collection of biological samples (saliva and blood);
- ✓ Consensus meetings of professionals entrusted with orofacial cleft care for developing agreed practice guidelines and policy statements on health care and audit of outcomes;

- ✓ Implementation of educational programs for professionals, patients and public on clinical, genetic and preventive aspects of orofacial clefts;
- ✓ Share and exchange of information on orofacial clefts with stakeholders within and outside the country;
- ✓ Collaboration with international surveillance systems through reporting unusual occurrence of a given clinical picture or putative risk factors;
- ✓ Promotion of and participation in multicentre studies at national and international levels.

4- Methods

Some epidemiological definitions must be revised in order to clarify which kind of study will be designed. Concepts adopted in this study are summarized in Box 1.

Additionally, number and type of sources of information, age group, clinical pattern and professional skills, are crucial aspects to be stated. These aspects and other methodological details are given in the correspondent sections of this project.

Box 1- Definitions of epidemiological terms used¹

Term	Definition
Registry Register	System of continuous registration. Actual document or file of data on all cases of a particular disease or other health relevant condition in a defined population, such that the cases can be related to a population basis. If the cases are followed up regularly, information on remission, exacerbation, prevalence and survival can also be obtained. For registers, the quality of recorded data should be of more concern than completeness of ascertainment.
Database	An organized set of data or collection of files that can be used for a specific purpose.
Population-based register/database	Records data relating to all births (including live births and stillbirths and, where appropriate, pregnancies terminated because of prenatally diagnosed birth defects) to mothers resident within defined area, irrespective of where the birth takes place.
Hospital-based register/database	Records data relating to babies born in a specific hospital (or hospitals), irrespective of where mother lives.
Collaborating register/database	Any register or database that registers cases prospectively.
Contributing register/database	It is a collaborating register that makes data available for inclusion in a central database. There are two types of contributing register: partner and primary registers.
Non-contributing register/database	A register that does not submit data, either directly or indirectly, to the central database. This is because some registers and databases may wish to be part of the register network but do not meet one or more of the criteria for a contributing register.
Primary register/database	A register that provides data directly to the central database.
Partner register/database	A register that provides data indirectly to the central database, usually via a primary register.

¹WHO, 2003; WHO 2006 *apud* Last, 1995; WHO 2007

4.1- Study design

This is a nation-wide, hospital-based, voluntary, collaborating, contributing and primary database on orofacial clefts in the Brazilian population. Considering the voluntary and collaborative basis of the proposal, some of the main advantages, benefits and incentives that professionals can find are:

- a) to be in contact with colleagues and researchers inside and outside Brazil dedicated to the same subject;
- b) to participate in, coordinate or propose other studies using the whole database. Data collected can be supplied to participant units for the pursuit of other studies controlled through consortium agreement (see section 8 for details);
- c) to contribute actively with the process of evaluation of the current healthcare system for persons with orofacial clefts in Brazil;
- d) to engage in a collective effort to reformulate the national health policy for persons with orofacial in Brazil;
- e) to ratify responsibility for developing optimum systems for benefit of patients and families in their care.

The project is planned to run as continuous and flexible process in which new aims and tools can be aggregated according to the experience gained. Therefore, besides the core purpose of clinical registration and recording, further satellite studies will be given as optional packs. These studies are designed as a sequence of stages with progressive levels of complexity. According to the choices of the participant units, descriptive and analytical approaches can be also developed (see section 7 for details).

4.2- Target population

Children with orofacial clefts assisted through the units of the RRTDCF. Isolated cleft lip with or without cleft palate (CL/P), isolated cleft palate (CP), Pierre Robin sequence, X-linked cleft, multiple congenital anomalies and syndromes which include orofacial clefts, will be recorded as separate subsets.

4.3- Eligibility criteria

All children with orofacial clefts as described in the section ‘operational definitions’ at whatever age, and with treatment performed or planned at the units of the RRTDCF after dd/mm/2008 until dd/mm/2008.

Cases of multiple congenital anomalies and syndromes which include orofacial clefts will be recorded, however they will not be analysed at this stage. Abortuses, stillbirths, holoprosencephaly, cleft uvula, and submucous cleft, will be excluded.

4.4- Study methods and tools

Clinical and familial data will be collected prospectively and the database will be fed case by case. Information from patients will be taken for general analysis. Other specific study methods will be defined when hypotheses come up.

Complete clinical and familial data comprise:

- ✓ Obstetric, birth, neonatal and medical history;
- ✓ Socioeconomic status;
- ✓ Family history (at least 1st, 2nd and 3rd degree relatives);
- ✓ Clinical picture and dysmorphic assessment (including verbatim description and standardized photographs);
- ✓ Diagnosis.

Information will be collected using a case record form developed using Microsoft Access. Questions will be based on the ESF ‘common core protocols’, the ‘US NBDPS, WHO recommendations, the CleftSiS and the ECLAMC [4, 5, 20, 21, 22, 23].

Procedures for collecting data will comprise interview, observation, physical examination and standardised clinical photographs of the craniofacial region (frontal and lateral), hands, feet and intra-oral views at the time of surgery.

If genetic (cytogenetics, FISH and/or further molecular analysis), biochemical tests, ultrasound and X-ray images are made as part of the usual clinical investigation of specific cases (e.g. 22q11 deletion, multimalformed infants, etc) in a specific service or unit, they should be recorded.

In order to improve accuracy and reliability, operational definitions, instructions and examples on how to complete the case record form and take photographs, will be compiled in a practical manual.

A preliminary paper-based version of the case record form and its manual is given in “Apêndices” 3 and 4, respectively.

4.5- Validation of the record form and manual

The case record form and manual will be tested throughout six months. For this purpose, data will be collected in two distinct set of units previously studied by our group. These two groups are already defined with their respective representatives confirmed, as shown below:

- 1) Three units of the RRTDCF which have multidisciplinary teams with at least one clinical geneticist as an effective member:
 - a- Centro de Atendimento Integral ao Fissurado labiopalatal – CAIF (Curitiba-PR);
 - b- Centrinho Prefeito Luiz Gomes (Joinville – SC);
 - c- Centro de Atenção aos Defeitos da Face - CADEFI (Recife-PE).

2) Four genetic units which regularly evaluate cleft patients but are not part of the RRTDCF:

- a- Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (Porto Alegre-RS);
- b- Serviço de Genética do Hospital Geral César Cals (Fortaleza-CE);
- c- Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de da Universidade Estadual de Campinas (Campinas-SP);
- d- Serviço de Genética da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (São José do Rio Preto-SP).

At this stage of the project, all patients must be evaluated by a clinical geneticist who must use operational definitions and descriptors listed in the manual.

After validation and adjustments made in the case record form and manual, the pilot-project will be implemented.

4.6- Implementation plan

The Brazilian database on orofacial clefts is aimed to gather information from all 25 RRTDCF units licensed to perform CL/P and CP treatment in a phased manner. Therefore, after validation, a twelve months pilot-project will be proposed to the units that have clinical geneticists as members of the multidisciplinary teams ($n = 11$) (“Apêndice” 5). At the subsequent phase, the 14 units without clinical geneticists (“Apêndice” 6) will be invited to participate.

The starting point will be a letter sent to the directors of the units given details and inviting them to join the project. Those that show interest will be personally visited by a member of the coordination of the project in order to discuss level of participation,

professionals locally involved, and ethics and confidentiality aspects. At the end of the meeting, participation of the unit will be formalized through a contract.

In the future, according to the experience gained, this approach can be extended to other Brazilian units which are not currently included in the RRTDCF and also to other CFA.

4.7- Data storage, processing and analysis

Record forms will be preferably received in electronic form by the coordinating centre where they will be revised before processing. For those units that do not have access to the internet, it will be possible to collect data using a paper-based record form which will be entered manually.

All raw data will be retained. After review, the coordinating centre can validate data and, if necessary, re-contact participating units for data correction.

Data from all cases of Pierre Robin sequence, micrognathia, syndromes, multiple congenital anomalies and additive random malformations will be reviewed at a special clinical session with at least two independent clinical geneticists and, if diagnosis is not clear, more information will be requested. Unusual multiple congenital anomalies and rare syndromes will be presented and discussed at annual meetings.

The electronic database will use Microsoft Access© and Excel©, while data processing and analysis will use STATA© and EPI6© along with other relevant data processing electronic software.

Data coding will be done centrally by the coordinating team. In order to allow data comparison and participation in international studies, the code system for clinical description, dysmorphic assessment and diagnosis will be similar to that adopted by the ICBDSR (Box 2).

Box 2- Coding system for clinical description, dysmorphic assessment and diagnosis

Variable	Code
Verbatim description	As it is in the original record form.
Type of cleft	ICD – 10 and extensions.
Additional malformations	ICD – 10 and extensions.
Final diagnosis	111111 - if it is an isolated defect or sequence.
	OMIM – if it is a Mendelian syndrome
	ICD-10 – if it is a chromosomal abnormality or other syndrome that is not included in the OMIM system.
	Number of unrelated major defects identified, expressed as a sequence of 6 digits starting with ‘222222’ - if it is an infant/child with multiple congenital anomalies not recognizable as a ‘known syndrome’.
	Number of unrelated major malformations identified, expressed as a sequence of six digits starting with 222ADD if it is an infant/child with a combination of two or more major defects with evidence of distinct aetiological factors.
Evidence of diagnosis	Who and/or which tests have defined the diagnosis.

Lists of descriptors, inclusions and exclusions, as well as conditions that should be considered as related entities and counted as one defect will be included in the practical manual.

Images such as clinical photographs, radiographs, ultrasound images, etc, will be coded and linked to ensure confidentiality.

5- Operational definitions

Heterogeneity of terminology for describing and classifying birth defects as well as incompleteness of coding systems are recognised problems in dysmorphology. These issues play an important role on accuracy and reliability of information collected and, consequently, on data processing and their potential comparability with data from

other sources. Unfortunately, up to now there are not universally adopted terms and codes for many birth defects and syndromic pictures.

Specifically regarding coding systems, among different ones currently available, the WHO International Classification of Diseases (ICD-10) is still the best choice, although it is not sufficiently detailed and requires use of extensions.

This system has been adopted by the ICBDSR, IPDTC, IDCFA and ECLAMC, and considering the purpose of data comparison, it will be also adopted in this study. The following boxes summarize the main definitions and codes used.

Box 3- Definitions and codes for orofacial clefts and Pierre Robin sequence

ICD-10 ²	Definition ¹
Q36	Cleft lip: A congenital malformation characterized by partial or complete clefting of the upper lip. Exclusions: median cleft lip part of holoprosencephaly sequence; rare and oblique facial clefts.
Q37	Cleft lip and palate: A congenital malformation characterized by partial or complete clefting of the upper lip with clefting of the alveolar ridge and/or the hard palate. Exclusions: any oral cleft part of the holoprosencephaly sequence; rare and oblique facial clefts.
Q35	Cleft palate: A visible congenital malformation characterized by a closure defect of the hard palate and/or soft palate behind the foramen incisivum without cleft lip. Exclusions: submucous cleft palate, occult cleft palate, cleft uvula. In some database cleft palate includes Pierre Robin sequence.
Q87.0	Pierre Robin Sequence: A congenital malformation characterized by a closure defect of the palate behind the foramen incisivum without cleft lip, associated to a significant micrognathia with or without a clinically relevant glossoptosis (retroposition of tongue) or respiratory distress.

¹Based on WHO/IDCFA (2006) and ICBDSR (2007)

²International Classification of diseases 10th edition (ICD-10)

Box 4- Definitions for clinical descriptions and diagnosis¹

Major defect: Any malformation that has a relevant impact on the health of the infant and needs medical or surgical treatment.
Isolated defect: Any case with only one major malformation or sequence. Example: bilateral cleft lip + nose deformities.
Sequence: Any case with two or more malformations that have a primary defect in common and are part of known embryologic cascade of events or are pathogenically related. According to this definition, a sequence is an isolated defect. Example: Pierre Robin sequence, two or more cardiac defects.
Unrelated defect: Defects are considered unrelated if they occur in different organs, systems or body sites <u>and</u> are not part of known embryologic cascade of events, are not pathogenically related or do not have a primary defect in common. Example: Bilateral cleft lip and palate + anophthalmia. The clinical picture can be recognized as a 'syndrome' when a single aetiological factor is demonstrated or have been heavily suspected by the scientific community.
Syndrome: Any combination of two or more major defects with a recognizable pattern due to a demonstrated single aetiological factor (e.g.: chromosome anomaly) or suspected by the similar recurrence of the pattern in a number of patients (e.g.: Catel-Manzke syndrome).
Known syndrome: Any combination of two or more major defects. Often a specific denomination can be attributed to the clinical picture and it can be coded using the ICD 10 and/or the Online Mendelian Inheritance in Man code (OMIM). When a chromosomal abnormality is found, the karyotype formula must be used as a code.
Multiple congenital anomalies: Any combination of two or more major defects for which aetiological factors have not been demonstrated or heavily suspected.
Additive random malformations: Any combination of two or more major defects with clear evidence of distinct aetiological factors.

¹Adapted from Castilla & Orioli (2004), WHO (2006) and ICBDSR (2007)

6- Human resources

As a collaborative project, all individuals involved will have roles and responsibilities clearly defined as follow:

6.1- Executive steering group

General coordination (State University of Campinas) and Regional office (Federal University / State University of Alagoas): project's administration, liaison, communication, data revision, validation and analysis.

- ✓ Coordination of database members meeting and genetic education program (Federal University of Alagoas): elaboration, implementation and evaluation of educational activities for professionals, patients and public.
- ✓ Team of associated specialist comprising (1) cytogenetics (State University of Alagoas and State University of Campinas); (2) molecular genetics (State University of Campinas); (3) Clinical genetics and dismorphology (Federal University of Rio Grande do Sul); (4) epidemiologic and bioinformatics (State University of Campinas): project's consultants.
- ✓ RRTDCF representatives: formal project's link with participant units;
- ✓ Parental association representatives: formal project's link with patients' and parents' representatives.

6.2- Advisors

The project has three international consultants:

- ✓ WHO Collaborating Centre for Craniofacial Anomalies Research/Dundee Dental School/University of Dundee / Dundee, Scotland;
- ✓ International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research / Rome, Italy;
- ✓ Estudio Colaborativo de Malformaciones Congenitas / WHO Collaborating Centre for the Prevention of Congenital Malformations / Rio de Janeiro, Brazil.

6.3- Project's management team

This will consist of mixed human resources from wide variety of specialties. Participation of clinical geneticists in the pilot-project will be compulsory. Other professionals such as surgeons, speech therapists, ENT, paediatricians, nurses, social workers, dentists, orthodontists, nutritionists and biologists can join the group depending on the respective composition of the participating units.

All these people will be educated on the project's significance, activities, their roles and responsibilities. Training on the use of record forms and practical manual as well as for collecting biological material and taking standardized photographs will be provided for people indicated for each unit.

7- Satellite studies

7.1- Biobank

7.1.1- Rationale and aim

Better knowledge of genetic factors and gene-environment interactions in orofacial clefts is critical for improving genetic counselling and developing preventive strategies. However, the intrinsic aetiological complexity of these birth defects besides other aspects, such as methodological heterogeneity, and insufficiently large series of patients and biological samples, has led to limited results. Collaborative banks of biologic material are regarded as a powerful strategy to address research challenges to identify genes involved in orofacial clefts as well as gene-gene and gene-environment interactions [5, 20].

The purpose of this satellite study is to gather material to build up a biobank of Brazilian CL/P and CP patients. The stored biological material will not be immediately used for testing specific hypothesis, but to allow future collaborative studies based on more homogeneous and accurate clinical groups.

7.1.2- Methods

Units that decide to join this satellite study can choose one between the following protocols:

- ✓ **Protocol 1 - collection of saliva for DNA extraction:** this will comprise buccal scrapes using cytologic brush for babies and younger children, and saliva collection from parents and relevant relatives;
- ✓ **Protocol 2 - collection of fresh blood sample for cell immortalization:** this will comprise samples of 2.5 ml of blood from patient and 10ml from parents and other relevant relatives, using EDTA anticoagulant.

These protocols are flexible and can be modified or adjusted according to the evolution of specific laboratory techniques and availability of financial resources.

For both protocols collection of samples from patient, mother and father, whether affected or not, are the ideal situation. However if father's sample is not available, a set comprising samples from the patient and his/her mother is acceptable. If there is at least an additional affected relative in the patient's family, it is recommended to get a sample from this relative and from other affected and unaffected relatives in this branch of the family.

It is expected that participating units will do all efforts to complete the protocol as it is designed, i.e. collecting samples from every individual listed as relevant relatives. The only acceptable exception is when patients, parents or relatives refuse to have their biologic material collected. Whatever is the choice of the participating unit collecting a complete family history is compulsory.

Samples will be linked and storage at the genetic lab of the Department of Medical Genetics of the State University of Campinas (Unicamp), Campinas, Brazil, according to the following protocol:

Procedures for labelling and coding samples

Samples should be collected using pre-labeled containers. Labels should be placed on both sides of the containers. Samples should be coded at the time of sampling and containers should contain only codes, as follow:

- ✓ Code of the participant unit– defined by the co-ordinator centre;
- ✓ Number of the family – according to units’ own records;
- ✓ Status as shown in Box 5.

Box 5- Code system for biological samples

Individual	Code
Patient	1
Father	2
Mother	3
Sibs (a,b,c...)	4
Paternal half-sib	5
Maternal half-sib	6
Paternal uncle/aunt	7
Maternal uncle/aunt	8
Paternal grandparent	9
Maternal grandparent	10
Father’s half-sib	11
Mother’s half-sib	12
Paternal first-cousin	13
Maternal first-cousin	14
Remote relative - specify clearly (e.g. father of paternal grandfather)	15

Example: Sample D/025/3 – it means that this sample is from the mother of the family nº 25 assisted at Centre D.

Instructions for collecting, storing and transferring samples as well as protocols for DNA extraction from saliva and cell immortalization will be defined according to international standards and their adequacy to local facilities.

7.2- Studies on organization and delivery of care

7.2.1- Rationale and aim

Although with a worldwide recognized centre of excellence, the Brazilian healthcare system for cleft lip and palate patients is fragmented. Inequity, regional disparities, lack of coordination and collaboration within and between units, are important problems [17, 18, 19].

The current system does not ensure that all persons who are born with orofacial clefts in the country will have the same opportunities regarding access and quality of care. Many patients are still treated later in life and some remain untreated. For those who receive surgical treatment, the follow-up can fail due to geographic remoteness and cost of travel. Moreover, national audit policy, and practice, data storage guidelines and clear systems for identifying and following patients through life are not established [17, 18, 19].

Besides prevention, improvement of the standard of living of persons affected by orofacial clefts must be the ultimate goal of any research in this field. To achieve this goal it is essential to ensure that services and procedures are available and accessible for patients wherever they are born or live.

It is equally critical to provide the best quality of care. This is an additional challenge because it is necessary to overcome the scientific gap which remains in this area and change current uncertainty and confusion for evidence-based interventions. Furthermore, the process of care in itself (the way in which it is delivered) and the outcomes (what is achieved) must be continuously audited [3, 4, 5].

Registers and databases can be designed to gather not only information about prevalence and clinical characteristics, but also on the process and outcomes of care which has been provided. For this purpose, it is essential to define and agree minimum clinical records.

Records can be used to examine philosophy, configuration and composition of the teams, clinical protocols, care pathways and coordination of care provided. This is essential information for self-evaluation purposes and intercentre comparison approaches [4, 5].

The general aim of this study is to evaluate the process of care (from structural organization to level of satisfaction) of patients with CL/P and CP treated through the RRTDCF. In order to achieve this aim, 4 independent but correlated sub-projects are planned:

- A-** Care assessment at the units of the RRTDCF
- B-** Database of professionals and assessment of treatment protocols
- C-** Follow-up studies on surgical treatment and morbidity / mortality
- D-** Patient/parent satisfaction studies

These sub-projects are designed to be developed as a sequence of stages with progressive levels of complexity, and involving different people at the units.

In the future, information gathered will be used to develop agreed policy statements and practice guidelines on cleft healthcare and audit of outcomes. Furthermore, interested services and/or units can take part in longitudinal monitoring of outcomes as recommended by the WHO.

7.2.2- Methods

The satellite studies will be presented to the units that had previously joined the database on orofacial clefts.

Units have to choose *a priori* in which sub-projects they are going to participate, but not decide case by case. Participation of the units must be formalized through a contract agreed in a specific meeting between their representatives and the coordination of the project. Type and level of participation as well as professionals locally involved, will be defined during the meeting.

Preliminary paper-base record forms for these studies are given in the “Apêndices” 7-10 and 12.

A- Care assessment at the units of the RRTDCF

This sub-project is aimed to assess how care is arranged at the units of the RRTDCF. For this purpose, the director or coordinator of the unit will be asked to fill in the ‘unit record form’ (“Apêndice” 7). Questions are based on the current international standards for cleft lip and palate teams and cover some aspects which were not assessed in the first phase of evaluation of the RRTDCF conducted by our group.

B- Database of professionals and assessment of treatment protocols

This sub-project is aimed to:

- ✓ build up a database of professionals entrusted with cleft care at the units of the RRTDCF;
- ✓ collect information on treatment protocols for CL/P and CP currently in use at the units of the RRTDCF;
- ✓ assess how heterogeneous or homogenous the units are in the following core areas of treatment: cleft surgery, dentistry, orthodontics, ENT, speech and language therapy and paediatrics.

Professionals of the unit will be initially contacted by letter/email and asked if they would like to join the project. A pre-registration code and PIN number will be sent to those who show interest. With the PIN number, professionals will be able to access the database and record their personal data and protocols, using a specific record form. For those who have not access to the internet, a paper-based record form will be provided (“Apêndice” 8).

C- Follow-up studies on surgical treatment and morbidity / mortality

This sub-project is aimed to collect prospective information on surgical treatment, morbidity and mortality of patients with isolated CL/P and CP who have been previously registered in the core database of the project. Cases of Pierre Robin sequence, cleft uvula, submucous cleft, holoprosencephaly, multiple anomalies and syndromes will be excluded.

Surgeons and paediatricians registered will be asked to participate in cross-sectional and longitudinal studies starting at date of the first evaluation of the patient up to 20 years old.

With the PIN number, they will be able to access the database and record data on follow-up of each patient under their responsibility. For those who do not have access to the internet, a paper-based record form will be provided.

Data will be collected using two record forms: (1) surgical treatment record form (“Apêndice” 9) and (2) paediatric follow-up record form (“Apêndice” 10). Each record form will be coded with 3 sets of codes: one for the patient, one for the service and one for the professional, to ensure record linking, confidentiality, and anonymity.

Validation of the record forms will comprise two strategies:

- 1- Evaluation performed by three surgeons and paediatricians not involved in the study
- 2- Six months of data collection and analysis at three voluntary units of the RRTDCF.

It is expected that units, services and professionals involved will do all efforts to complete the protocol as it is designed, i.e. recording information every time the patient is seen by each specialist.

In order to improve reliability and accuracy, instructions and examples on how to complete the record forms and take photographs, will be compiled in a practical manual (“Apêndice” 11).

D- Patient/parent satisfaction studies

This sub-project is aimed to assess degree of satisfaction, met and unmet needs of patients and their parents and/or guardians.

Patients who have been registered in the clinical database will be asked to fill in a paper-based anonymous form and return it to the coordinating centre in a pre-paid envelope.

Information will be collected for patients in the following age groups: around 1 yr (just after first surgery), 5yr, 10yr, 15yr, 20yr. The record form was adapted from CleftSis model [22]. It comprises 15 objective questions and a space for free comments (“Apêndice” 12).

8- Ethical and confidentiality issues

Ethics directions will be based on the Brazilian ethical guidelines for medical research provided by the National research ethics committee, via Research Ethics Committee from Unicamp, where other studies of the Brazil’s Craniofacial Project have been analysed and approved since 2002.

Aims, procedures, risks, burden and benefits of giving information for recording purposes will be briefed to patients and their parents or guardians and their queries will be clearly answered. Data collection procedures will start only after patients’ or parents’/guardians’ written consent.

The same procedures will be made for the genetic protocols involving DNA collection and storage. Additional information regarding strength of the screening test and possible need of further confirmatory tests will be also given.

Benefits of registration for birth defects is seen to be for the general good of the community as a whole and it may in some circumstances benefit the individual who provides the information, while the burden is borne by the individual from whom the data is sought.

Patients or parents/guardians will have full authority to withdraw their consent and discontinue participation at any time if they feel inconvenience.

Participation of the units must be formalized through a contract agreed in a specific meeting between a representative of the unit and the coordination of the project. Type and level of participation as well as professionals locally involved, will be defined during the meeting.

Data security and confidentiality will be ensured. For the purposes of genetic studies, data will be linked and anonymously stored in the Unicamp's genetic lab according to current international rules of data security and safety. All rules to avoid a possible identification will be followed.

Each institution, hospital or unit is responsible for ethical approval and to ensure that the informed consent is available from those participating in the project.

Confidential information gathered as part of this project, such as photographs or questionnaire data, should not be used by any member for any other purpose than that of the project. The access to these data is restricted only to the researchers really involved in the working activity as agreed in the executive committee level.

Aggregate data can be accessed by:

- ✓ Any health care provider (person or service) involved with the care of persons with CFA;
- ✓ Any researcher (person or service) who wants to face the improvement of care and/or prevention of CFA;
- ✓ CFA patients, their parents and relatives and support organizations who want data on aetiology, clinical pattern, quality of life, quality of services, etc.

If any researcher involved with the project wishes to use any material collected (e.g. data, biological specimens), for any other use, for example PhD studentship, an appropriate protocol with aims, methods and authorship should be submitted and approved by the executive steering group.

The coordination of the project will be given an advance notice of papers being prepared by researchers involved in the project at least one month before the paper is intended for submission for publication.

Interim publications, including abstracts, on methods and quality assurance and other issues relevant to the project will be circulated to all members by the coordinator prior to publication. Any opposition to the planned publication shall be made in writing to the coordination within one month of circulation.

A record for publications will be kept locally by each participating unit at their respective department or hospital, with researchers taking responsibility for circulation within their own research teams. The coordination should receive a copy of every publication or lecture for inclusion on the project's report.

9- References

- 1- March of Dimes Birth Defects Foundation: Global Report on birth Defects. The hidden toll of dying and disabled children. New York, March of Dimes Birth Defects Foundation, 2006.
- 2- World Health Organization (WHO): Collaboration in Medical Genetics. Toronto, WHO, 2002.
- 3- World Health Organization (WHO): Global strategies to reduce the health-care burden of craniofacial anomalies. Geneva, WHO, 2002.
- 4- World Health Organization (WHO): Global registry and database on craniofacial anomalies. Geneva, WHO, 2003.
- 5- World Health Organization (WHO): Addressing the global challenges of craniofacial anomalies. Geneva, WHO, 2006.
- 6- Cohen MM Jr: Syndromes with orofacial clefting; in: Wyszynski DF (ed): Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment. New York, Oxford University Press, 2002, pp 53-65.
- 7- Mossey PA, Little J: Epidemiology of Oral Clefts: an International Perspective; in: Wyszynski DF (ed): Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment. New York, Oxford University Press, 2002, pp 127-158.
- 8- Strauss RP: The American Cleft Palate-Craniofacial Association (ACPA) Team Standards Committee. Cleft Palate and Craniofacial Teams in the United States and Canada: A National Survey of Team Organization and Standards of Care. Cleft Palate-Craniofac J 1998;35:473-80.
- 9- Shaw WC, Semb G, Nelson P, Brattström V, Molsted K, Prah-Andersen B, Gundlach KKH: The Eurocleft Project 1996-2000: overview. J Craniomaxillofac Surg 2001;29:131-40.

- 10- Monlleo IL, Gil-Da-Silva-Lopes VL, Mossey PA: Why and how to build up a Brazilian registry on craniofacial anomalies?
- 11- Dutra MG. Resposta à solicitação referente à prevalência de fissura de lábio e/ou palato, fissura de palato e cobertura atual do ECLAMC no Brasil. [mensagem pessoal]. Mensagem recebida por: I.L.Monlleo@dundee.ac.uk em 22 ago.2007.
- 12- Horovitz DDG, Llerena JC, Mattos RA: Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. Cad de Saúde Pública 2005;21(4):1055-1064.
- 13- World Health Organization (WHO): Typical Orofacial Clefts- cumulative data by Register. http://www.who.int/genomics/anomalies/cumulative_data/en/index.html [accessed on 26/02/2007].
- 14- Elias PEM, Cohn A: Health reform in Brazil: lessons to consider. Am J Public Health 2003;93(1):44-48.
- 15- 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.
- 16- Brasil: Reduzindo as desigualdades e ampliando o acesso à assistência à saúde no Brasil 1998-2002. Brasília-DF, Ministério da Saúde, 2002.
- 17- Monlleo IL, Gil-da-Silva-Lopes VL: Craniofacial Anomalies: description and evaluation of treatment under the Brazilian Unified Health System. Cad de Saúde Pública 2006; 22(5):913-922.
- 18- Monlleo IL, Gil-da-Silva-Lopes VL. Brazil's craniofacial project: genetic evaluation and counseling in the Reference Network for Craniofacial Treatment. Cleft Palate-Craniofac J 2006;43(5):577-579.
- 19- Monlleo IL, Gil-da-Silva-Lopes VL. Evaluation of craniofacial care outside the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment. Cleft Palate-Craniofac J 2007 [submitted]

- 20- European Scientific Foundation (ESF) Scientific Network: Development of methods to investigate the interaction between nutritional, environmental and genetic factors in early human development: demonstration project on orofacial clefts.
- 21- The National Managed Clinical Network for Cleft lip and palate Services in Scotland (CLEFTSIS): www.nhsscotland.com/cleftsis. Accessed July, 2007.
- 22- Centres for Disease Control and Prevention (CDC). U.S. Department of Health and Human services. Public Health Services. National birth Defects Study – Mother Questionnaire CATU #version 3.11, 2001.
- 23- Castilla EE, Orioli IM: ECLAMC: The Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations. Community Genet 2004; 7:76-94.

5- DISCUSSÃO

Atenção a pessoas com anomalias craniofaciais no Brasil: avaliação e propostas para o Sistema Único de Saúde, título escolhido para esta tese, agrupa um conjunto de trabalhos inseridos no Projeto Crânio-face Brasil, iniciado em 2003. O primeiro deles, avaliação da RRTDCF, compôs a dissertação de mestrado da autora. No segundo, iniciado no primeiro ano do doutorado, a avaliação foi estendida a serviços de atenção a pessoas com ACF ligados ao SUS, porém não vinculados à RRTDCF.

As duas avaliações realizadas suscitaram, nos anos seguintes, a composição de um instrumento de utilidade pública, o cadastro dos centros de atendimento, e a elaboração de uma proposta de banco de dados de fendas orofaciais para o Brasil. Este último é um instrumento científico para coleta de informações que podem subsidiar a avaliação e formulação de políticas de saúde específicas para a área de ACF no Brasil.

Neste capítulo, pretende-se:

- ✓ Analisar a atenção a pessoas com ACF no Brasil considerando o conjunto dos centros estudados (ligados ou não à RRTDCF) à luz das políticas implementadas nesta área no decênio 1993-2003 e das diretrizes e princípios do SUS;
- ✓ Discutir os resultados do cadastramento dos centros de atendimento e as perspectivas de sua utilização;
- ✓ Explorar as potencialidades e limitações do banco de dados proposto.

5.1- A atenção a pessoas com anomalias craniofaciais no Brasil e o SUS

Partindo-se da análise das portarias e documentos do MS específicos para ACF (Brasil, 1993, 1999a, 1999b, 2002), verifica-se que as ações governamentais iniciadas em 1993 foram orientadas no sentido da garantia de universalidade da assistência, ampliação do acesso, regionalização e hierarquização da rede pública nesta área.

Essas ações compreenderam o estabelecimento de critérios para credenciamento de serviços, o credenciamento de unidades propriamente dito, a criação da RRTDCF e a inclusão de procedimentos específicos na tabela do Sistema de Informações Hospitalares e no Fundo de Ações Estratégicas e de Compensação (Monlleó, 2004; Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, 2006a).

As avaliações realizadas neste estudo mostraram que tanto unidades da RRTDCF quanto não-RRTDCF realizam os mesmos procedimentos, para a mesma clientela. Além disso, ambas têm financiamento predominantemente público (Monlleó et al., 2007b; Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, artigo submetido). Esta situação sugere que as ações implementadas não atingiram plenamente os objetivos propostos quanto à ordenação da oferta de serviços e procedimentos (Monlleó e Gil-da-Silva-Lopes, artigo submetido).

Poder-se-ia argumentar, por outro lado, que o maior número de serviços decorrente da co-existência de unidades RRTDCF e não-RRTDCF, traria o benefício da maior oferta, cujo resultado seria ampliação de acesso. Este argumento, entretanto, é frágil na medida em que maior oferta não necessariamente garante que os usuários do sistema de saúde tenham as mesmas oportunidades de acesso e consumo de serviços e procedimentos, nem tampouco se beneficiem de atendimento com padrão de qualidade uniforme ou, ainda, que tenham suas necessidades de saúde atendidas.

Em um país com as dimensões territoriais do Brasil, a concentração geográfica de serviços de saúde é um aspecto que pode dificultar - se não limitar ou mesmo impedir - o acesso daqueles que os necessitam, seja pelas dificuldades de deslocamento, seja pelos custos envolvidos. Em se tratando de condições clínicas que, a exemplo das ACF, requerem consultas de retorno, acompanhamento continuado e/ou permanência dos usuários por um longo período de tempo na unidade de atendimento, esse problema assume uma dimensão ainda maior.

Neste sentido, a concentração de oferta na região Sudeste é outro ponto que deve ser analisado cuidadosamente. Conforme discutido no Capítulo 2, o argumento da densidade populacional poderia ser tomado como justificativa para esta distribuição preferencial.

Embora esse continue sendo um argumento válido, outros fatores de natureza histórica na construção do sistema de saúde brasileiro devem ser considerados. Entre esses, destaca-se a existência de desigualdades regionais, seja em relação a financiamento, infra-estrutura e capacidade instalada, seja em relação à disponibilidade de recursos

humanos com o nível de especialização requerido (Viana S. et al., 2001; Viana A. et al., 2002; Brasil, 2002, Goulart, 2002; Souza, 2002 e 2003). Esses fatores podem estar relacionados à distribuição geográfica observada neste estudo.

Ao lado da ordenação da oferta, ampliação e garantia de acesso, a qualidade da atenção às pessoas com ACF e os fatores que nela interferem constituem outro importante aspecto a ser discutido. Neste sentido, é importante destacar que embora muito se tenha avançado no conhecimento desses defeitos congênitos, a definição de planos de tratamento cirúrgico e clínico é ainda motivo de debate e controvérsias, inclusive para as anomalias mais comuns do grupo, as fendas orofaciais (WHO, 2002).

A uniformização de critérios de composição de equipes, de acreditação de serviços e de auditoria de resultados, tem também sido reconhecida como um relevante problema que, superado, possibilitaria a execução de estudos multicêntricos, longitudinais e randomizados, fundamentais para a definição de condutas baseadas em evidências (Shaw et al., 1992, 2001; Strauss, 1998, 1999, 2002; Natsume e Precious, 2002; WHO, 2002).

Do mesmo modo, o investimento na qualificação e acreditação profissional, a promoção de educação continuada e a adoção de parâmetros de número de procedimentos/profissional/ano são fundamentais para a melhoria da qualidade da atenção oferecida (Shaw et al., 1992, 2001; Strauss, 1998, 1999, 2002; Hammond e Stassen, 1999; WHO, 2002, The National Managed Clinical Network for Cleft lip and palate Services in Scotland – CLEFTSIS, 2007).

Todos esses aspectos estão contemplados nas recomendações da WHO (2002) e de outros organismos internacionais ligados à área de ACF como o “Standards of Care for Cleft Lip and Palate in Europe” (EUROCLEFT) e a “American Cleft Palate-craniofacial Association” (ACPA).

Exceto pela menção aos “serviços que o hospital candidato ao credenciamento deve ter” na portaria SAS/MS 62, os demais parâmetros de qualidade não estão contemplados nos documentos referentes à área de ACF no SUS. Apesar disso, é possível que alguns serviços (vinculados ou não à RRTDCF) adotem parâmetros próprios e que, inclusive, tenham sistema de auditoria interna.

De fato alguns serviços brasileiros têm reconhecimento internacional como centros de excelência no tratamento de pessoas com fendas orofaciais. Contudo, por mais louvável que seja esta iniciativa, ela não preenche a lacuna deixada pela política formulada em relação ao compromisso e à responsabilidade com avaliação da qualidade da atenção oferecida.

Além disso, a não adoção de parâmetros como norma geral, acentua iniquidades e é perversa na medida em que a oportunidade de usufruir de serviços com alto padrão de qualidade fica condicionada ao local de nascimento ou residência e/ou ao esforço e “sorte” do usuário de conseguir atendimento em um centro de reconhecida excelência.

Ainda com relação ao tema da qualidade, a natureza multiprofissional, especializada, complexa e de longa duração do tratamento de pessoas com ACF, convoca para a reflexão sobre outros dois aspectos: a integração do cuidado e, no extremo, a integralidade da atenção.

Em diferentes culturas e sistemas de saúde, reconhece-se que a produção de cuidado especializado como a simples somatória de ações isoladas de cada profissional, o não estabelecimento de vínculos “paciente”/equipe e a descontinuidade do tratamento, constituem importantes limitações de qualidade (Cecílio, 1997, 2001; Mehry, 1999; Shaw et al., 2001; Strauss, 1999, 2002; Camargo Jr., 2003; Cecílio e Merhy, 2003; Teixeira, 2003; Hartz e Contandriopoulos, 2004; Pinheiro et al., 2007).

Assim, a configuração interna, a coordenação do trabalho e a comunicação entre os integrantes da equipe e entre estes e os profissionais dos demais níveis de atenção do sistema de saúde, são identificadas como estratégias indispensáveis para a melhoria do serviço oferecido (Cecílio, 1997, 2001; Mehry, 1999; Strauss, 1999, 2002; Pinheiro, 2001; Shaw et al., 2001; Merhy, 2002; Cecílio e Merhy, 2003; Pinheiro e Luz, 2003; Teixeira, 2003; Silva Jr et al., 2003; Hartz e Contandriopoulos, 2004; Pinheiro et al., 2007).

Analisando-se esses aspectos desde a perspectiva da política de saúde para ACF implementada no Brasil, verifica-se que o texto da Portaria SAS/MS 62 refere “(...) cadastramento de hospitais que realizem procedimentos integrados para reabilitação estético-funcional dos portadores de má-formação lábio-palatal (...)” (grifo da autora). Todavia, em nenhuma outra seção desta Portaria ou outro documento relativo à área,

está definido o conceito de “procedimentos integrados”, como oferecê-los ou como articulá-los com os níveis primário e secundário da atenção.

Mais uma vez, deve-se admitir a possibilidade de que alguns serviços de ACF, por iniciativa própria, operem de forma coordenada e integrada tanto internamente quanto em relação aos demais níveis do sistema de saúde. Ressalvadas essas exceções, infere-se que a atenção a pessoas com ACF, tal como está estruturada no Brasil, não tem sido realizada de modo integrado nem tampouco tem garantido integralidade. Esta hipótese é reforçada pelo exame da literatura, na qual a complexidade conceitual e operacional da diretriz integralidade está posta como um dos maiores desafios contemporâneos da construção do SUS (Cecílio, 2001; Acioli, 2001; Mattos, 2001, 2003, 2004; Pinheiro, 2001; Camargo Jr., 2003; Cecílio e Merhy, 2003; Ferla et al., 2003; Pinheiro e Luz, 2003; Teixeira, 2003; Silva Jr et al., 2003; Hartz e Contandriopoulos, 2004; Pinheiro et al., 2007).

Não há dúvidas de que o funcionamento adequado da referência/contrareferência dentro do sistema de saúde e o estabelecimento de mecanismos eficientes e eficazes de coordenação e comunicação entre os integrantes das equipes multiprofissionais de ACF seriam um importante avanço na superação desses problemas. Contudo, aprofundando um pouco mais a reflexão sobre integralidade, cabe questionar se esses mecanismos seriam suficientes para responder, de modo amplo, às necessidades das pessoas que buscam os serviços.

Uma pessoa com ACF busca cuidados de saúde não porque está doente, embora isso também possa acontecer. Busca cuidado e alívio para o sofrimento de ter limitações físicas e/ou funcionais.

Mas, que “tipo” de sofrimento é esse? Que significa, afinal, nascer (ou ter um filho) com uma “anomalia” craniofacial? Como é viver com um defeito desfigurante? Por que sofrimento passa alguém que tem um defeito que sequer pode ser escondido sob a roupa? Que, “corrigido”, muitas vezes deixa seqüelas?

Claro que não existe resposta única. O sofrimento humano é uma construção cultural e como tal é modulado por variações de tempo e lugar. Variações essas que se expressam sobre o plano da subjetividade, da particularidade, da individualidade,

da singularidade de cada pessoa (Cecílio, 2001; Mehry, 1999; Camargo Jr., 2003; Cecílio e Merhy, 2003).

Apesar de não haver resposta, deve-se enfatizar que uma política de saúde, um programa de saúde, um serviço de saúde, profissionais de saúde, que tenham na pessoa e no alívio do sofrimento o seu fim, não podem prescindir desses questionamentos.

Se o que se pretende é cuidar de pessoas, é necessário construir modelos de atenção capazes de realizar a escuta e apreensão (mais ampla possível) do sofrimento. Isto requer um passo adiante da oferta de cuidado para necessidades identificadas pelo instrumental da pesquisa epidemiológica e clínica. Requer colocar o indivíduo no centro da atenção. Reconhecê-lo como ser social e histórico. Como uma pessoa real, com frustrações e angústias, desejos e sonhos. E isto só é possível numa relação entre pessoas. Uma relação que estabeleça vínculos (Cecílio, 2001; Mehry, 1999; Acioli, 2001; Mattos, 2001, 2003, 2004; Camargo Jr., 2003; Cecílio e Merhy, 2003; Pinheiro e Luz, 2003; Teixeira, 2003; Hartz e Contandriopoulos, 2004; Machado et al., 2007; Pinheiro et al., 2007).

A escuta e apreensão das necessidades de saúde em seu sentido ampliado deve se traduzir em respostas também ampliadas. O direito à informação sobre o diagnóstico e suas implicações (inclusive quanto ao planejamento familiar), o controle da morbidade devida a complicações e a redução da incapacidade e da mortalidade, são importantes aspectos, porém não bastam.

Há de haver um esforço da equipe no sentido de auxiliar e apoiar aquela pessoa que busca cuidado na construção de sua autonomia e no alargamento das possibilidades de uma vida mais feliz, apesar das limitações impostas por sua condição clínica. Este é o fundamento da integralidade da atenção, uma das diretrizes básicas do SUS (Cecílio, 2001; Mattos, 2001, 2003, 2004; Camargo Jr., 2003; Cecílio e Merhy, 2003; Teixeira, 2003; Silva Jr et al., 2003; Machado et al., 2007; Pinheiro et al., 2007).

Dito desta maneira parece simples, mas não é. A literatura produzida enfatiza a necessidade não só de identificar quais são os novos saberes e práticas de profissionais de saúde que este modelo exige, mas também redefinir a organização do trabalho nos serviços,

a gestão e a formulação das políticas de saúde, na perspectiva de que assim se possa dar contornos e substância mais reais e concretos à integralidade (Cecílio, 2001; Cecílio e Merhy, 2003, Ferla et al., 2003; Silva Jr. et al., 2003; Teixeira, 2003; Machado et al., 2007).

Quando esse estudo foi planejado não havia informações sistematizadas sobre como a atenção a pessoas com ACF estava organizada no Brasil. Por esse motivo, os objetivos inicialmente definidos foram descrever e avaliar características gerais dos serviços brasileiros, sem a pretensão de cobrir todos os parâmetros de qualidade mencionados nessa discussão.

A despeito disso, com base nos resultados obtidos, na revisão da legislação sobre SUS e, especificamente, sobre ACF no SUS, infere-se que as dificuldades enfrentadas pelas pessoas que necessitam de cuidados nesta área no Brasil, configuram problemas não superados pela política implementada tanto em relação à ordenação, hierarquização e acesso a procedimentos e serviços, quanto à oferta de atenção concebida e articulada pela diretriz da integralidade.

5.2- Cadastro voluntário dos centros de atendimento a pessoas com anomalias craniofaciais do Brasil

A identificação dos serviços brasileiros de ACF e seus endereços de contato realizada no início deste estudo foi um processo bastante trabalhoso porque essas informações não estão compiladas em nenhuma base de dados de acesso público. Esta dificuldade foi experimentada, inclusive, em relação às unidades credenciadas na RRTDCF.

Considerando que este problema constitui uma dificuldade de acesso adicional para os usuários do SUS, as unidades de atendimento mapeadas (integrantes ou não da RRTDCF) foram novamente contatadas e questionadas a respeito do interesse em compor um cadastro nacional de centros de atendimento a pessoas com ACF, aberto para consulta pública.

Entre as 62 unidades que confirmaram participação, 13 estão vinculadas à RRTDCF (52% do total das unidades RRTDCF) enquanto 49 (48% do total de unidades não-RRTDCF), não. Estes dados demonstram que a adesão ao cadastro foi proporcional nos dois grupos.

Os dois serviços que solicitaram exclusão alegaram receio de que ocorresse um aumento significativo da demanda de pacientes, sem correspondente melhoria da infra-estrutura, nem tampouco aumento do número de profissionais envolvidos no atendimento. É possível que este também tenha sido o motivo de grande parte dos 78 serviços que não enviaram resposta.

As informações compiladas compuseram uma versão impressa do cadastro. Planeja-se enviar cópia desta versão para as secretarias estaduais de saúde e associações de pais e portadores de ACF, solicitando sua divulgação junto às instituições, entidades e organizações a que possam interessar.

Além dessa estratégia, com o objetivo de ampliar as chances de consulta pública, o cadastro ficará disponível na rede mundial de computadores como parte da página do Projeto Crânio-face Brasil a ser hospedada no sítio da Unicamp. Pretende-se, ainda, manter atualização anual das informações com incorporação de novos serviços ou supressão dos que assim solicitarem.

5.3- Banco de dados de fendas orofaciais do Brasil

Os bancos de dados vêm se consolidando como promissora ferramenta de investigação. Isto se deve ao seu potencial de permitir análise conjunta de informações de diferentes populações, em nível regional, nacional e internacional, desde que se uniformizem os métodos de coleta e processamento de dados. Esta estratégia foi incorporada pela WHO para a área de ACF, tendo sido iniciada com o subgrupo de fendas orofaciais (WHO 2003, 2006).

O projeto de banco de dados elaborado durante este estudo tem como objetivo nuclear a coleta sistematizada de informações clínicas e familiares de pessoas com fendas orofaciais atendidas em unidades da RRTDCF. Em torno do projeto central, cinco projetos

satélites foram também construídos, abrangendo: (1) constituição de banco de DNA; (2) avaliação da organização interna das unidades; (3) banco de profissionais de saúde e de protocolos de tratamento; (4) estudos de seguimento pós-cirúrgico, morbidade e mortalidade e (5) avaliação de satisfação dos usuários.

O banco de DNA tem como propósito reunir material de grupos clínicos homogêneos para futuros estudos multicêntricos. Os demais projetos satélites foram elaborados para avaliar aspectos da atenção não incluídos nas duas primeiras fases deste estudo, como gestão, organização e dinâmica de trabalho nas unidades de atendimento, formação e qualificação dos profissionais e impacto da atenção oferecida sobre as necessidades de saúde dos usuários.

A escolha das fendas orofaciais para iniciar o trabalho, teve como fundamentos:

- ✓ O conhecimento prévio de que estas são as ACF mais prevalentes nos serviços do SUS e na população em geral;
- ✓ O significativo impacto biopsicosocial e econômico desses defeitos congênitos;
- ✓ As facilidades para seu reconhecimento clínico não sendo necessária, na maioria das vezes, realização de exames complementares complexos;
- ✓ A existência de classificação internacionalmente recomendada pela *International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research*;
- ✓ A experiência do *International Database on Craniofacial Anomalies* e do *International Perinatal Database on Typical Orofacial Clefts* e a possibilidade de cooperar com ambos.

O projeto está concebido para execução em longo prazo, seguindo etapas de complexidade progressivas, arranjadas de modo contínuo e flexível, de modo que objetivos e métodos possam ser modificados e/ou agregados de acordo com a experiência adquirida. Assim, no futuro, pretende-se estender a proposta a unidades não-RRTDCF e, posteriormente, a outras ACF.

Para a fase de validação dos instrumentos, foram constituídos dois grupos de serviços: 1) unidades da RRTDCF que contam com geneticistas clínicos em suas equipes e 2) serviços de genética clínica que atendem pessoas com fendas orofaciais. Para a primeira etapa de implantação (projeto-piloto), definiu-se que serão convidadas apenas as unidades da RRTDCF que contam com geneticistas clínicos em suas equipes.

Estas decisões foram tomadas com a intenção de minimizar interferências da reconhecida heterogeneidade existente entre os serviços brasileiros de ACF e de aumentar a acurácia e consistência das descrições clínicas, dos diagnósticos e das informações familiares colhidas.

Com base na literatura, nas experiências internacionais já consolidadas e na avaliação dos serviços brasileiros de ACF, acredita-se que as potencialidades deste banco de dados são:

- ✓ Estimular as unidades participantes a compartilhar dados e integrar-se tanto para realização de pesquisas, quanto para oferta de atenção;
- ✓ Agregar informações sobre características clínicas e genéticas de fendas orofaciais específicas para a população brasileira com possibilidade de realização de estudos colaborativos sobre correlação genótipo-fenótipo, interação gene-ambiente e gene-gene, perfil de morbidade e mortalidade e história natural;
- ✓ Sistematizar informações sobre protocolos de tratamento com possibilidade de realização de estudos colaborativos para avaliar qualidade de resultados, estabelecer consensos baseados em evidências e definir parâmetros para auditoria periódica de resultados;
- ✓ Colaborar com gestores de saúde, organizações não-governamentais e científicas ligadas à área de ACF, em nível nacional e internacional, por meio do provimento de informações sobre fendas orofaciais, organização da atenção, tratamento e satisfação dos usuários atendidos no SUS.

Por outro lado, o método definido não permite a realização de estudos de prevalência e prevenção primária. A despeito destas limitações, acredita-se que o banco de dados proposto poderá contribuir com a melhoria da atenção a pessoas com ACF no SUS.

Esta contribuição poderá ocorrer tanto por via direta, junto aos serviços, auxiliando-os no processo de auto-avaliação e redefinição de suas práticas, quanto indireta, junto aos gestores de saúde, fornecendo-lhes subsídios para avaliação contínua e reformulação da política de saúde para ACF no SUS.

6- CONCLUSÃO E SUGESTÃO

Os resultados do presente estudo permitem concluir:

1- Quanto às unidades de atendimento a pessoas com ACF não integrantes da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais:

- ✓ Existe concentração de oferta na região Sudeste e em Instituições de Ensino Superior;
- ✓ Existe grande heterogeneidade quanto à constituição, que compreende serviços isolados, multiprofissionais e associações de pais e portadores com atividades de atenção à saúde;
- ✓ A modalidade mais freqüente é a de serviços isolados;
- ✓ Entre os serviços agrupados como multiprofissionais existe baixa concordância com parâmetros internacionais de composição de equipes;
- ✓ A área de odontologia é a mais freqüente nas equipes multiprofissionais, seguida pelas áreas de cirurgia bucomaxilofacial, fonoaudiologia, psicologia e pediatria;
- ✓ A clientela é predominantemente constituída por pessoas com fendas orofaciais;
- ✓ Existe grande demanda por informações genéticas por parte dos usuários, porém baixa inserção de geneticistas clínicos nas equipes multiprofissionais;
- ✓ Em muitos serviços que não contam com geneticistas clínicos, o aconselhamento genético é fornecido por profissionais não habilitados.

2- Quanto à política de atenção a pessoas com ACF no SUS:

- ✓ Apesar da criação da RRTDCF, problemas de ordenação e hierarquização de serviços e de manutenção de desigualdades regionais nesta área não foram superados;
- ✓ Não há mecanismos estabelecidos de divulgação dos serviços existentes, nem tampouco de garantia de acesso dos usuários aos serviços e procedimentos propriamente ditos;
- ✓ Não há definições de parâmetros de qualidade da atenção quanto à composição e integração das equipes e qualificação profissional;
- ✓ Não há sistema de acreditação de serviços e profissionais, ou auditoria periódica de resultados.

A despeito dos problemas listados, reconhece-se que no período 1993-2003 ocorreu um importante avanço na oferta da atenção a pessoas com ACF no Brasil. Este avanço é particularmente percebido ao comparar a situação atual aos anos anteriores à implantação do SUS, em que não havia política ou programas de saúde nesta área e os cidadãos estavam estratificados entre os que podiam pagar pela assistência, os que eram beneficiários do sistema de previdência e assistência social e os que não tinham direito algum.

Defende-se a idéia de que a superação dos problemas identificados requer a reformulação da política de atenção a pessoas com ACF no Brasil. É necessário redesenhar a rede de atendimento quanto à sua estrutura, fluxos e circuitos e ao mesmo tempo buscar harmonizar os parâmetros internacionais de qualidade da atenção com os fundamentos próprios do SUS.

Para tanto, não basta reescrever normas e critérios. É preciso proceder a uma mudança mais profunda, na qual as necessidades de saúde (em amplo sentido) das pessoas com ACF sejam assumidas como conceito estruturante e finalidade. Algumas diretrizes para esta reformulação poderiam ser:

- ✓ Redefinição do número e distribuição geográfica das unidades especializadas em tratamento conforme área de intervenção (cirúrgica e/ou clínica) e complexidade (hospitalar e/ou extra-hospitalar), tomando como referência os dados de prevalência do ECLAMC e os parâmetros internacionais de número mínimo de procedimentos/profissional/ano;
- ✓ Criação de mecanismos para garantir acesso a procedimentos diagnósticos, tratamento e planejamento familiar (incluindo aconselhamento genético), por exemplo, por meio da Central Nacional de Regulação da Alta Complexidade;
- ✓ Integração formal das unidades credenciadas entre si (conforme área de intervenção e complexidade) e com associações de pais e portadores, conforme critérios de proximidade com a residência do usuário;

- ✓ Integração formal entre maternidades e unidades credenciadas com estabelecimento de rotina para referência de recém-nascidos com ACF;
- ✓ Estabelecimento de critérios mínimos de composição de equipes multiprofissionais de diagnóstico e tratamento de fendas orofaciais;
- ✓ Adoção de protocolos de investigação e tratamento, elaborados com base no princípio de integralidade e que incluam sugestões sobre organização interna e coordenação do trabalho da equipe;
- ✓ Revisão e atualização dos atuais critérios de credenciamento de unidades e das linhas de financiamento existentes;
- ✓ Definição de critérios para implantação de auditoria periódica de resultados incluindo avaliação de satisfação dos usuários.

O desafio posto na execução dessas propostas é gigantesco. A experiência histórica da construção de políticas de saúde no Brasil mostra que projetos elaborados sem a co-participação dos setores envolvidos têm poucas chances de efetivação. Entre outras razões, isto se deve ao distanciamento entre a proposta e a situação real vivenciada por quem está diretamente envolvido com a prestação de serviço, e ao sentimento de não co-responsabilidade por parte dos últimos.

Desse modo, sugere-se, também, a constituição de grupos de trabalho, tanto em nível local quanto nacional, formados por representantes do governo, dos serviços, de usuários e de pesquisadores envolvidos com esta área.

Além da avaliação realizada e da sugestão de diretrizes para reformulação da política de saúde para ACF, acredita-se que a divulgação do cadastro de centros de atendimento e a implantação do banco de dados de fendas orofaciais, poderão contribuir com a superação dos problemas identificados. O primeiro, por ser ferramenta de utilidade pública, útil para minorar dificuldades de acesso a informações sobre serviços existentes e,

o segundo, pelo potencial de fornecer subsídios para avaliação contínua e para a reformulação de políticas sugerida.

A atenção à saúde é um processo de construção permanente. Neste sentido, as propostas aqui apresentadas constituem etapas - no recorte da atenção às pessoas com ACF no Brasil - na direção de um ideal: um modelo de atenção que conjugue eficácia, eficiência e resolutividade com acolhimento às necessidades das pessoas.

7- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Acioli S. Os sentidos das práticas voltadas para saúde e doença: maneiras de fazer de grupos da sociedade civil. In: Pinheiro R, Mattos RA, org. Os sentidos da integralidade na atenção e no cuidado à saúde. Rio de Janeiro: Universidade Estadual do Rio de Janeiro: UERJ, IMS: ABRASCO; 2001. p.157-66.

Arendt H. A condição humana. 5ª edição. Rio de Janeiro: Forense; 1991. p.60-1.

American Cleft Palate-Craniofacial Association (ACPA) Parameters for evaluation and treatment of patients with cleft lip/palate or other craniofacial anomalies. Chapel Hill: ACPA; 2000. 30p.

Berk NW, Marazita ML. Costs of Cleft Lip and Palate: personal and societal implications. In: Wyszynski DF, ed. Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment. New York: Oxford University Press; 2002. p.458-67.

Brasil. Constituição Federal. Seção II – Da Saúde. Art. 196. Brasília, DF 1988.

Brasil. Portaria SAS/MS n.126, 21 de setembro de 1993. Cria grupos e procedimentos para tratamento de lesões labiopalatais na tabela SIH/SUS, e dá outras providências. Diário Oficial da União, n. 180. Brasília, DF 1993.

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

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

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

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

Camargo Jr KR. Um ensaio sobre a (in)definição de integralidade. In: Pinheiro R, Mattos RA, org. Construção da integralidade: cotidiano, saberes e práticas em saúde. Rio de Janeiro: Universidade Estadual do Rio de Janeiro: UERJ, IMS: ABRASCO; 2003. p.35-44.

Carvalho GI, Santos L. Sistema Único de Saúde. Comentários à Lei Orgânica da Saúde (Leis n. 8.080/90 e n. 8.142/90). 3ª edição. Campinas: Editora da Unicamp; 2002. 331p.

Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of Congenital Malformations. *Community Genet* 2004; 7:76-94.

Cecílio LCO. Modelos tecno-assistenciais em saúde: da pirâmide ao círculo, uma possibilidade a ser explorada. *Cad. Saúde Pública* 1997; 13(3) 469-78.

Cecílio LCO. As necessidades de saúde como conceito estruturante na luta pela integralidade e equidade na atenção em saúde. In: Pinheiro R, Mattos RA, org. Os sentidos da integralidade na atenção e no cuidado à saúde. Rio de Janeiro: Universidade Estadual do Rio de Janeiro: UERJ, IMS: ABRASCO; 2001. p.113-26.

Cecílio LCO, Merhy EE. A integralidade do cuidado como eixo da gestão hospitalar. In: Pinheiro R, Mattos RA, org. Construção da integralidade: cotidiano, saberes e práticas em saúde. Rio de Janeiro: Universidade Estadual do Rio de Janeiro: UERJ, IMS: ABRASCO; 2003. p.197-210.

Christianson A, Modell B. Medical genetics in developing countries. *Annu. Rev. Genomics Hum. Genetics* 2004; 5:219-65.

Cohen Jr MM, Bankier A. Syndrome delineation involving orofacial clefting. *Cleft Palate-Craniofac J* 1991; 28:119-20.

Cohen Jr MM. Syndromes with orofacial clefting. In: Wyszynski DF ed. *Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment*. New York: Oxford University Press; 2002. p.53-65.

Cohen Jr MM, Gorlin RJ, Fraser FC. Craniofacial Disorders. In: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, ed. *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics*. New York: Churchill Livingstone; 1997. p.1121-48.

Druschel CM, Hughes JP, Olsen CL. First year-of-life mortality among infants with oral clefts: New York State, 1983-1990. *Cleft Palate-Craniofac J* 1996; 33:400-5.

Dutra MG. Resposta à solicitação referente à prevalência de fissura de lábio e/ou palato, fissura de palato e cobertura atual do ECLAMC no Brasil. [mensagem pessoal]. Mensagem recebida por: I.L.Monlleo@dundee.ac.uk em 22 ago.2007.

Ferla AA, Ceccim RB, Pelegrini MLM. Atendimento integral: a escuta da gestão estadual do SUS. In: Pinheiro R, Mattos RA, org. *Construção da integralidade: cotidiano, saberes e práticas em saúde*. Rio de Janeiro: Universidade Estadual do Rio de Janeiro: UERJ, IMS: ABRASCO; 2003. p.61-88.

Gorlin R, Cohen Jr MM, Levin LS. *Syndromes of the Head and Neck* 3rd edition. New York: Oxford University Press; 1990. 977p.

Goulart FAA. O processo de descentralização da saúde no Brasil: documento analítico. Brasília, DF: Organização Pan-Americana da Saúde; 2002. 25p.

Hammond M, Stassen L. Do you CARE? A national register for cleft lip and palate patients. *Br J Oral Maxillofac Surg* 1999; 37:81-6.

Hartz ZMA, Contandriopoulos AP. Integralidade da atenção e integração de serviços de saúde: desafios para avaliar a implantação de um “sistema sem muros”. *Cad. Saúde Pública* 2004; 20(suplemento 2):331-6.

Howse JL, Howson CP, Katz M. Reducing the global toll of birth defects. *Lancet* 2005; 365: 1846-7.

Hujoel PP, Bollen AM, Muller BA. First year mortality among infants with facial clefts. *Cleft Palate-Craniofac J* 1992; 29: 451-5.

Ivo G. Resposta à consulta sobre legislação do SUS. [mensagem pessoal]. Mensagem recebida por: monlleo@hs24.com.br em 21 nov. 2007.

Lawn JE, Cousens S, Zupan J. Lancet neonatal survival steering team. 4 million neonatal deaths: when? Where? Why? Neonatal survival series # 1. *Lancet* 2005; 365: 891-900.

Machado MFAS, Monteiro EMLM, Queiroz DT, Vieira NFC, Barroso MGT. Integralidade, formação de saúde, educação em saúde e as propostas do SUS – uma revisão conceitual. C S Col 2007; 12(2) 335-42.

March of Dimes Birth Defects Foundation. Global Report on birth Defects. The hidden toll of dying and disabled children. New York: March of Dimes Birth Defects Foundation; 2006. 85p.

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.

Mattos RA. Os sentidos da integralidade: algumas reflexões acerca de valores que merecem ser defendidos. In: Pinheiro R, Mattos RA, org. Os sentidos da integralidade na atenção e no cuidado à saúde. Rio de Janeiro: Universidade Estadual do Rio de Janeiro: UERJ, IMS: ABRASCO; 2001. p.39-64.

Mattos RA. Integralidade e a formulação de políticas específicas de saúde. In: Pinheiro R, Mattos RA, org. Construção da integralidade: cotidiano, saberes e práticas em saúde. Rio de Janeiro: Universidade Estadual do Rio de Janeiro: UERJ, IMS: ABRASCO; 2003. p.45-59.

Mattos RA. A integralidade na prática (ou sobre a prática da integralidade). Cad. Saúde Pública 2004; 20(5) 1411-6.

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

Merhy EE. Em busca do tempo perdido: a micropolítica do trabalho vivo em saúde. In: Merhy EE, Onocko R, org. Agir em saúde: um desafio para o público. 2ª edição. São Paulo: Hucitec; 2002. p.71-112.

Mitchell LE. Mode of inheritance of oral clefts. In: Wyszynski DF ed. Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment. New York: Oxford University Press; 2002. p.234-9.

Monlleó IL. Anomalias craniofaciais, genética e saúde pública: contribuições para o reconhecimento da situação atual da assistência no Sistema Único de Saúde [Dissertação]. Campinas (SP): Universidade Estadual de Campinas; 2004.

Monlleó IL, Gil-da-Silva-Lopes VL. Anomalias craniofaciais: descrição e avaliação das características gerais da atenção no Sistema Único de Saúde. Cad. Saúde Pública 2006a; 22(5):913-922.

Monlleó IL, Gil-da-Silva-Lopes VL. Brazil's craniofacial project: genetic evaluation and counseling in the Reference Network for craniofacial treatment. Cleft Palate-Craniofac J 2006b; 43:577-9.

Monlleó IL, Gil-da-Silva-Lopes VL, Mossey PA. Why and how to build up a Brazilian registry on craniofacial anomalies? In: Anais da 3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, XIX Congresso Brasileiro de Genética Clínica; 2007a. p15.

Monlleó IL, Gil-da-Silva-Lopes VL, Mossey PA. A comprehensive picture of craniofacial anomalies care in the Unified Health System of Brazil. In: Anais da 3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, XIX Congresso Brasileiro de Genética Clínica; 2007b. p108.

Monlleó IL, Mossey, PA, Gil-da-Silva-Lopes VL. Evaluation of craniofacial care outside the Brazilian Reference Network for craniofacial Treatment. Cleft Palate-Craniofacial Journal (artigo submetido).

Natsume N, Precious D. Innovations in International Cooperation for Patients with Cleft Lip and Palate. In: Wyszynski DF ed. Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment. New York: Oxford University Press; 2002. p.498-501.

Ngai CW, Martin WL, Tonks A, Wyldes MP, Kilby MD. Are isolated facial cleft lip and palate associated with increased perinatal mortality? A cohort study from the West Midlands Region, 1995-1997. J Matern Fetal Neonatal Med 2005; 17:203-6.

Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS), World Health Organization (WHO). A saúde no Brasil. Brasília-DF: OPAS/WHO; 1998. 48p.

Pinheiro R. As práticas do cotidiano na relação oferta e demanda de serviços de saúde: um campo de estudo e construção da integralidade. In: Pinheiro R, Mattos RA, org. Os sentidos da integralidade na atenção e no cuidado à saúde. Rio de Janeiro: Universidade Estadual do Rio de Janeiro: UERJ, IMS: ABRASCO; 2001. p.65-112.

Pinheiro R, Ferla A, Silva Jr. AG. Integrality in the population's health care programs. C S Col 2007; 12(2) 343-9.

Pinheiro R, Luz MT. Práticas eficazes x modelos ideais: ações e pensamento na construção da integralidade. In Pinheiro R, Mattos RA, org. Construção da integralidade: cotidiano, saberes e práticas em saúde. Rio de Janeiro: Universidade Estadual do Rio de Janeiro: UERJ, IMS: ABRASCO; 2003. p.7-34.

Porciúncula CGG. Avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina do Brasil – Campinas. 2004. (Tese - Doutorado - Universidade Estadual de Campinas).

Sandy JR, Williams AC, Bearn DR, Mildinhall S, Murphy T, Sell D, et al. Cleft lip and palate care in the United Kingdom – The Clinical Standards Advisory Group (CSAG) Study: Part 1 – Background and methodology. Cleft Palate-Craniofac J 2001; 38:20-3.

Shaw WC, Dahl E, Asher-MacDade C, Orth D, Brattström V, Mars M, et al. A six-center international study of treatment outcome in patients with clefts of the lip and palate: part 5. General discussion and conclusions. Cleft Palate-Craniofac J 1992; 29: 413-8.

Shaw WC, Semb G, Nelson P, Brattström V, Molsted K, Prah-Andersen B, et al. The Eurocleft Project 1996-2000: overview. J Craniomaxillofac Surg 2001; 29:131-40.

Shprintzen RJ, Siegel-Sadewitz VL, Amato J, Golberg RB. Anomalies associated with cleft lip, cleft palate, or both. Am J Med Genet 1985; 20:585-95.

Silva Jr. AG, Merhy EE, Carvalho LC. Refletindo sobre o ato de cuidar em saúde. In: Pinheiro R, Mattos RA, org. Construção da integralidade: cotidiano, saberes e práticas em saúde. Rio de Janeiro: Universidade Estadual do Rio de Janeiro: UERJ, IMS: ABRASCO; 2003. p.113-28.

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

Souza RR. Redução das desigualdades regionais na alocação dos recursos federais para a saúde. C S Col 2003; 8(2):449-460.

Strauss RP. The American Cleft Palate-Craniofacial Association (ACPA) Team Standards Committee. Cleft Palate and Craniofacial Teams in the United States and Canada: A National Survey of Team Organization and Standards of Care. Cleft Palate-Craniofac J 1998; (35)6: 473-80.

Strauss RP. The organization and delivery of craniofacial health services: the state of the art. Cleft Palate-Craniofac J 1999; (36)3: 189-95.

Strauss RP. Developing a Cleft Palate or Craniofacial Team. In: Wyszynski DF, ed. Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment. New York: Oxford University Press; 2002. p. 293-302.

Teixeira RR. O acolhimento num serviço de saúde entendido como uma rede de conversações. In: Pinheiro R, Mattos RA, org. Construção da integralidade: cotidiano, saberes e práticas em saúde. Rio de Janeiro: Universidade Estadual do Rio de Janeiro: UERJ, IMS: ABRASCO; 2003. p.89-111.

The National Managed Clinical Network for Cleft lip and palate Services in Scotland (CLEFTSIS). Disponível em <<http://www.nhsscotland.com/cleftsis>> Acesso em 19 jul. 2007.

Viana ALA, Heimann LS, Lima LD, Oliveira RG, Rodrigues SH. Mudanças significativas no processo de descentralização do sistema de saúde no Brasil. Cad. Saúde Pública 2002; 18(suplemento): 139-151.

Viana SM, Nunes A, Santos JRS, Barata RB. Medindo as desigualdades em saúde no Brasil: uma proposta de monitoramento. Brasília-DF: Organização Pan-Americana da Saúde/Instituto de Pesquisa Econômica Aplicada; 2001. 224p.

World Health Organisation (WHO). Global strategies to reduce the health–care burden of craniofacial anomalies. Geneva: WHO; 2002. 148p.

World Health Organisation (WHO). Global registry and database on craniofacial anomalies. Geneva: WHO; 2003. 101p.

World Health Organisation (WHO). Addressing the global challenges of craniofacial anomalies. Geneva: WHO; 2006. 131p.

Zeiger JS, Beaty TH. Gene-environment interaction and risk to oral clefts. In: Wyszynski DF, ed. Cleft Lip and Palate from Origin to Treatment. New York: Oxford University Press; 2002. p.283-9.

8- APÊNDICES

Carta de exclusão do Cadastro

Universidade Estadual de Campinas

Projeto Crânio-face Brasil

Ilmo. Sr.

Com satisfação, comunicamos a conclusão da primeira fase do Projeto Crânio-face Brasil, do qual este Serviço participou. Nesta oportunidade, aproveitamos para agradecer sua fundamental contribuição por meio do fornecimento dos dados deste serviço.

Desde nosso primeiro contato até o presente momento, este Projeto cresceu e se consolidou como um importante foro de integração entre os diversos profissionais de saúde interessados na área, sendo apoiado pelas Fundações de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo e de Alagoas e integrando ações propostas pelo Pólo de Educação Permanente da Macrorregião de Campinas, este último formalmente apoiado pelo Ministério da Saúde.

A primeira fase do estudo já resultou em apresentações em três eventos científicos, um deles internacional, na dissertação de mestrado intitulada ***”Anomalias crânio-faciais, genética e saúde pública: contribuições para o reconhecimento da atual situação da assistência no Sistema Único de Saúde”*** e na submissão de dois artigos para publicação em revistas científicas na área de genética e saúde pública. Esses dados estão à disposição dos interessados, mediante solicitação. Entre as principais conclusões, destacam-se a dificuldade de acesso dos portadores e suas famílias à consulta genético-clínica e ao aconselhamento genético. Estão sendo estudadas as melhores estratégias para contribuir com os serviços participantes neste assunto.

Com relação à elaboração do cadastro nacional de serviços, a fase atual é de construção da página do Projeto na internet. A intenção é disponibilizar este cadastro para consulta pública a fim de que os interessados possam localizar e contatar os serviços especializados existentes no País. Conforme anteriormente proposto, neste *site* constará a lista dos serviços participantes do estudo que referiram **ter interesse** em participar desta etapa e que preencheram os **critérios de inclusão** definidos no projeto de pesquisa.

Com base no exposto, verificamos que o serviço pelo qual o senhor é responsável não preenche os critérios estabelecidos para inclusão no *site* do Projeto Crânio-face Brasil, não participando, portanto, desta etapa do Projeto. Os dados enviados estão sendo analisados e poderão ser incluídos em um outro estudo denominado ***“Organização da assistência a portadores de anomalias craniofaciais no Brasil”***, em fase inicial de desenvolvimento.

Ressaltamos que todas essas frentes de atuação têm como objetivo principal reforçar a intenção deste Projeto em contribuir para a melhoria da assistência aos portadores de anomalias craniofaciais e suas famílias, assim como para a integração das diferentes especialidades de saúde envolvidas no assunto. Desse modo, agradecemos as sugestões enviadas e encorajamos novos contatos conosco.

Sendo o que se apresenta para o momento, colocamo-nos a disposição para prestar os esclarecimentos que se façam necessários.

Atenciosamente,

.....

Profa. Isabella Lopes Monlleó
Departamento de Pediatria
Universidade Estadual de Ciências da
Saúde de Alagoas
Doutoranda DGM /FCM/ UNICAMP

Profa. Dra. Vera Lúcia Gil da S. Lopes
Departamento de Genética Médica
FCM / UNICAMP
Orientadora
Coordenadora do Projeto Crânio-Face Brasil

Carta-convite para o Cadastro

Universidade Estadual de Campinas

Projeto Crânio-face Brasil

Ilmo. Sr.

Com satisfação, comunicamos a conclusão da primeira fase do Projeto Crânio-face Brasil, do qual este Serviço participou. Nesta oportunidade, aproveitamos para agradecer sua fundamental contribuição por meio do fornecimento dos dados deste serviço.

Desde nosso primeiro contato até o presente momento, este Projeto cresceu e se consolidou como um importante foro de integração entre os diversos profissionais de saúde interessados na área, sendo apoiado pelas Fundações de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo e de Alagoas e integrando ações propostas pelo Pólo de Educação Permanente da Macrorregião de Campinas, este último formalmente apoiado pelo Ministério da Saúde.

A primeira fase do estudo já resultou em apresentações em dois eventos científicos, um deles internacional, na dissertação de mestrado intitulada *Anomalias crânio-faciais, genética e saúde pública: contribuições para o reconhecimento da atual situação da assistência no Sistema Único de Saúde* e na submissão de dois artigos para publicação em revistas científicas na área de genética e saúde pública. Esses dados estão à disposição dos interessados, mediante solicitação. Entre as principais conclusões, destacam-se a dificuldade de acesso dos portadores e suas famílias à consulta genético-clínica e ao aconselhamento genético. Estão sendo estudadas as melhores estratégias para contribuir com os serviços participantes neste assunto.

Estão em desenvolvimento os estudos *Organização da assistência a portadores de anomalias craniofaciais no Brasil* e *Assistência fonoaudiológica a pacientes com fissuras labiais e (ou) palatinas no Brasil: informações obtidas com os pais*.

Todas essas frentes de atuação têm como objetivo principal reforçar a intenção deste Projeto em contribuir para a melhoria da assistência aos portadores de anomalias craniofaciais e suas famílias, assim como para a integração das diferentes especialidades de saúde envolvidas no assunto. Desse modo, agradecemos as sugestões enviadas e encorajamos novos contatos conosco.

Com relação à elaboração do cadastro nacional de serviços, a fase atual é de construção da página do Projeto na internet, na qual, conforme anteriormente proposto, constará a lista dos serviços participantes do estudo e que referiram ter interesse em participar desta etapa.

Conforme mencionado, a intenção é disponibilizar este cadastro para consulta pública a fim de que os interessados possam localizar e contatar os serviços especializados existentes no País. Para facilitar a busca no site, os serviços foram agrupados conforme área de intervenção.

Diante do exposto, solicitamos que os dados dispostos abaixo sejam conferidos e, caso necessário, corrigidos. **Não havendo contato deste serviço até a data limite de 16 de agosto de 2004, necessária para a execução deste item de acordo com o cronograma estabelecido, será considerada a desistência de participação. Desse modo, os dados fornecidos não serão divulgados.**

As respostas poderão ser encaminhadas por e-mail para cranface@fcm.unicamp.br ou para Caixa Postal 6037 CEP 13084-971, Campinas-SP.

Sendo o que se apresenta para o momento, colocamo-nos a disposição para prestar os esclarecimentos que se façam necessários.

Atenciosamente,

Profa. Isabella Lopes Monlleó
Departamento de Pediatria
Universidade Estadual de Ciências da
Saúde de Alagoas
Doutoranda DGM /FCM/ UNICAMP

Profa. Dra. Vera Lúcia Gil da S.Lopes
Departamento de Genética Médica
FCM / UNICAMP
Orientadora
Coordenadora do Projeto Crânio-Face Brasil

INFORMAÇÕES PARA DIVULGAÇÃO NO SITE - DADOS PARA CONFERÊNCIA

Favor digitar ou datilografar as correções e(ou) complementações .

Caso deseje suprimir algum item, por favor, indique-o.

Nome do Serviço: “xyindysom”

Responsável: “xyindysom”

Instituição a que pertence: “xyindysom”

Endereço: “xyindysom”. Telefone: “xyindysom”. Fax: “xyindysom”. e-mail: “xyindysom”

Área(s) de intervenção: “xyindysom”

Instituição integrante da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais do Ministério da Saúde? “sim” ou “não”.

Se sim, em que área de credenciamento? “xyindysom”

Case record form

Hospital code (To be filled in by the coordinating centre) (.....)(.....)(.....)(.....)(.....)

Case code (To be filled in by the coordinating centre) (.....)(.....)(.....)(.....)(.....)

A - General information:

1. Patient's full name:

2. Patient's current age:..... (...) months or. (...) years

3. Mother's (or guardian's) full name:

4. Father's (or guardian's) full name:

5. Unit / Hospital (see manual):

6. Filled up by (see manual):

7. Date: (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy)

B - Patient's contact details:

8. Complete address (see manual):

9. Phone numbers (see manual): (.....) landline. (.....) mobile.

10. E-mail:

C - Patient's birth history:

11. Gestational age (see manual): (.....) weeks (...) do not know

12. Birth date: (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy)

13. Place of birth (municipality and state): (...) do not know

14. Birth weight (see manual): (.....) g (...) do not know

15. Birth length (see manual): (.....) cm (...) do not know

16. Birth head circumference (see manual): (.....) cm (...) do not know

17. Sex: (...) male (...) female (...) intersex (see manual)
18. Place of delivery: (...) hospital (...) house (...) do not know
 (...) other. Please specify (see manual):
19. Person who conducted the delivery: (...) doctor (...) nurse (...) family member
 (...) other. Please specify (see manual):
20. Delivery type: (...) vaginal (...) caesarean
 (...) forceps (...) do not know
21. Fetal presentation: (...) cephalic (...) transverse
 (...) podalic (...) do not know
22. Twinning: (...) yes (...) no (...) do not know
23. If you ticked YES for 'twinning', please give details in the box bellow (see manual):

Birth order	Sex	Status	Presence of malformations	Type of malformations

D - Maternal obstetric, medical and drugs history regarding patient's pregnancy

24. Mother became pregnant: (...) spontaneously (...) ovulation induction
 (...) other techniques. Please specify:.....
 (...) do not know
25. First day of the last menstrual period: (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy) (...) do not know
26. Use of oral contraceptive before became pregnant:
 (...) yes. Please specify brand name and period of stopping (see manual).....
 (...) no (...) do not know
27. Any abortion attempts:
 (...) yes. Please specify method, via, and period (see manual).....
 (...) no (...) do not know (...) refused to answer

28. Epilepsy: (...) yes (...) no
(...) do not know (...) refused to answer

29. Diabetes: (...) yes (...) no
(...) do not know (...) refused to answer

30. Obesity: (...) yes (...) no
(...) do not know (...) refused to answer

31. Other: (...) yes. Please specify:
(...) no (...) do not know
(...) refused to answer.

32. Use of iron (FeSO₄):
(...) yes. Please specify brand name, total daily dose and period of use (see manual):
(...) no (...) do not know

33. Use of folic acid:
(...) yes. Please specify brand name, total daily dose and period of use (see manual):
(...) no (...) do not know

34. Use of any multivitamin:
(...) yes. Please specify brand name, total daily dose and period of use (see manual):
(...) no (...) do not know

35. Use of any other medicines:
(...) yes. Please specify brand name, total daily dose and period of use (see manual):
(...) no (...) do not know (...) refused to answer.

36. Vaccines:
(...) yes. Please specify which vaccines and pregnancy weeks (see manual):
(...) no (...) do not know

E - Socio-economic status, lifestyle and environmental factors

Questions 37-44 refer to the period of 3 months before up to 3 months after conception (12 weeks of pregnancy) of the patient:

37. Mother's occupational level:

- | | | |
|--------------------------------|----------------------------|------------------------|
| (...) unemployed. | (...) housewife. | (...) unskilled labour |
| (...) skilled labour. | (...) independent labour. | (...) manager |
| (...) professional, university | (...) clerk (white collar) | (...) unspecified |
| (...) do not know | (...) refused to answer | |

38. Please specify mother's activity:

- (...) do not know (...) refused to answer

39. Mother occupational exposition to chemicals:

(...) yes. Please specify (see **manual**):.....

- (...) no (...) do not know (...) refused to answer

40. Mother smoking:

- (...) yes. (...) no (...) do not know (...) refused to answer

If you ticked YES for 'smoking', please specify type of cigarette and amount (multiple choices):

41. Non-filter or roll ups:

(...) yes. Please specify number per day:.....

- (...) no (...) do not know (...) refused to answer

42. Filter:

(...) yes. Please specify number per day:.....

- (...) no (...) do not know (...) refused to answer

43. Other:

(...) yes. Please specify number per day:.....

- (...) no (...) do not know (...) refused to answer

44. Mother alcohol intake:

(...) yes. (...) no (...) do not know (...) refused to answer

If you ticked YES for ‘alcohol intake’, please specify type of drink and dose (multiple choices)¹:

Drink	Measure	Number of measures per day		
		Mon - Thu	Fri & Sat	Sunday
45. Low alcohol beer	1 glass (250 ml)	0 1 2 3 4 5+	0 1 2 3 4 5+	0 1 2 3 4 5+
46. Beer	1 glass (250 ml)	0 1 2 3 4 5+	0 1 2 3 4 5+	0 1 2 3 4 5+
47. Wine	1 glass	0 1 2 3 4 5+	0 1 2 3 4 5+	0 1 2 3 4 5+
48. Spirits and liqueur	1 pub measure	0 1 2 3 4 5+	0 1 2 3 4 5+	0 1 2 3 4 5+
49. Alcopops	1 glass	0 1 2 3 4 5+	0 1 2 3 4 5+	0 1 2 3 4 5+
50. Other (specify):		0 1 2 3 4 5+	0 1 2 3 4 5+	0 1 2 3 4 5+

51. Mother uses recreational drugs:

(...) yes. Please specify which drugs, intake average and how often (see manual):.....

(...) no (...) do not know (...) refused to answer

52. Father’s occupational level:

(...) unemployed. (...) unskilled labour (...) skilled labour.
(...) independent labour. (...) manager (...) professional, university
(...) clerk (white collar) (...) unspecified (...) do not know
(...) refused to answer

53. Please specify father’s activity:

(...) do not know (...) refused to answer

54. Father smoking:

(...) yes. (...) no (...) do not know (...) refused to answer.

¹Adapted from CDC (2001) and ClefSis (2007)

Questions 55 and 56 refer to the current status

55. Mother's educational level²

- | | |
|---------------------------------|-----------------------------------|
| (...) illiterate | (...) reads and writes, no school |
| (...) incomplete high school | (...) complete high school |
| (...) incomplete primary school | (...) complete primary school |
| (...) incomplete university | (...) complete university |
| (...) do not know | (...) refused to answer |

56. Father's educational level²:

- | | |
|---------------------------------|-----------------------------------|
| (...) illiterate | (...) reads and writes, no school |
| (...) incomplete high school | (...) complete high school |
| (...) incomplete primary school | (...) complete primary school |
| (...) incomplete university | (...) complete university |
| (...) do not know | (...) refused to answer |

F - Family history

57. Mother's birth date (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy) (...) do not know

58. Mother's place of birth (municipality and state) (see **manual**):

59. Grandmother's country of birth (mother's side) (see **manual**):

60. Grandfather's country of birth (mother's side) (see **manual**):

61. Mother's ethnic background²:

- | | | |
|--|-------------------------------------|---------------------|
| (...) Native (Amerindian + Latin European) | (...) Latin European | (...) African black |
| (...) Non-Latin European | (...) Oriental | (...) Jew |
| (...) Arab | (...) Other (please specify): | |
| (...) Do not know | (...) Refused to answer | |

62. Father's birth date (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy) (...) do not know

²Adapted from Castilla and Orioli (2004)

63. Father's place of birth (municipality and state) (see manual):

64. Grandfather's country of birth (father's side) (see manual):

65. Grandfather's country of birth (father's side) (see manual):

66. Father's ethnic background²:

(...) Native (Amerindian + Latin European) (...) Latin European (...) African black

(...) Non-Latin European (...) Oriental (...) Jew

(...) Arab (...) Other (please specify):

(...) Do not know (...) Refused to answer

67. Total number of pregnancies including this patient, livebirths, stillbirths and miscarriages.

(Please note that twinning is counted as one pregnancy): (.....)

68. Patient's parents are consanguineous:

(...) yes. Please specify (see manual):

(...) no (...) do not know (...) refused to answer

69. Other case(s) of orofacial clefts in patient's relatives:

(...) yes (...) no (...) do not know (...) refused to answer

70. If you ticked YES for 'other cases of clefts in patient's relatives', please give details in the table below (see manual) and attach a drawing of the pedigree:

Individual	Sex	Type of cleft		Clinical presentation	Case personally examined/status
		Lip	Palate		

G - Dysmorphic assessment

For cleft details, please tick as appropriate³:

Defect	Patient's right side			Middle	Patient's left side		
71. Simonart bands	() Y () N						() Y () N
72. Lip		() Comp () Incomp () Nil				() Comp () Incomp () Nil	
73. Alveolus			() Comp () Incomp () Nil		() Comp () Incomp () Nil		
74. Hard palate				() Comp () Incomp () Nil			
75. Soft palate				() Comp () Incomp () Nil			

Y = Yes; N = No; Comp = complete; Incomp = incomplete; Nil = Nothing.

76. Other anomalies in the craniofacial region: (...) yes. (...) no.

If you ticked YES for 'other anomalies in the craniofacial region', please specify which defects using the list below:

77. Velopharyngeal incompetency: (...) yes (...) no
78. Sub mucous cleft: (...) yes (...) no
79. Micrognathia: (...) yes (...) no
80. Bifid uvula: (...) yes (...) no
81. Uvula agenesis: (...) yes (...) no
82. Pierre Robin anomaly: (...) yes (...) no
83. Other: (...) yes. Please specify (see **manual**): (...) no

³Adapted from CleftSis (2007)

84. Please describe here other anomalies found in any other anatomical region. Use terms and definitions provided in the (see manual):

.....
.....
.....
.....
.....

85. Is there a diagnosis for this patient?

(...) yes. Please specify name and code using ICD-10 or OMIM:

(...) no.

If you ticked YES for diagnosis, please specify:

86. This diagnosis is:

(...) conclusive. (...) suspected.

87. Which evidences were used to establish the diagnosis?

(...) clinical examination (...) karyotype (...) molecular tests

(...) other. Please specify:

H - Patient's tests and further documentation:

88. Pictures: (...) no (...) yes. 89. Are they attached? (...) yes (...) no

90. Radiographies? (...) no (...) yes. 91. Are they attached? (...) yes (...) no

92. Ultrasounds? (...) no (...) yes. 93. Are they attached? (...) yes (...) no

94. Karyotype? (...) no (...) yes. 95. Is it attached? (...) yes (...) no

96. Molecular tests? (...) no (...) yes. 97. Are they attached? (...) yes (...) no

98. Other tests? (...) no (...) yes. 99. Please specify:

100. Please specify results of the tests you have ticked and provide any other information you judge relevant:

.....

Manual for case registration

Brazil's Craniofacial Project

State University of Campinas

State University of Alagoas

Federal University of Alagoas

WHO-collaborating Centre for Craniofacial Research

University of Dundee

BRAZILIAN DATABASE ON OROFACIAL CLEFTS

Manual for case registration

Dundee, Scotland

August, 2007

Brazil's Craniofacial Project
State University of Campinas
State University of Alagoas
Federal University of Alagoas
WHO-collaborating Centre for Craniofacial Research
University of Dundee

BRAZILIAN DATABASE ON OROFACIAL CLEFTS

Manual for case registration

Elaboration: Dr. Isabella L. Monlleo

Supervision: Prof. Peter A. Mossey and Prof. Vera L. Gil-da-Silva-Lopes

Advisory: Prof. Pierpaolo Mastroiacovo

*Support: PhD Program / Coordenacao de Aperfeicoamento de Pessoal de Nivel Superior (CAPES)
- Brazil*

Dundee, Scotland

August, 2007

	Pág.
Acronyms and abbreviations.....	170
List of boxes.....	171
Foreword.....	172
1- Diagram for case classification.....	173
2- Operational definitions.....	174
3- Case record form.....	188
4- Instructions for taking uniform and standard photographs.....	193

ACRONYMS AND ABBREVIATIONS

CFA	Craniofacial anomalies
CLEFTSIS	The National Managed Clinical Network for Cleft Services in Scotland
CL/P	Cleft lip – with or without cleft palate
CP	Cleft palate
ECLAMC	Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congenitas
EPR	Electronic patient record
ICD-10	International Classification of Diseases (10 th edition)
ICBDRS	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research
IDCFA	International Database on Craniofacial Anomalies
RRTDCF	Rede de Referencia no Tratamento de Deformidades Craniofaciais
SUS	Sistema Unico de Saude
UNICAMP	Universidade Estadual de Campinas
WHO	World Health Organization

LIST OF BOXES

	Pág.
Box 1 Inclusion and exclusion criteria.....	174
Box 2 Definitions and codes for orofacial clefts and Pierre Robin sequence.....	174
Box 3 Definitions for clinical descriptions and diagnosis.....	175
Box 4 Examples of related defects.....	176
Box 5 List of terms to be used for clinical description.....	177
Box 6 List of syndromic pictures and combined terms to be used for clinical description.....	179
Box 7 List of exclusion from the working definition of major defects.....	180
Box 8 ref. question 23 – examples of twinning.....	191
Box 9 ref. question 39 - examples of toxic substances and occupation related.....	192
Box 10 ref. question 68: examples of consanguineous relationships.....	192
Box 11 ref. question 70: examples of relatives affected by orofacial clefts.....	193

FOREWORD

Dear colleague,

We are very pleased to have your service/unit participating in the pilot-project of the Brazilian registry on typical orofacial clefts.

This manual is aimed to familiarise you with the terminology we are using in our project and give you clues how to fill in the case record form. Most of questions are self-explanatory, however, some of them need to be clarified and for this purpose they were numbered and will be explained in this manual with basic examples.

Note that higher levels of ascertainment are closely linked with good clinical descriptions, accuracy of diagnosis, homogeneity of terminology and completeness of the information recorded. This is why your full understanding of the questions is essential.

Before registering, make sure you have **carefully revised**:

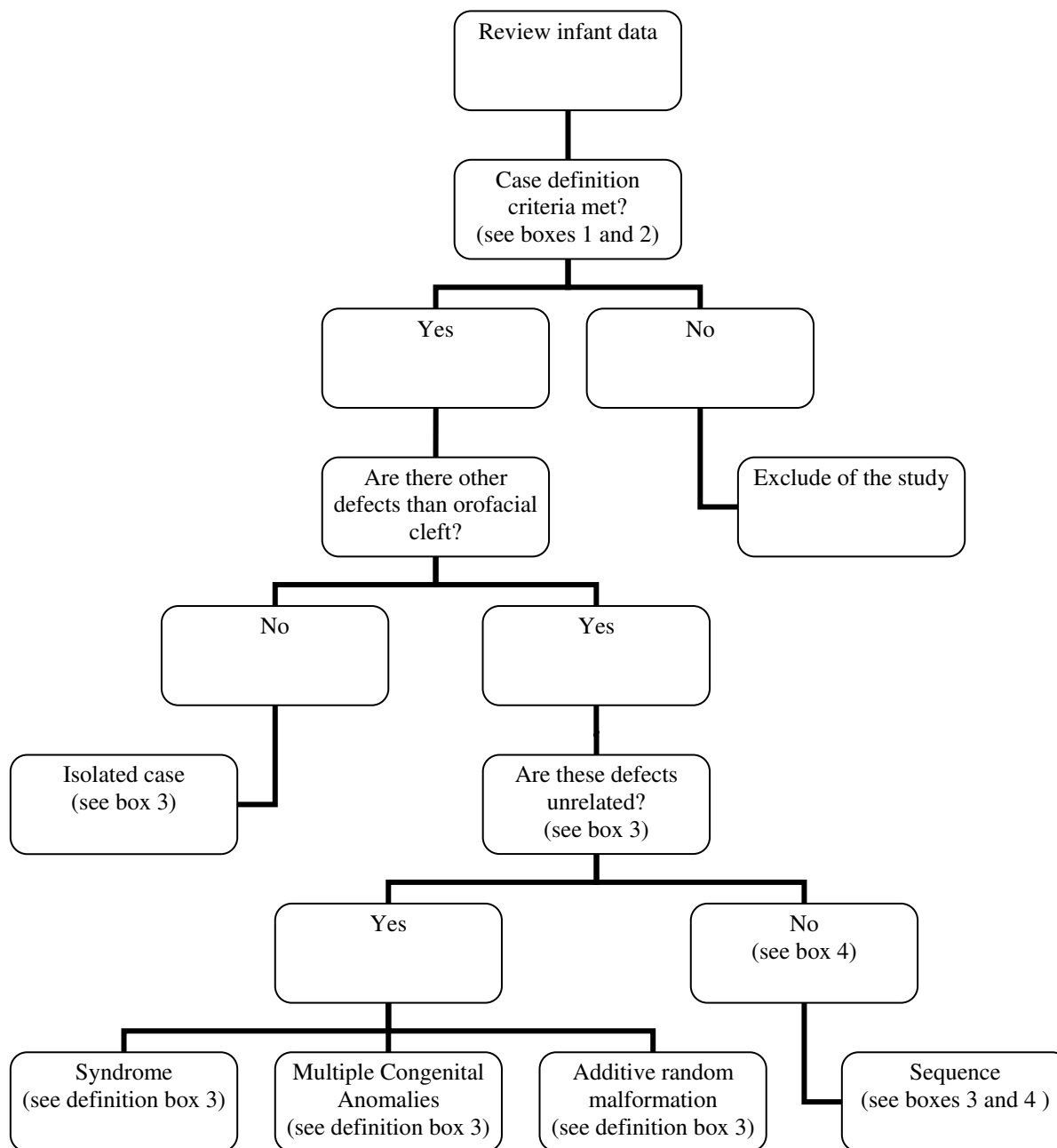
1. the inclusion/exclusion criteria;
2. all cases diagnosed as Pierre Robin sequence;
3. all cases with micrognathia for a possible diagnosis of Pierre Robin;
4. all cases with two or more major defects for a possible diagnosis of 'syndrome', 'multiple congenital anomalies' or 'additive random malformations'.

If you experience any difficulties with this document or how to fill in the case record form, please do not hesitate to contact us.

Kind regards,

.....

1- Diagram for case classification



2- Operational definitions

Box 1- Inclusion and exclusion criteria

Inclusion criteria	
Clinical picture	Isolated cases of cleft lip, cleft lip and palate, cleft palate or Pierre Robin sequence
	Syndromes, multiple congenital anomalies and additive random defects which include cleft lip, cleft lip and palate, cleft palate or Pierre robin sequence
Age	From birth without limit
Place of treatment	Unities of the RRTDCF
Period	From dd/mm/2008 until dd/mm/2008
Exclusion criteria	
Clinical picture	Isolated cases, syndromes or multiple congenital anomalies with holoprosencephaly, cleft uvula and/or submucous cleft
	Other syndromes or multiple congenital anomalies without cleft lip, cleft lip and palate, cleft palate or Pierre robin sequence
Age	Abortuses, stillbirths

Box 2- Definitions and codes for orofacial clefts and Pierre Robin sequence¹

Cleft lip: A congenital malformation characterized by partial or complete clefting of the upper lip. <u>Exclusions:</u> median cleft lip part of holoprosencephaly sequence; rare and oblique facial clefts.
Cleft lip and palate: A congenital malformation characterized by partial or complete clefting of the upper lip with clefting of the alveolar ridge and/or the hard palate. <u>Exclusions:</u> any oral cleft part of the holoprosencephaly sequence; rare and oblique facial clefts.
Cleft palate: A visible congenital malformation characterized by a closure defect of the hard palate and/or soft palate behind the foramen incisivum without cleft lip. <u>Exclusions:</u> submucous cleft palate, occult cleft palate, cleft uvula. In some database cleft palate includes Pierre Robin sequence.
Pierre Robin sequence: A congenital malformation characterized by a closure defect of the palate behind the foramen incisivum without cleft lip, associated to a significant micrognathia with or without a clinically relevant glossoptosis (retroposition of tongue) or respiratory distress.

¹Based on WHO/IDCFA (2006) and ICBDSR (2007)

Box 3- Definitions for clinical descriptions and diagnosis¹

Major defect: Any malformation that has a relevant impact on the health of the infant and needs medical or surgical treatment.
Isolated defect: Any case with only one major malformation or sequence. Example: bilateral cleft lip + nose deformities.
Sequence: Any case with two or more malformations that have a primary defect in common and are part of known embryologic cascade of events or are pathogenically related. According to this definition, a sequence is an isolated defect. Example: Pierre Robin sequence, two or more cardiac defects.
Unrelated defect: Defects are considered unrelated if they occur in different organs, systems or body sites <u>and</u> are not part of know embryologic cascade of events, are not pathogenically related or do not have a primary defect in common. Example: Bilateral cleft lip and palate + anophthalmia. The clinical picture can be recognized as a 'syndrome' when a single aetiological factor is demonstrated or have been heavily suspected by the scientific community.
Syndrome: Any combination of two or more major defects with a recognizable pattern due to a demonstrated single aetiological factor (e.g.: chromosome anomaly) or suspected by the similar recurrence of the pattern in a number of patients (e.g.: Catel-Manzke syndrome).
Known syndrome: Any combination of two or more major defects. Often a specific denomination can be attributed to the clinical picture and it can be coded using the ICD 10 and/or the Online Mendelian Inheritance in Man code (OMIM). When a chromosomal abnormality is found, the karyotype formula must be used as a code.
Multiple congenital anomalies: Any combination of two or more major defects for which aetiological factors have not been demonstrated or heavily suspected.
Additive random malformations: Any combination of two or more major defects with clear evidence of distinct aetiological factors.

¹Adapted from Castilla & Orioli (2004), WHO, 2006 and ICBDSR, 2007

The following are examples of conditions that should be considered as related entities and counted as one defect (Box 4).

Box 4- Examples of related defects

Defects that are components of a malformation sequence or have primary defects in common	Defects of the same nature affecting the same organ, system or body part
Spina bifida/talipes/hydrocephaly	Anophtalmia / microphthalmia
Pierre Robin/micrognathia/glossoptosis/cleft palate	Anotia / microtia
Renal (a)dysplasia (Potter)/pulmonary hypoplasia/facial compression/limb deformations	Renal agenesis / renal dysplasia
Holoprosencephaly/arhinencephaly/ cyclopia/midline cleft /lip palate/(an)microphthalmia	Esophageal atresia / tracheo-esophageal fistula
Vaginal atresia/rudimentary uterus/renal (a)dysplasia	Anencephaly / spina bifida / encephalocele
Sirenomelia/single lower extremity/renal (a)dysplasia/absent external genitalia/ imperforate anus +pulmonary hypoplasia	Multiple cardiac defects
Thymus (a)hypoplasia (Di George)/ conotruncal heart defects/ ear anomalies	Urethral or ureteral stenosis or atresia / renal (a)dysplasia
Urethral obstruction (Prune Belly)/ hydronephrosis/abdominal muscle deficiency	Multiple small intestinal atresias
Omphalocele or gastroschisis/malrotation of gut - small intestinal atresia	Brain defects / defects of retina or visual pathways
Diaphragmatic hernia/ poulmonary hypoplasia	Syndactyly / reduction defect of corresponding limbs
Extrophy of the cloaca/imperforate anus/ lumbosacral vertebral defect/ meningomyelocele/omphalocele	Cleft lip or oblique facial cleft / cleft palate
Septo-optic dysplasia/absence of septum pellucidum/optic nerve hypoplasia /hypothalamic defect	Reduction defect of different limbs
Laterality defect/congenital heart defect/situs inversus/ambiguous/asplenia/polyspenia	
Caudal regression/sacral (hypo) aplasia/lower limb reduction/deformations	

The Human Malformation Terminology Committee of the International Federation of Teratology Societies (IFTS) has developed a comprehensive list of various terms to describe congenital malformations, deformations and so-called disruptions. For purpose of standardisation of terminology, we strongly advise clinicians involved in the present study to use these terms. A compiled list of them, as well as syndromic pictures and combined terms is provided in boxes 5 and 6. Additional information can be found on www.ifts-atlas.org.

Box 5- List of terms to be used for clinical description¹

Term	Definition	Synonym or related term	Non-preferred term
Absent	An absolute failure of development of an organ or part; in the case of bone, no cartilage model is present	Agenesis, Aplastic	Missing
Atresia	Absence or closure of a normal body orifice or tubular organ	Imperforate	
Bipartite ossification	Having two separate ossification sites	Bifid ossification	Split
Bent	Abnormal curvature of a normally straight structure	Angulated, Bowed	
Branched	Deviation from the predominant pattern due to displacement and/or duplication of one or more normally occurring structures	Bifurcated, Forked	
Cyst	Any abnormal sac; usually containing fluid or other material		
Dilated	Widened or expanded orifice or vessel	Bulbous	Swollen
Discoloured	Not the normal colour	Mottled, Pale	
Distended	Enlarged or expanded organ		
Dumbbell ossification	Two roughly spherical ossification sites attached at or near the mid line by an ossified bridge	Dumbbell-shaped ossification	Bilobate, Bilobed
Enlarged	Larger than normal		Hyperplastic
Fistula	Abnormal passage or communication between two normally unconnected structures, body cavities, or the surface of the body		

Box 5- List of terms to be used for clinical description¹ (cont.)

Term	Definition	Synonym or Related Term	Non-Preferred Term
Fused	Joined or blended together		
Hemicentric	Absence of either hemicentrum of a centrum		
Hemivertebra	Absence of a lateral half (arch + hemicentrum), or major part of a lateral half of a vertebra		
Hemorrhagic	Descriptive of any tissue into which abnormal bleeding is observed (may be graded as petechia, purpura, ecchymosis, or hematoma)		
Incomplete ossification	Partial ossification (as assessed by Alizarin Red uptake) at a site which, in controls of the same age, usually has a more advanced degree of ossification	Reduced ossification	Delayed ossification, Retarded ossification
Malpositioned	Not occurring in the proper position and/or orientation	Displaced, Ectopic	Misdirected, Dislocated
Misaligned	Abnormal relative position of structures on opposite sides of a dividing line or about the center or axis		Unaligned
Misshapen	Abnormally shaped [Not to be used to describe sites of incomplete ossification]	Abnormally shaped, Asymmetric, Irregularly shaped	
Narrowed	Constriction of a cylindrical structure, such as the aorta or tail, or of a lumen	Coarctation, Constricted, Stenosis, Stricture	
Retro-esophageal	Passing dorsal to the esophagus		
Retrotracheal	Passing dorsal to the trachea		
Short	Less than the normal or expected length	Rudimentary	
Small	Incompletely developed structure, or less than normal in size	Aplastic, Hypoplastic, Reduced, Rudimentary	Underdeveloped
Split	Division of a single structure (usually into two parts) with no intervening structure between the parts	Bifid, Bipartite, Cleft	

Box 5- List of terms to be used for clinical description¹ (cont.)

Term	Definition	Synonym or Related Term	Non-Preferred Term
Supernumerary	More than the usual or expected number	Additional, Extra	Accessory
Thickened	A widening of a skeletal element relative to normal		Bulbous, Clubbed
Unossified	Absence of ossification (as assessed by Alizarin Red uptake) at a site which, in controls of the same age, is usually at least partially ossified		Nonossified

¹Atlas of Developmental Abnormalities in Common Laboratory mammals, International Federation of Teratology Societies (www.ifts-atlas.org)

Box 6- List of syndromic pictures and combined terms to be used for clinical description¹

Caudal dysplasia	Severe reduction of caudal structures, including reduction of or absence of hindlimbs, tail, and/or sacral area
Cheilognathopalatoschisis	Cleft lip, jaw, and palate; also called Cheilognathouranoschisis
Cheilognathoschisis	Cleft lip and jaw
Craniorachischisis	Failure of the neural tube to close in regions of both the brain and spinal cord.
Ethmocephaly	Some degree of cyclopia in which the eyes may be closely set but the nose is hypoplastic (rudimentary).
Otocephaly	Extreme underdevelopment of the lower jaw, permitting close approximation or union of the ears on the anterior aspect of the neck.
Rhinocephaly	Proboscis-like nose above partially or completely fused eyes.
Sirenomelia	Any of several degrees of side-to-side fusion of lower extremities and concomitant midline reduction of the pelvis. Soft tissues and long bones, lower paw (feet), and viscera of the pelvis tend to be reduced or absent; anus and external genitalia are often absent
Tetralogy of Fallot	Defect of the heart which includes all of the following: pulmonary stenosis, interventricular septal defect, dextraposed aorta overriding the ventricular septum, and enlarged right ventricular wall.

¹Atlas of Developmental Abnormalities in Common Laboratory mammals, International Federation of Teratology Societies (www.ifts-atlas.org)

The following conditions should not be considered major defects when a multimalformed infant is going to be defined. This is a collaborative epidemiology working list, adapted from the International Database on Craniofacial Anomalies, and do not intend to be exhaustive, but simply a long series of examples.

Box 7- List of exclusion from the working definition of major defects

Head
Dolichocephaly
Narrow bifrontal diameter
Plagiocephaly, without synostosis
Head asymmetry, without synostosis
Other head deformations without synostosis
Occiput, flat
Bony occipital spur
Occiput, prominent
Metopic suture open to bregma
Large fontanelles
Small fontanelles
Third fontanel present
Macrocephaly (without hydrocephaly and with normal development)
Hydrocephaly secondary to intraventricular hemorrhage (IVH)
Proeminent or hypoplastic supraorbital ridges
Frontal bossing
Aberrant scalp hair patterning
Scalp defects
Hair upsweep
Low posterior hairline
Dipigmentary hair changes
Absent septum pellucidum
Face
Facial asymmetry
Compression facies
Facial palsy
Other congenital deformities of skull, face and jaw
Congenital anomaly of face, abnormal facies (NOS)

Eyes
Synophrys, confluent or medial flare eyebrows
Hypertelorism (minor)
Hypotelorism (minor)
Esotropia
Exotropia
Strabismus
Nystagmus
Exophthalmos
Epicanthal folds
Dystopia canthorum
Epicanthus inversus
Eye slant (upward or downward)
Short palpebral fissures
Fused eyelids
Ptosis
Weakness of eyelids
Other congenital malformations of eyelid
Epibulbar dermoid cyst
Congenital ectropion
Congenital entropion
Absent of eyelashes
Long eyelashes
Blue sclera
Brushfield spots
Iris freckles
Iris coloboma
Nasolacrimal duct obstruction
Stenosis or stricture of lacrimal duct
Ears
Double lobule
Ear tags
Accessory auricle, preauricular appendage, tag or lobule
Preauricular sinus, cyst or pit
Auricular pit
Misshapen ears

Any misshapen (cauliflower, elfin, lop, pointed)
Darwin's tubercle
Absent tragus
Primitive shape
Lack of helical fold
Thickened or overfolded helix
Crumpled ears
Bridged concha
Ear lobe crease
Macrotia
Large ears
Prominent ear (bat ear)
Asymmetric size
Low set ears
Posteriorly rotated or low set ears
Posterior angulations
Posteriorly rotated ears
Small ears (excluding microtia)
Narrow external auditory meatus
Nose
Flat nasal bridge
Wide nasal bridge
Flat or wide nasal bridge, upturned nose or other minor nose malformation
Deviation of nasal septum
Notched or hypoplastic alae
Small nares
Upturned nares
Anteverted nares
Short or long columella
Any other nose minor anomaly
Oral region
Tongue-tie
Macroglossia
Microglossia
Natal teeth
High arched palate

Bifid uvula
Borderline small mandible
Micrognathia
Prognathia
Maxillary hypoplasia or proeminence
Aberrant frenula
Enamel hypoplasia
Malformed teeth
Macrostomia
Microstomia
Machrocheilia
Large, wide lips
Small lips
Cleft gum
Angular lip pits
Thin vermilion border
Smooth philtrum
Broad alveolar ridge
Neck
Redunant neck skin folds
Webbing of neck
Short neck
Cervical rib
Sinus, fistula or cyst of branchial cleft
Preauricular sinus or cyst
Other branchial cleft malformations
Torticollis
Congenital malformation of face, neck, unspecified
Skeletal
Prominent sternum (pectus carinatum)
Depressed sternum (pectus excavatum)
Bifid xiphoid
Shieldlike chest, other cong def of chest
Deformed chest
Barrel chest
Dimple shoulder

Congenital deformity of spine
Spina bifida occulta
Sacral dimple
Cubitus valgus
Hip subluxation
Hip click
Coxa valga
Coxa vara
Anteversion of femur
Congenital bowing of femur
Genu valgum
Genu varum
Genu recurvatum
Hyperextended knee
Congenital bowing of fibula and tibia
Tibial torsion
Congenital bowing of long bones of leg, unspecified
Hyperextended joints, NOS
Hands and Feet
Broad, thiphaangeal thumb
Short fingers (4°, 5°)
Short 4th metacarpal
Dimple-hand
Tappered fingers
Short fingers
Long fingers
Overlapping fingers
Partial syndactyly of feet
Syndactyly (2-3 toes)
Widely space first and second toes
Recessed toes (4, 5)
Brachydactyly of feet
Short or broad great toe
Short 4th metatarsus
Long toes
Overlapping toes

Metatarsus varus or metatarsus adductus
Valgus foot
Hallux valgus
Hallux varus
Prominent calcaneus
Pes cavus
Rocker-bottom feet
Clubfoot of postural origin, other cong deformities
Congenital deformity of feet, unspecified
Postaxial minimus polydactily in AfricanAmericans
Clinodactily (5°)
Camptodactily
Cardiovascular
Patent ductus arteriosus or foramen ovale (birth weight < 2,500g or age <37 weeks)
Patent forame ovale
Mild, trivial or physiologic valvular regurgitation
Functional or unspecified cardiac murmur
Peripheral pulmonary artery stenosis
Pulmonary valve insufficiency
Thickned pulmonary valve
Tricuspid valve insufficiency
Aortic valve insufficiency
Bicuspid aortic valve
Thickned aortic valve
Mitral valve insufficiency
Dextrocardia without congenital heart defects
Anomalies of myocardium
Ventricular hypertrophy (right or left)
Thickened cardiac valve
Absence or hypoplasia of umbilical artery, single umbilical artery
Noncavernuos single small hemangioma (less than 4" diameter)
Hemangioma (other than face or neck)
Lymphangioma
Angioma

Pulmonary
Congenital laryngeal stridor
Laryngomalacia
Tracheomalacia
Hypoplasia of lung (in premature infants)
Gastro-intestinal
Hepatomegaly
Splenomegaly
Anal tags
Rectal fissures
Meckel's diverticulum
Hiatus hernia
Pyloric stenosis
Diastasis recti
Umbilical hernia
Inguinal hernia
Inguinal hernia females (birth weight < 2500 grams)
Functional gastro intestinal disorders
Pylorospasm
Renal
Ectopic kidney
Vesico-urethral-renal reflux
Hydronephrosis with pelvis dilatation less than 10 mm
Hyperplastic and giant kidney
Patent urachus
Urachal cyst
Genital
Fusion of vulva
Hypoplastic labia majora
Hypoplastic labia minora
Vaginal or hymenal tags
Cyst of vagina, vulva or canal of Nuck
Prominent clitoris
Imperforate hymen
Present median raphe (female)
Small penis (unless documented as micropenis)

Scrotalization of penis
Chordee
First degree hypospadias
Phymosis
Absent or hooded foreskin of penis
Redundant foreskin
Shawl scrotum
Absent median raphe (male)
Hydrocele
Undescendent testicles (birth weight < 2500 grams)
Testicular torsion
Hypoplasia of testis and scrotum
Skin
Simian or Sydney lines
Single/abnormal palmar crease
Unusual dermatoglyphics
Extra or absent hand\interphalangeal creases
Plantar furrow
Sole crease
Skin tags
Skin cysts
Lanugo excessive or persistent
Nail hypoplasia
Enlarge or hypertrophic nails
Hyperconvex nails
Thickened nails
Duplication of thumbnail
Benign skin neoplasms
Nevus flammeus
Pigmented naevus
Strawberry naevus
Port wine stain
Birth mark
Mongolian spots
Depigmented or hyperpigmented spot
Cutis marmorata

Cafe au lait spots
Accessory nipples
Absent nipple
Small nipple (hypoplastic)
Widely spaced nipples
Inverted nipples
Unusual placement of nipples
Chromosomal
Balanced translocations or inversions in normal individuals
Others
Pilonidal cyst
Sacral dimple
Shoulder dimple
Anomalies of thymus, thymic hypertrophy (absent thymus, should be considered a major defect)
Anomalies of umbilicus, low lying umbilicus
Palsy of Erb
Meconium plug syndrome
Meconium peritonitis
Congenital ascites
Congenital malformation, unspecified

3- Case record form

Question	Example/explanation
1.	Self-explanatory
2.	Self-explanatory
3.	Self-explanatory
4.	Self-explanatory
5.	Setor de Genetica Clinica / Hospital Universitario da Universidade Federal de Alagoas
6.	Dr. Isabella Lopes Monlleo
7.	Self-explanatory
8.	This must include street/avenue/etc, number, municipality, state and postal code
9.	This must include code + telephone number
10.	Self-explanatory
11.	37 weeks

12.	Self-explanatory
13.	Maceio – AL
14.	3,800 g
15.	50 cm
16.	35 cm
17.	Intersex: any degree of ambiguous external genitalia
18.	(Other): in the ambulance
19.	(Other): taxi driver
20.	Self-explanatory
21.	Self-explanatory
22.	Self-explanatory
23.	See examples in box 8
24.	Self-explanatory
25.	Self-explanatory
26.	(Yes): Nordette© 8 weeks before the last menstrual period
27.	(Yes): misoprostol©; 3 pill/oral and 3 pills/vaginal; 6 weeks after last menstruation
28.	Self-explanatory
29.	Self-explanatory
30.	Self-explanatory
31.	Self-explanatory
32.	(Yes): Sulfato ferroso©; 1 pill/day - whole pregnancy
33.	(Yes): Folacin©; 1 pill/500mg - from pregnancy diagnosis up to 3 months after that
34.	(Yes): Combiron©; 1 pill/day - whole pregnancy
35.	(Yes): Paracetamol©; 1 pill/500mg – during 3 rd trimester of pregnancy
36.	(Yes): anti-rubella vaccine/2 weeks before last menstrual period
37.	Self explanatory
38.	Self explanatory
39.	See box 9
40.	Self explanatory
41.	Self explanatory
42.	Self explanatory
43.	Self explanatory
44.	Self explanatory
45.	Self explanatory
46.	Self explanatory
47.	Self explanatory

48.	Self explanatory
49.	Self explanatory
50.	Self explanatory
51.	(Yes): Marijuana / 1 cigarette / once a week
52.	Self explanatory
53.	Self-explanatory
54.	Self-explanatory
55.	Self-explanatory
56.	Self-explanatory
57.	Self explanatory
58.	Maceio-AL
59.	Brazil / do not know / refused to answer
60.	Argentina / do not know / refused to answer
61.	Self-explanatory
62.	Self-explanatory
63.	Maceio-AL
64.	Brazil / do not know / refused to answer
65.	Argentina / do not know / refused to answer
66.	Self-explanatory
67.	Self-explanatory
68.	See box 10
69.	Self-explanatory
70.	See box 11
71.	Self-explanatory
72.	Self-explanatory
73.	Self-explanatory
74.	Self-explanatory
75.	Self-explanatory
76.	Self-explanatory
77.	Self-explanatory
78.	Self-explanatory
79.	Self-explanatory
80.	Self-explanatory
81.	Self-explanatory
82.	Self-explanatory
83.	Definitions are given in section 2 (see boxes 2-7)

84.	Definitions are given in section 2 (see boxes 2-7)
85.	Self-explanatory
86.	Self-explanatory
87.	Self-explanatory
88.	Self-explanatory
89.	Self-explanatory
90.	Self-explanatory
91.	Self-explanatory
92.	Self-explanatory
93.	Self-explanatory
94.	Self-explanatory
95.	Self-explanatory
96.	Self-explanatory
97.	Self-explanatory
98.	Self-explanatory
99.	Self-explanatory
100.	Self-explanatory

Box 8- ref. question 23 – examples of twinings

Birth order	Sex	Status	Presence of malformations	Type of malformations
1 st	Male	Livebirth	No	-----
2 nd	Female	Livebirth	Yes	Bilateral cleft lip and palate (this is the patient)
3 rd	Do not know	Stillbirth	Yes	Bilateral cleft lip and palate
4 th	Intersex	Stillbirth	Do not know	-----

Box 9- ref. question 39 - examples of toxic substances and occupation related

Substance	Occupation related
Dyes / perm lotions	Hairdresser
Dry cleaning / solvents	Dry cleaners
Solvents / acids / radioactivity	Laboratory work
Dyes / inks / white spirit	Printing / photography
Pesticides / fertilisers	Agriculture / horticulture
Adhesives	Shoe / leather industry
Welding fumes	Welding industry
De-greasers / exhaust fumes	Car mechanics
Paints / varnishes	Painter / decorator
Resins / polymers / benzene	Plastic industry
Petroleum fumes / xylene	Petroleum industry

Box 10- ref. question 68 – examples of consanguineous relationships

Possible Relationship	Meaning (this will be written in Portuguese)
First cousins	
Second cousins	
Third cousins	
Uncle-niece	
Aunt-nephew	
Sibs	
Father-daughter	
Mother-son	
Half uncle-niece	
Half aunt-nephew	
Half-sibs	
Remote relative	

Box 11- ref. question 70 – examples of relatives affected by orofacial clefts

Individual	Sex	Type of cleft		Clinical presentation	Case examined/status	
		Lip	Palate			
Mother	Female	Unilateral	Cleft	Isolated	Yes	Alive
Sib	Male	Bilateral	No cleft	Sequence	No	Alive
Maternal half-sibs	Intersex	No cleft	Cleft	Syndrome	No	Deceased
Maternal first cousins	Male	No cleft	Cleft	MCA ¹	No	Stillbirth
Maternal aunt/uncle						
Other (specify clearly)						

¹Multiple congenital anomaly

4- Instructions for taking uniform and standard photographs

The basic idea is to promote uniformity or standardization of the way in which photographs are taken in order to allow further details of the clinical picture as well as comparative studies. The following protocol was adapted from the WHO recommendations for record taking (2002).

✓ **Basic views to be taken:**

- a) craniofacial segment: full AP, full lateral (both sides), inferior (columellar) and three-quarter facial (oblique) views
- b) hands: dorsal and ventral views
- c) feet: dorsal views

✓ **Lighting and background:**

Lighting for studio should be two fill-in lights and the main light synchronized with the camera. In the ward or operating theatre a single flash unit is appropriate. The background should be pale green or pale blue.

✓ **Framing of the picture:**

- a) for AP, lateral, dorsal and ventral views, the camera should be set at a ratio of 1:8
- b) for inferior view the camera should be set at a ratio of 1:4

✓ **Camera and lens**

- a) Suggested camera is Nikon F3 with a 105mm lens or equivalent.
- b) Film type and speed do not need to be standardized

Units of the RRTDCF with clinical geneticists as a member of the teams

	Unit	State	Municipality	Type of unit ¹
1	Núcleo de Atenção aos Defeitos da Face (NADEFI)/IMP	PE	Recife	CLP/CP
2	Associação Obras Sociais Irmã Dulce (Centrinho SSA)	BA	Salvador	CLP/CP
3	Associação das Pioneiras Sociais – SARAH	DF	Brasília	CLP/CP
4	Centro de Pesquisa e Tratamento das Deformidades Buco-faciais de Araraquara (CEDEFACE)/UNESP/Santa Casa de Misericórdia Nossa Senhora de Fátima/Beneficência Portuguesa de Araraquara/Hospital Santo Antônio	SP	Araraquara	CLP/CP
5	Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (Centrinho Bauru)	SP	Bauru	CLP/CP, OI and CI
6	Faculdade de Medicina/USP/MEC/MPAS	SP	São Paulo	CLP/CP and CI
7	Universidade Federal de São Paulo/Hospital São Paulo	SP	São Paulo	CLP/CP and CI
8	Faculdade de Medicina de Marília/Hospital Universitário/ MEC/ MPAS	SP	Marília	OI
9	Fundação Faculdade Regional de Medicina de SJRP Hospital Universitário/MEC/MPAS	SP	SJR. Preto	OI
10	Centro de Atendimento Lábio-palatal (CAIF)/SES/PR	PR	Curitiba	CLP/CP
11	Associação para Recuperação Lesões Lábio-palatais (ARLELP)/ Hospital Infantil Joana de Gusmão	SC	Florianópolis	CLP/CP

¹CLP/CP= Cleft lip, Cleft lip and palate, Cleft palate; OI= Osseointegrated implant; CI= Cochlear implant

Units of the RRTDCF without clinical geneticists as a member of the teams

	Unit	State	Municipality	Type of unit ¹
1	Centro de Reabilitação de Anomalias Faciais do Tocantins (CRAFT)	TO	Araguaína	CLP/CP
2	Serviço Integrado de Lesões Lábio-palatais/Sociedade Piauiense de Combate ao Câncer/ Hospital São Marcos	PI	Teresina	CLP/CP
3	Fundação para o Estudo e Tratamento das Deformidades Crânio-faciais (FUNCRAF)/Subsede Campo Grande	MS	Campo Grande	CLP/CP
4	Centro Pró-sorriso/Universidade de Alfenas (Centrinho Alfenas)	MG	Alfenas	CLP/CP
5	Centro de Tratamento de Fissurados Lábio-palatais (CEFIL)/Hospital Municipal Nossa Senhora do Loreto/SMS do Rio de Janeiro	RJ	Rio de Janeiro	CLP/CP
6	Irmandade da Santa Casa de São Paulo/Faculdade de Ciências Médicas/Hospital Universitário/MEC/MPAS	SP	São Paulo	OI and CI
7	Faculdade de Odontologia de Bauru/USP	SP	Bauru	OI
8	Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de Piracicaba	SP	Piracicaba	CLP/CP and OI
9	Fundação para o Estudo e Tratamento das Deformidades Crânio-faciais (FUNCRAF)/Subsede Santo André	SP	Santo André	CLP/CP
10	Fundação para o Estudo e Tratamento das Deformidades Crânio-faciais (FUNCRAF)/Subsede Itararé	SP	Itararé	CLP/CP
11	Hospital de Cirurgia Plástica Crânio-Facial (SOBRAPAR)	SP	Campinas	CLP/CP
12	Centrinho Prefeito Luiz Gomes/ Hospital Regional Hans Dieter Schimidt/SES/SC	SC	Joinville	CLP/CP
13	Fundação para Reabilitação de Deformidades Crânio-faciais (FUNDEF)/Hospital Bruno Born	RS	Lajeado	CLP/CP
14	Hospital da Criança Conceição/Grupo Hospitalar Conceição	RS	Porto Alegre	CLP/CP

¹CLP/CP= Cleft lip, Cleft lip and palate, Cleft palate; OI= Osseointegrated implant; CI= Cochlear implant.

Unit record form¹

Hospital code (To be filled in by the coordinating centre)

(.....)(.....)(.....)(.....)(.....)

Questions 1 to 4 are intended to build up a profile of the coordinating staff of the units of the RRTDCF. Questions 5 to 15 are specifically to collect information on organization of the care at the unit under your responsibility.

1. Name and surname:

2. Gender: (...) Male (...) Female

3. What is your graduation degree?

(...) Doctor

(...) Dentist

(...) Nutritionist

(...) Speech and language therapist

(...) Psychologist

(...) Social worker

(...) Other. Please specify:

4. Are you currently involved with cleft lip and palate care? (...) yes (...) no

5. Please write down the name of the unit under your responsibility and the hospital/institution to which it is affiliated:

6. Among the services listed bellow, please tick those which are currently available at this unit:

(...) Cleft lip and/or palate surgery

(...) General dental care

(...) Orthodontics

(...) Paediatrics

(...) Speech and language therapy

(...) ENT

(...) Advice and support on feeding

(...) Genetic counselling

(...) Psychological support

(...) Social support

(...) Other. Please specify:

¹Adapted from WHO (2002)

7. How do you define work relationships among specialists involved with cleft care at this unit?

(...) They work as independent specialists

(...) They work as multidisciplinary team

(...) Other. Please give details:

8. Are the stages of treatment of the patients agreed by the specialists?

(...) yes (...) no

9. Is there any person at this unit who is responsible for coordination of the care of individual patients?

(...) yes (...) no

10. Is there any person at this unit who is responsible for communication within the specialists?

(...) yes (...) no

11. Are there written guidelines for the management of cleft lip and/or palate patients?

(...) yes (...) no

12. Is there any established program for continuing professional education?

(...) yes (...) no

13. Is there any person at this unit who is responsible for evaluation of quality of care and outcomes?

(...) yes (...) no

14. Are there any standards for record taking?

(...) yes (...) no

15. Is there any audit policy established?

(...) yes (...) no

Professional and treatment protocols record form

Hospital code (To be filled in by the coordinating centre) (.....)(.....)(.....)(.....)(.....)

Professional code (To be filled in by the coordinating centre) (.....)(.....)(.....)(.....)(.....)

1. Name and surname:

2. Gender: (...) Male (...) Female

3. Please write down the name of your unit and the hospital/institution to which it is affiliated:.....

4. What is your graduation degree?

(...) Doctor (...) Dentist (...) Nutritionist

(...) Speech and language therapist (...) Psychologist (...) Social worker

(...) Other. Please specify:

5. Please specify your speciality:

6. What is your highest qualification?

(...) Graduation (...) Specialisation (...) Master

(...) PhD (...) Post-PhD

7. Do you have any specific training in orofacial treatment?

(...) Yes. Please specify which kind of training and when you have got it:.....

(...) No

8. How long have you been treating patients with orofacial clefts?

(...) Less than 5 years (...) 5-10 years (...) 11-15 years

(...) 16-20 years (...) 21-25 years (...) More than 25 years

9. How long have you been working at this unit (or hospital)?

(...) Less than 5 years (...) 5-10 years (...) 11-15 years

(...) 16-20 years (...) 21-25 years (...) More than 25 years

10. How many new patients did you treat **last year** at this unit?

(...) Less than 10

(...) 10-20

(...) 11-20

(...) 21-30

(...) 31-40

(...) 41-50

(...) More than 50

11. Please describe in the space provided your general treatment plan for patients with orofacial clefts assisted at this unit (**the first one is given as an example**). If you or your service uses a specific protocol, please attach a copy.

Type of cleft	Procedure	Technique	At which age (in average)	Record taking
Bilateral lip cleft	Lip closure	Millard	3 months	Yes. Frontal and lateral craniofacial photographs before and after surgery.

Surgical treatment and follow-up record form

Hospital code (To be filled in by the coordinating centre) (.....)(.....)(.....)(.....)(.....)

Case code (To be filled in by the coordinating centre) (.....)(.....)(.....)(.....)(.....)

Professional code (To be filled in by the coordinating centre) (.....)(.....)(.....)(.....)(.....)

A - General information:

1. Patient's full name:
2. Patient's current age:..... (...) months or. (...) years
3. Mother's (or guardian's) full name:
4. Father's (or guardian's) full name:

B - Patient's history:

5. Birth date: (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy)
6. Place of birth (municipality and state): (...) do not know
7. Sex: (...) male (...) female (...) intersex (**see manual**)
8. Birth weight (**see manual**): (.....) g (...) do not know
9. Birth length (**see manual**): (.....) cm (...) do not know
10. Birth head circumference (**see manual**): (.....) cm (...) do not know

C - Cleft details

Please tick as appropriate¹

Defect	Patient's right side			Middle	Patient's left side		
11. Simonart bands	() Y () N						() Y () N
12. Lip		() Comp () Incomp () Nil				() Comp () Incomp () Nil	
13. Alveolus			() Comp () Incomp () Nil		() Comp () Incomp () Nil		
14. Hard palate				() Comp () Incomp () Nil			
15. Soft palate				() Comp () Incomp () Nil			

Y= Yes; N= No; Comp= complete; Incomp= incomplete; Nil= Nothing

16. Month and year of discovery or suspicion of the lip cleft: (.....)(.....) (mm/yyyy)

17. Month and year of discovery or suspicion of the palate cleft: (.....)(.....) (mm/yyyy)

18. Month and year of confirmation of the diagnosis(es): (.....)(.....) (mm/yyyy)

D - Plan of treatment

Please describe in the space provided your treatment plan for this patient. If you or your service uses a specific protocol, please attach a copy.

¹Adapted from CletSis (2007)

19. Procedure and timing²:

(...) Lip closure.	At which age? (..) months or. (..) years
(...) Lip adhesion.	At which age? (..) months or. (..) years
(...) Alveolar closure.	At which age? (..) months or. (..) years
(...) Alveoloplasty.	At which age? (..) months or. (..) years
(...) Gengivo-alveoloplasty.	At which age? (..) months or. (..) years
(...) Soft palate closure	At which age? (..) months or. (..) years
(...) Pharyngoplasty.	At which age? (..) months or. (..) years
(...) Orthognathic surgery.	At which age? (..) months or. (..) years
(...). Other. Please specify:.....	(..) months or. (..) years

20. Was there any intra-operative or post-surgical complications?

(...) No (...) Yes. Please specify:.....:

21. Lip closure technique²:

(...) Millard	(...) Tennison
(...) Tennison-Randall	(...) Delaire
(...) Skoog	(...) Malek
(...) Le Mesurier	(...) Pfeifer
(...) Goteborg	(...) Noordhoff
(...) Randall	(...) Anderl
(...) Bardach	(...) Hagedorn
(...) Nakajima	(...) Sommerlad
(...) Veau	(...) Other. Please specify:.....

²Adapted from Shaw et al. (2001)

22. Soft palate closure technique²:

- | | |
|-----------------------------------|------------------------------------|
| (...) Von Langenbeck | (...) Veau-Wardill-Kilner |
| (...) Intravelar Veloplasty (IVV) | (...) Delaire |
| (...) Furlow | (...) Malek |
| (...) Perko | (...) Sommerlad |
| (...) Mendoza | (...) Widmaier |
| (...) "Push-back" | (...) Goteborg |
| (...) Pigott | (...) Sanvanero-Rosselli |
| (...) Bardach | (...) Bridge flap |
| (...) Schweckendiek | (...) Brusati |
| (...) Cordozo de Rocha | (...) Minimal palatoplasty |
| (...) Rudding | (...) Axhausen |
| (...) Koch | (...) Other. Please specify: |

23. Hard palate closure technique²:

- | | |
|-----------------------------------|----------------------------|
| (...) Veau-Wardill-Kilner | (...) Vomer flap |
| (...) Von Langenbeck | (...) Mucoperiostal flap |
| (...) Delaire | (...) Malek- |
| (...) Brusati | (...) Minimal palatoplasty |
| (...) Perko | (...) Veau-Rosenthal |
| (...) Bardach | (...) Bridge flap |
| (...) Muco flaps/tibial flap | (...) No flap |
| (...) Sommerlad | (...) Split thickness flap |
| (...) Transposition flaps | (...) Widmaier-Perko |
| (...) Axhausen | (...) Kriens |
| (...) Other. Please specify:..... | |

24. Use of presurgical orthopaedics:

(...) No (...) Yes. Please specify: Initial age (.....) year Final age (.....) years

25. First bone graft donor site²:

(...) Iliac crest- (...) Chin

(...) Tibia-Calvaria (...) Rib-Artificial

(...) Other. Please specify:

E - Patient's tests and further documentation:

26. Photographs: (...) No (...) Yes

If you ticked YES for 'photographs', please specify:

Record date (...) (...) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (...) No (...) Yes

27. Speech & Video recordings: (...) No (...) Yes

If you ticked YES for 'speech & video recordings', please specify:

Record date (...) (...) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (...) No (...) Yes

28. Audiometry: (...) No (...) Yes

If you ticked YES for 'audiometry', please specify:

Record date (...) (...) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (...) No (...) Yes

29. Impressions for study casts: (...) No (...) Yes

If you ticked YES for 'impressions for study casts ', please specify:

Record date (...) (...) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (...) No (...) Yes

30. Lateral skull radiographs: (...) No (...) Yes

If you ticked YES for 'lateral skull radiographs', please specify:

Record date (...) (...) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (...) No (...) Yes

31. Intra-oral radiographs: (...) No (...) Yes

If you ticked YES for 'intra-oral radiographs', please specify:

Record date (...) (...) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (...) No (...) Yes

32. Other. Please specify:

Record date (...) (...) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (...) No (...) Yes

F - Summary

33. Follow-up started on: (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy)

34. Follow-up stopped on: (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy)

35. Patient deceased: (...) No (...) Yes

If patient deceased, please specify:

36. Date of death: (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy)

37. Was autopsy performed? (...) No (...) Yes. Please provide details:

Paediatric follow-up record form

Hospital code (To be filled in by the coordinating centre) (.....)(.....)(.....)(.....)(.....)

Case code (To be filled in by the coordinating centre) (.....)(.....)(.....)(.....)(.....)

Professional code (To be filled in by the coordinating centre) (.....)(.....)(.....)(.....)(.....)

A - General information:

1. Patient's full name:
2. Patient's current age:..... (...) months or. (...) years
3. Mother's (or guardian's) full name:
4. Father's (or guardian's) full name:

B - Patient's history:

5. Birth date: (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy)
6. Place of birth (municipality and state): (...) do not know
7. Sex: (...) male (...) female (...) intersex (**see manual**)
8. Birth weight (**see manual**): (.....) g (...) do not know
9. Birth length (**see manual**): (.....) cm (...) do not know
10. Birth head circumference (**see manual**): (.....) cm (...) do not know
11. List of important neonatal problems responsible for prolonged hospital length of stay (**see manual**):
12. Patient's educational level¹:
(...) It does not apply (...) refused to answer
(...) illiterate (...) reads and writes, no school
(...) incomplete high school (...) complete high school
(...) incomplete primary school (...) complete primary school
(...) incomplete university (...) complete university

¹ Adapted from Castilla and Orioli (2004)

13. Patient's occupational activity at the present date¹ (see manual)

(...) It does not apply (...) refused to answer (...) unemployed
 (...) unskilled labour (...) skilled labour (...) independent labour
 (...) manager (...) professional, university (...) clerk (white collar)
 (...) unspecified

14. Please specify patient's activity:

C - Cleft details

Please tick as appropriate²

Defect	Patient's right side			Middle	Patient's left side		
15. Simonart bands	☐ Y ☐ N						☐ Y ☐ N
16. Lip		☐ Comp ☐ Incomp ☐ Nil				☐ Comp ☐ Incomp ☐ Nil	
17. Alveolus			☐ Comp ☐ Incomp ☐ Nil		☐ Comp ☐ Incomp ☐ Nil		
18. Hard palate				☐ Comp ☐ Incomp ☐ Nil			
19. Soft palate				☐ Comp ☐ Incomp ☐ Nil			

Y= Yes; N= No; Comp= complete; Incomp= incomplete; Nil= Nothing

20. Month and year of discovery or suspicion of the lip cleft:)(.....) (mm/yyyy)

21. Month and year of discovery or suspicion of the palate cleft:)(.....) (mm/yyyy)

22. Month and year of confirmation of the diagnosis(es):)(.....) (mm/yyyy)

²Adapted from CleftSis (2007)

D - Follow up

23. Current weight (see manual): (.....) Kg

24. Current length (see manual): (.....) cm

25 Current head circumference (see manual): (.....) cm

26. Psychometric development (please specify type of scale and score):

27. Clinical problems²:

Description (see manual)	Status			
	()	Resolved	()	Unresolved
	()	Resolved	()	Unresolved

28. Hospital admissions due to not surgical problems²:

Admission event	Hospital name	Municipality	Date of discharge (dd/mm/yyyy)	Discharge diagnosis

E - Patient's tests and further documentation

29. Photographs: (..) No (..) Yes

If you ticked YES for 'photographs', please specify:

Record date (..)(..)(..) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (..) No (..) Yes

30. Speech & Video recordings: (..) No (..) Yes

If you ticked YES for 'speech & video recordings', please specify:

Record date (..)(..)(..) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (..) No (..) Yes

31. Audiometry: (..) No (..) Yes

If you ticked YES for 'audiometry', please specify:

Record date (..)(..)(..) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (..) No (..) Yes

32. Impressions for study casts: (..) No (..) Yes

If you ticked YES for 'impressions for study casts', please specify:

Record date (..)(..)(..) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (..) No (..) Yes

33. Lateral skull radiographs: (...) No (...) Yes

If you ticked YES for 'lateral skull radiographs', please specify:

Record date (...) (...) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (...) No (...) Yes

34. Intra-oral radiographs: (...) No (...) Yes

If you ticked YES for 'intra-oral radiographs', please specify:

Record date (...) (...) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (...) No (...) Yes

35. Other. Please specify:

Record date (...) (...) (dd/mm/yyyy) Are they attached? (...) No (...) Yes

F - Summary

36. Follow-up started on: (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy)

37. Follow-up stopped on: (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy)

38. Patient deceased: (...) No (...) Yes

If patient deceased, please specify:

39. Date of death: (.....)(.....)(.....) (dd/mm/yyyy)

40. Was autopsy performed? (...) No (...) Yes. Please provide details:

Brazil's Craniofacial Project
State University of Campinas
State University of Alagoas
Federal University of Alagoas
WHO-collaborating Centre for Craniofacial Research
University of Dundee

BRAZILIAN DATABASE ON OROFACIAL CLEFTS

Manual for follow-up studies on surgical treatment, morbidity and mortality
of persons with typical orofacial clefts

Dundee, Scotland

August, 2007

Brazil's Craniofacial Project
State University of Campinas
State University of Alagoas
Federal University of Alagoas
WHO-collaborating Centre for Craniofacial Research
University of Dundee

BRAZILIAN DATABASE ON OROFACIAL CLEFTS

Manual for follow-up studies on surgical treatment, morbidity and mortality
of persons with typical orofacial clefts

Elaboration: Dr. Isabella L. Monlleo

Supervision: Prof. Peter A. Mossey and Prof. Vera L. Gil-da-Silva-Lopes

Advisory: Prof. Pierpaolo Mastroiacovo

*Support: PhD Program / Coordenacao de Aperfeicoamento de Pessoal de Nivel Superior (CAPES)
- Brazil*

Dundee, Scotland

August, 2007

	Pág.
Acronyms and abbreviations.....	216
List of Boxes.....	217
Foreword.....	218
1- Diagram for case classification.....	219
2- Operational definitions.....	220
3- Surgical treatment and follow-up record form.....	223
4- Paediatric follow-up record form.....	225
5- Instructions for taking uniform and standard photographs.....	227

ACRONYMS AND ABBREVIATIONS

CFA	Craniofacial anomalies
CLEFTSIS	The National Managed Clinical Network for Cleft Services in Scotland
CL/P	Cleft lip – with or without cleft palate
CP	Cleft palate
ECLAMC	Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congenitas
EPR	Electronic patient record
ICD-10	International Classification of Diseases (10 th edition)
ICBDRS	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research
IDCFA	International Database on Craniofacial Anomalies
RRTDCF	Rede de Referencia no Tratamento de Deformidades Craniofaciais
SUS	Sistema Unico de Saude
UNICAMP	Universidade Estadual de Campinas
WHO	World Health Organization

LIST OF BOXES

	Pág.
Box 1 Inclusion and exclusion criteria.....	220
Box 2 Definitions and codes for orofacial clefts and Pierre Robin sequence.....	221
Box 3 Definitions for clinical descriptions and diagnosis.....	222

Foreword

Dear colleague,

We are very pleased to have your service/unit participating in the Brazil's craniofacial Project. As a professional concerned with cleft care, you are aware about the important scientific gap regarding several aspects of the natural history of orofacial clefts, as well as their treatment.

All over the world, researchers and research organizations are trying to address these challenges and replace current uncertainty and confusion for evidence-based interventions in order to provide the best possible quality of care in this area. Based on this statement, the aims of this specific sub-project are to collect prospective information on surgical treatment, morbidity and mortality of patients with isolated CL/P and CP who have been previously registered in the core database of the project.

The manual here presented is aimed to familiarise you with the terminology we are using in our project and give instructions and examples on how to fill in the '**surgical treatment and follow-up record form**', and the '**paediatric follow-up record form**'.

Questions were adapted from the EUROCLEFT Project (Shaw et al 2001), International Surgical Departments Database on CFA (version 1.3, June 2004), and CLEFTSiS – electronic patient record. Evaluation performed by three surgeons not involved in the Brazil's craniofacial project and six months of data collection and analysis in three voluntary services were the strategies used for validation. Most questions are self-explanatory, however, some of them need to be clarified and for this purpose they were numbered and will be explained with basic examples in the following sections of this manual.

Note that higher levels of ascertainment are closely linked with good clinical descriptions, accuracy of diagnosis, homogeneity of terminology and completeness of the information recorded. This is why your full understanding of the questions is essential.

Before registering, make sure you have **carefully**:

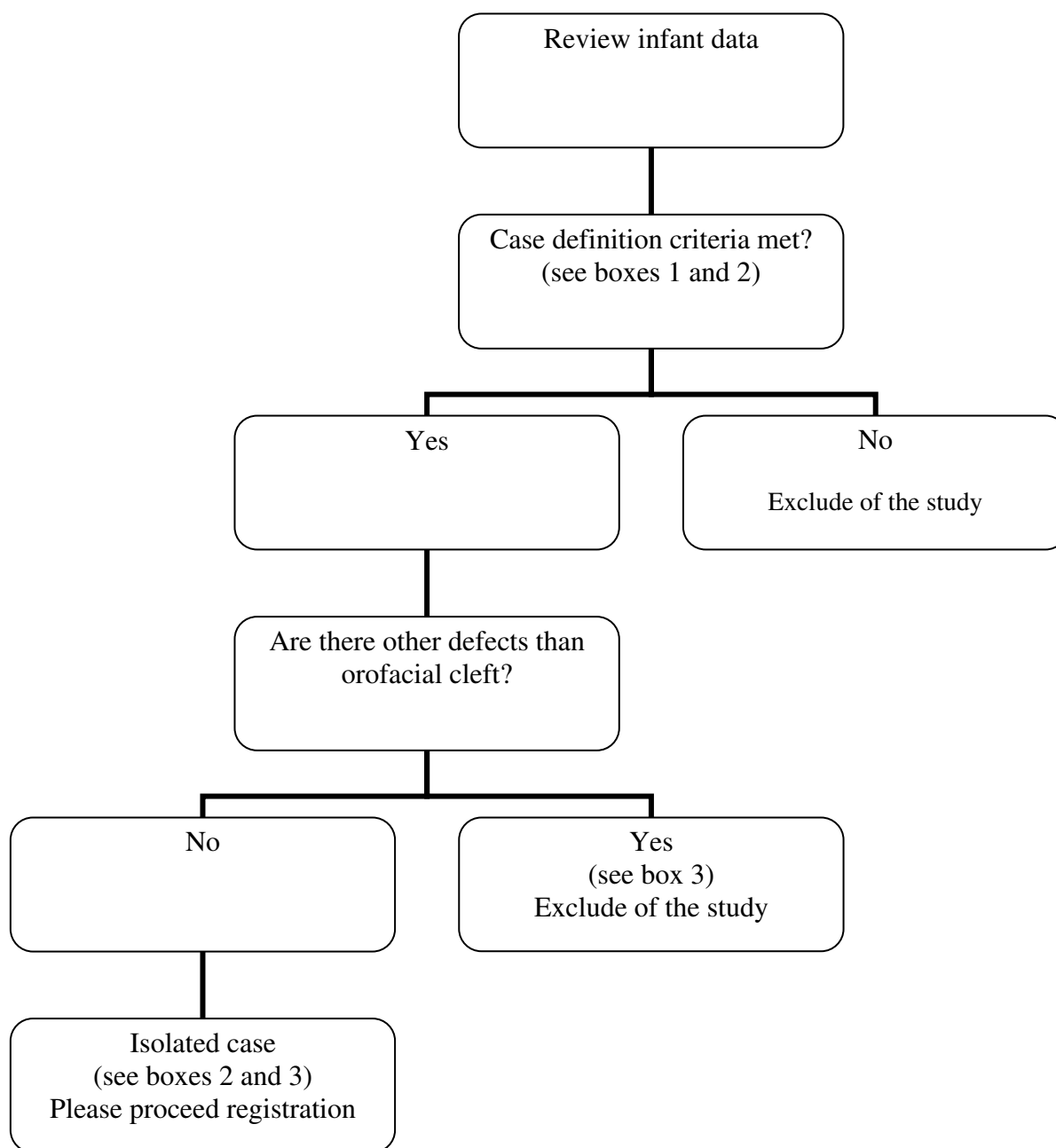
1. revised the inclusion/exclusion criteria;
2. registered yourself on the professional database;
3. tested your access to system;
4. collected consent forms from the patient or his/her legal representative.

If you experience any difficulties with this document or how to fill in the case record form, please do not hesitate to contact us.

Kind regards,

.....

1- Diagram for case classification



2- Operational definitions

Box 1- Inclusion and exclusion criteria

Inclusion criteria	
Clinical picture	Cases of cleft lip, cleft lip and palate or cleft palate
Age	From birth to 20 years old
Place of treatment	Unities of the RRTDCF
Period	From dd/mm/2008 until dd/mm/2008
Exclusion criteria	
Clinical picture	Cases of Pierre Robin sequence
	Syndromes or multiple congenital anomalies with cleft lip, cleft lip and palate or cleft palate
	Isolated cases, syndromes or multiple congenital anomalies with holoprosencephaly, cleft uvula and/or submucous cleft
	Other syndromes or multiple congenital anomalies without cleft lip, cleft lip and palate, cleft palate
Age	Abortuses, stillbirths

Box 2- Definitions and codes for orofacial clefts and Pierre Robin sequence¹

Cleft lip: A congenital malformation characterized by partial or complete clefting of the upper lip. <u>Exclusions:</u> median cleft lip part of holoprosencephaly sequence; rare and oblique facial clefts.
Cleft lip and palate: A congenital malformation characterized by partial or complete clefting of the upper lip with clefting of the alveolar ridge and/or the hard palate. <u>Exclusions:</u> any oral cleft part of the holoprosencephaly sequence; rare and oblique facial clefts.
Cleft palate: A visible congenital malformation characterized by a closure defect of the hard palate and/or soft palate behind the foramen incisivum without cleft lip. <u>Exclusions:</u> submucous cleft palate, occult cleft palate, cleft uvula. In some database cleft palate includes Pierre Robin sequence.
Pierre Robin sequence: A congenital malformation characterized by a closure defect of the palate behind the foramen incisivum without cleft lip, associated to a significant micrognathia with or without a clinically relevant glossoptosis (retroposition of tongue) or respiratory distress.

¹Based on WHO/IDCFA (2006) and ICBDSR (2007)

Box 3- Definitions for clinical descriptions and diagnosis¹

Major defect: Any malformation that has a relevant impact on the health of the infant and needs medical or surgical treatment.
Isolated defect: Any case with only one major malformation or sequence. Example: bilateral cleft lip + nose deformities.
Sequence: Any case with two or more malformations that have a primary defect in common and are part of known embryologic cascade of events or are pathogenically related. According to this definition, a sequence is an isolated defect. Example: Pierre Robin sequence, two or more cardiac defects.
Unrelated defect: Defects are considered unrelated if they occur in different organs, systems or body sites <u>and</u> are not part of known embryologic cascade of events, are not pathogenically related or do not have a primary defect in common. Example: Bilateral cleft lip and palate + anophthalmia. The clinical picture can be recognized as a 'syndrome' when a single aetiological factor is demonstrated or have been heavily suspected by the scientific community.
Syndrome: Any combination of two or more major defects with a recognizable pattern due to a demonstrated single aetiological factor (e.g.: chromosome anomaly) or suspected by the similar recurrence of the pattern in a number of patients (e.g.: Catel-Manzke syndrome).
Known syndrome: Any combination of two or more major defects. Often a specific denomination can be attributed to the clinical picture and it can be coded using the ICD 10 and/or the Online Mendelian Inheritance in Man code (OMIM). When a chromosomal abnormality is found, the karyotype formula must be used as a code.
Multiple congenital anomalies: Any combination of two or more major defects for which aetiological factors have not been demonstrated or heavily suspected.
Additive random malformations: Any combination of two or more major defects with clear evidence of distinct aetiological factors.

¹Adapted from Castilla & Orioli (2004), WHO, 2006 and ICBDSR, 2007

3- Surgical treatment and follow-up record form

Question	Example/explanation
1.	Self-explanatory
2.	Self-explanatory
3.	Self-explanatory
4.	Self-explanatory
5.	Self-explanatory
6.	Maceio - AL
7.	Intersex: any degree of ambiguous external genitalia
8.	3,800 g
9.	50 cm
10.	35 cm
11.	Self-explanator
12.	Self-explanatory
13.	Self-explanatory
14.	Self-explanatory
15.	Self-explanatory
16.	Self-explanatory
17.	Self-explanatory
18.	Self-explanatory
19.	Self-explanatory
20.	Self-explanatory
21.	Self-explanatory
22.	Self-explanatory
23.	Self-explanatory
24.	Self-explanatory
25.	Self-explanatory
26.	Self-explanatory
27.	Self-explanatory
28.	Self-explanatory
29.	Self-explanatory
30.	Self-explanatory

31.	Self-explanatory
32.	Self-explanatory
33.	Self-explanatory
34.	Self-explanatory
35.	Self-explanatory
36.	Self-explanatory
37.	Self-explanatory

4- Paediatric follow-up record form

Question	Example/explanation
1.	Self-explanatory
2.	Self-explanatory
3.	Self-explanatory
4.	Self-explanatory
5.	Self-explanatory
6.	Maceio - AL
7.	Intersex: any degree of ambiguous external genitalia
8.	3,800 g
9.	50 cm
10.	35 cm
11.	Respiratory distress Seizures
12.	Self-explanatory
13.	Definition and examples of unskilled and skilled labour - (to adapt from ECLAMC model)
14.	Self-explanatory
15.	Self-explanatory
16.	Self-explanatory
17.	Self-explanatory
18.	Self-explanatory
19.	Self-explanatory
20.	Self-explanatory
21.	Self-explanatory
22.	Self-explanatory
23.	20kg
24.	110cm
25.	50cm
26.	Self-explanatory
27.	Seizures (unresolved) Dental abscess (resolved)

28.	Admission event: fever Hospital name: HU-UFAL Municipality: Maceio Date of discharge: 23/05/2007 Discharge diagnosis: pulmonary infection
29.	Self-explanatory
30.	Self-explanatory
31.	Self-explanatory
32.	Self-explanatory
33.	Self-explanatory
34.	Self-explanatory
35.	Self-explanatory
36.	Self-explanatory
37.	Self-explanatory
38.	Self-explanatory
39.	Self-explanatory
40.	Self-explanatory

5- Instructions for taking uniform and standard photographs

The basic idea is to promote uniformity or standardization of the way in which photographs are taken in order to allow further details of the clinical picture as well as comparative studies. The following protocol was adapted from the WHO recommendations for record taking (2002).

✓ Basic views to be taken:

- a) craniofacial segment: full AP, full lateral (both sides), inferior (columellar) and three-quarter facial (oblique) views;
- b) hands: dorsal and ventral views;
- c) feet: dorsal views.

✓ Lighting and background:

Lighting for studio should be two fill-in lights and the main light synchronized with the camera. In the ward or operating theatre a single flash unit is appropriate. The background should be pale green or pale blue.

✓ Framing of the picture:

- a) for AP, lateral, dorsal and ventral views, the camera should be set at a ratio of 1:8;
- b) for inferior view the camera should be set at a ratio of 1:4.

✓ Camera and lens

- a) Suggested camera is Nikon F3 with a 105mm lens or equivalent;
- b) Film type and speed do not need to be standardized.

Patient/parent satisfaction record form¹

Current age:(…) months or (…) years

1. Do you feel the cleft team listens to your concerns about your child?

(…) Not at all (…) No, not very much (…) Not sure

(…) Yes, a little (…) Yes, a lot

2. Do you feel the cleft team listen to your opinions about treatment options?

(…) Not at all (…) No, not very much (…) Not sure

(…) Yes, a little (…) Yes, a lot

3. Do you feel the information you are given is clearly explained?

(…) Not at all (…) No, not very much (…) Not sure

(…) Yes, a little (…) Yes, a lot

4. Do you feel you are given the right amount of information about your child's condition and treatment?

(…) Not at all (…) No, not very much (…) Not sure

(…) Yes, a little (…) Yes, a lot

5. Do you feel the cleft team involve you in making decisions about your child's treatment?

(…) Not at all (…) No, not very much (…) Not sure

(…) Yes, a little (…) Yes, a lot

6. Are you happy with the preparation you and your child received from members of the cleft team prior to treatments/surgery?

(…) Not at all (…) No, not very much (…) Not sure

(…) Yes, a little (…) Yes, a lot (…) It does not apply

¹Adapted from CleftSis (2007)

7. Are you happy with the results of surgery your child has received?

(...) Not at all (...) No, not very much (...) Not sure

(...) Yes, a little (...) Yes, a lot (...) It does not apply

8. Are you happy with the results of speech therapy your child has received?

(...) Not at all (...) No, not very much (...) Not sure

(...) Yes, a little (...) Yes, a lot (...) It does not apply

9. Are you happy with the results of orthodontic therapy your child has received?

(...) Not at all (...) No, not very much (...) Not sure

(...) Yes, a little (...) Yes, a lot (...) It does not apply

10. Are you happy with the results of dentistry therapy your child has received?

(...) Not at all (...) No, not very much (...) Not sure

(...) Yes, a little (...) Yes, a lot (...) It does not apply

11. Are you happy with the psychological support your child and you have received?

(...) Not at all (...) No, not very much (...) Not sure

(...) Yes, a little (...) Yes, a lot (...) It does not apply

12. Do you feel you have received clear and useful information regarding genetic aspects of the birth defect diagnosed in your child/family?

(...) Not at all (...) No, not very much (...) Not sure

(...) Yes, a little (...) Yes, a lot (...) It does not apply

13. Do you feel you have the right amount of contact with the cleft team?

(...) Not at all (...) No, not very much (...) Not sure

(...) Yes, a little (...) Yes, a lot

14. Do you feel you can contact members of the cleft team when you wish advice?

(...) Not at all (...) No, not very much (...) Not sure

(...) Yes, a little (...) Yes, a lot

15. Do you find your contact with the cleft team helpful?

(...) Not at all (...) No, not very much (...) Not sure

(...) Yes, a little (...) Yes, a lot

Use the space bellow for additional comments:

.....

.....

.....

.....

9- ANEXOS

Anomalias craniofaciais:

descrição e avaliação das características gerais da atenção no Sistema Único de Saúde

ARTIGO ARTICLE 913

Anomalias craniofaciais: descrição e avaliação das características gerais da atenção no Sistema Único de Saúde

Craniofacial anomalies: description and evaluation of treatment under the Brazilian Unified Health System

Isabella Lopes Monlleó ¹
Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes ²

Abstract

The first initiative for treating craniofacial anomalies under the Brazilian Unified Health System was in 1993. An important step was the creation of the Reference Network for Craniofacial Treatment. There are now 29 services listed in this Network. The current study aimed to describe and assess the general characteristics of healthcare in this Network. Data were collected by a questionnaire, sent to the centers. Response rate was 86.2%. The results showed an increase in services in Southeast Brazil, in universities, and in relation to cleft lip and palate; public financing was prevalent; team composition was largely in accordance with North American standards; routine care occurred in 90%; and 70% used clinical protocols. The Network's name does not appear to entirely reflect its scope. The results show the need to review the Network's definition, aims, and achievements and the standards for inclusion of craniofacial centers.

Abnormalities; Cleft Lip; Cleft Palate; Cochlear Implantation; Endosseous Dental Implantation

Introdução

As anomalias congênitas afetam cerca de 5% dos nascidos vivos em todo o mundo. Seu impacto, contudo, é mais bem evidenciado nos países industrializados devido a um maior controle das causas transmissíveis e nutricionais de morte, o que, de um modo geral, não ocorre nos países em desenvolvimento ¹.

Apesar disso, na América Latina, essas anomalias já respondem por 10-25% das admissões hospitalares pediátricas, ocupando entre o 3º e o 4º lugares dentre as causas de morte no primeiro ano de vida ². No Brasil, os defeitos congênitos vêm se mantendo consistentemente como segunda causa de mortes perinatais ³, contribuindo com 13% destas no ano 2000 ⁴.

Entre os defeitos congênitos, as anomalias craniofaciais constituem um grupo diverso e complexo. A denominação genérica de anomalias craniofaciais inclui anomalias isoladas e múltiplas de etiologia genética ou não. Via de regra, refere-se à situação em que os arcabouços craniano e/ou facial apresentam alterações de contorno ^{5,6,7}.

Entre elas destacam-se fissuras labiopalatais, fissuras palatais, craniossinostoses, holoprosencefalia, defeitos otomandibulares e de fechamento do tubo neural que afetam o pólo cefálico, além de quadros sindrômicos multisistêmicos como as síndromes alcoólica fetal e de Stickler, entre outros ^{5,6,7,8}.

¹ Faculdade de Medicina, Fundação Universitária de Ciências da Saúde de Alagoas, Maceió, Brasil.

² Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, Brasil.

Correspondência
V. L. Gil-da-Silva-Lopes
Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas.
Rua Tessália Vieira de Camargo 126, Campinas, SP 13081-970, Brasil.
vlopes@fcm.unicamp.br

A prevalência das anomalias craniofaciais varia de acordo com a região geográfica e grupo étnico considerado ⁷. Indubitavelmente, as fissuras labiopalatais constituem os exemplos mais freqüentes, podendo ocorrer em até um em cada 600 recém-nascidos, o que significa o nascimento de um portador a cada 2,5 minutos no mundo ⁹.

Dados sobre as anomalias craniofaciais na população brasileira são escassos e dispersos. A principal e mais abrangente fonte provém do *Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas* (ECLAMC), que realiza vigilância epidemiológica dessas condições em maternidades voluntárias. De acordo com o ECLAMC, a prevalência de fissuras labiopalatais no Nordeste e Sul do Brasil varia entre 9,72-11,89/10 mil, enquanto no Sudeste, entre 5,39-9,71/10 mil ¹⁰. As fissuras palatais variam de 2,41-3,08/10 mil no Nordeste e Sul, e de 3,09-5,01/10 mil no Sudeste ¹⁰. Essas prevalências são concordantes com outras populações ¹¹.

Considerável parte dos pacientes com anomalias craniofaciais tem expectativa de vida normal, visto que apenas uma minoria delas é letal ⁷. A despeito disto, essas anomalias impõem um significativo impacto sobre a fala, audição, aparência e cognição, influenciando de modo prolongado e adverso a saúde e a integração social do portador ^{7,12}.

Os custos da atenção à saúde nessa área são elevados. No ano 2000, o National Institute of Dental and Craniofacial Research dos Estados Unidos estimou em 1 bilhão de dólares/ano o investimento necessário para atender portadores de fissuras labiopalatais ao longo de suas vidas e, em 2001, o National Health Services do Reino Unido avaliou em 6,4 milhões de libras/ano o investimento necessário para manter uma unidade regional multiprofissional com capacidade para 140 casos novos/ano de fissuras labiopalatais ^{7,12}.

Por outro lado, os custos do não-tratamento ou do tratamento ineficiente das anomalias craniofaciais são também enormes ⁷. O ônus em termos de morbidade, distúrbios emocionais, estigmatização e exclusão social recai não só sobre o portador, mas também sobre sua família e sobre a sociedade ^{7,12}.

A partir da década de 1980, estudos sobre oferta, composição e características estruturais e funcionais dos serviços de anomalias craniofaciais começaram a surgir no panorama internacional ^{7,13,14,15,16,17,18,19}.

Todos esses estudos demonstraram que amplas variações na oferta e qualidade da atenção refletem, em última análise, diferenças entre os países quanto ao desenvolvimento econômico,

estrutura sociopolítica e sistema de saúde vigente ^{7,17,18}.

Em meados da década de 1990, dois estudos de grande abrangência foram conduzidos na América do Norte ¹⁵ e Europa ¹⁷. A despeito da concordância sobre a necessidade de atenção integral, especializada, multiprofissional e de longo prazo, esses estudos propuseram diferentes critérios de credenciamento e acreditação de serviços.

Alguns desses critérios compreendem: composição da equipe multiprofissional; número mínimo de procedimentos/ano/especialista e de reuniões/ano/equipe; discussão e pactuação de planos individuais de tratamento; documentação e manutenção de arquivo de dados clínicos e exames; contato e encaminhamento de familiares a grupos de apoio e articulação da referência/contra-referência ^{15,17}.

Reconhecendo a necessidade de potencializar esforços e estabelecer necessidades prioritárias, consensos globais e protocolos comuns de pesquisa nessa área, a Organização Mundial da Saúde (OMS) lançou em 2000 o projeto *Global Strategies to Reduce the Health-care Burden of Craniofacial Anomalies* ⁷. Desde então, foram realizadas três conferências internacionais que definiram áreas de investimento de pesquisas (interação genética-ambiente, aspectos genéticos, tratamento e prevenção) e parâmetros para registro global dessas anomalias ²⁰.

A história da atenção às anomalias craniofaciais no Brasil confunde-se com a luta de profissionais, pesquisadores e famílias de portadores que, ao longo dos últimos 35 anos, não mediram esforços para a inserção desses defeitos congênitos na pauta das políticas de saúde. Como resultado desses esforços, o Brasil conta hoje com centros de excelência no tratamento de anomalias craniofaciais, sendo um deles reconhecido como referência mundial pela OMS.

Apesar disso, apenas na década de 1990, mediante o processo de implantação e consolidação do SUS, foram dados os primeiros passos para a efetiva inclusão da assistência a portadores de anomalias craniofaciais no SUS.

Em 1993, foram criados mecanismos de pagamento para correção de fissuras labiopalatais e realização de implante dentário osseointegrado na tabela do *Sistema de Informações Hospitalares* (SIH/SUS) ²¹. No ano seguinte foram publicadas normas de credenciamento de serviços para realização desses procedimentos ²².

Posteriormente, no contexto da adequação do processo de descentralização a um arranjo racional do sistema e ao modelo de financiamento adotado, foi criada a Rede de Referência

no Tratamento de Deformidades Craniofaciais (RRTDCF)²³.

A partir de 1999, a RRTDCF, além de incorporar e ampliar o número de serviços já credenciados, passou a abranger a área de implante coclear para tratamento de deficiência auditiva^{23,24}.

Atualmente, essa rede conta com 29 centros credenciados nas cinco regiões do país, para tratamento de fissuras labiopalatais e/ou realização de implante dentário osseointegrado e implante coclear²³. Os objetivos deste artigo são descrever e avaliar as características gerais da atenção a portadores de anomalias craniofaciais no SUS, tendo como foco os centros de atendimento que compõem a RRTDCF.

Material e métodos

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas (protocolo 381/2002). O material foi composto por 29 centros de atendimento credenciados pelo Ministério da Saúde (MS) na RRTDCF.

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

Os dados foram coletados utilizando questionário semi-estruturado, adaptado de Strauss¹⁵ e Shaw et al.¹⁷. Esta adaptação se deu por meio da ampliação da lista de profissionais envolvidos na equipe, a fim de contemplar as especificidades das profissões existentes no Brasil e pela eliminação de perguntas sobre procedimentos cirúrgicos utilizados e normas de arquivamento de dados. Para validação foram remetidos 13 questionários a serviços que prestam atendimento a portadores de anomalias craniofaciais, não integrantes da RRTDCF, sendo solicitado preenchimento, exposição de críticas e sugestões.

O questionário está constituído de dois conjuntos de perguntas que compuseram as variáveis selecionadas para descrição e avaliação das características gerais da RRTDCF e dos centros credenciados, quanto a: (1) organização da RRTDCF: vinculação institucional; localização geográfica e fontes de financiamento; e (2) estrutura e funcionamento do centro de atendimento: denominação do centro/instituição; existência de atendimento de rotina a portadores de anomalias craniofaciais, de protocolo de atendimento e de contato com associações de pais e portadores de anomalias craniofaciais; procedência dos pacientes; especialidades dis-

poníveis na equipe; tipos de anomalias craniofaciais e volume anual de pacientes atendidos.

O questionário e a carta-convite foram remetidos, no período de maio a outubro de 2003, aos gestores das instituições credenciadas. A opção por esta forma de encaminhamento foi definida considerando que o credenciamento é concedido a instituições que dispõem de um conjunto de serviços e não a um serviço específico. Para devolução do questionário foi fornecido envelope selado.

Nos casos em que a instituição não se manifestou, novo contato foi realizado após confirmação do endereço postal. Foram consideradas como parte da amostra as respostas enviadas até novembro de 2003. Os dados foram tabulados e analisados utilizando os programas Epi Info versão 6.04d (Centers for Disease Control and Prevention, Atlanta, Estados Unidos) e Statistical Analysis System versão 8.02 (SAS Institute, Cary, Estados Unidos).

Entre as variáveis selecionadas para análise, 13 foram obtidas diretamente das perguntas do questionário. Para análise do preenchimento de critérios de composição de equipes pelos centros estudados, foram criadas as variáveis ACPA e EUROCLEFT, correspondendo, respectivamente, aos parâmetros norte-americanos¹⁵ e europeus¹⁷. O agrupamento em uma e (ou) outra variável foi realizado com base nas especialidades requeridas pelos respectivos critérios e disponíveis no centro de atendimento.

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

Foram excluídos dessas análises os centros que não se manifestaram sobre a presença de alguma especialidade entre as mínimas requeridas em ambos os critérios.

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

Resultados

Obteve-se resposta de 25 (86,2%) centros de atendimento. A distribuição geográfica desses centros, no Brasil e na amostra estudada, é apresentada na Tabela 1.

A Tabela 2 apresenta a distribuição dos centros de atendimento de acordo com a área de credenciamento no Brasil e na amostra.

O tempo de credenciamento na RRTDCF variou de um a dez anos, com média de quatro, desvio-padrão de 2,66, mediana de três e moda de dois anos. Credenciamento há cinco anos ou menos ocorreu em 18 (72%) centros.

Na amostra, 13 centros (52%) informaram vinculação a instituições de ensino superior. Os 12 centros restantes (48%) informaram vínculo com hospitais gerais e materno-infantis, secretarias de saúde e associação de caridade.

Com relação ao financiamento, excetuando-se um centro que não respondeu esta questão, todos os demais informaram receber recursos do SUS, sendo esta a única fonte em 19 (79,2%) deles. Em quatro (16,7%), além do SUS, os recursos são provenientes de consultas particulares e (ou) convênios privados, e em um (4,2%), de uma organização não-governamen-

tal (ONG) de apoio a portadores de fissuras labiopalatais.

Em 10 (40%) centros os questionários foram respondidos pelo chefe de um serviço específico, três dos quais acompanhados por ofício do gestor. Nestes, a denominação atribuída ao centro de atendimento foi “serviço de...”.

Com relação à existência de atendimento de rotina a portadores de anomalias craniofaciais, 22 centros (88%) responderam afirmativamente. Os três centros que negaram atendimento de rotina são credenciados para implante coclear, sendo um deles também credenciado para tratamento de fissuras labiopalatais. A realização de atendimentos de rotina foi maior nos centros credenciados para tratamento de fissuras labiopalatais que nos demais ($p = 0,0243$).

Quanto aos tipos de anomalias craniofaciais, foi apresentada uma lista contendo os principais grupos (fissura labiopalatal, outras fissuras faciais, craniossinostoses, defeitos de fechamento de tubo neural e de arcos branquiais), sendo solicitado que fossem assinaladas aquelas que são atendidas em cada centro (Figura 1).

A alternativa “fissuras labiopalatais” foi assinalada por 19 (79,2%) centros. As demais anomalias craniofaciais foram assinaladas por menos de 50% e um centro participante do estudo não assinalou qualquer alternativa.

Poucos centros responderam a pergunta sobre número de atendimentos/ano por tipo de anomalias craniofaciais, tendo sido observada variação de 40 a 5.500 consultas de portadores de fissuras labiopalatais/ano.

Para avaliação da abrangência geográfica, os centros foram agrupados com base na informação sobre a procedência dos pacientes (Tabela 3).

Tabela 1

Distribuição dos centros de atendimento credenciados pelo Ministério da Saúde, no Brasil e na amostra conforme região geográfica.

Região geográfica	Brasil*		Amostra	
	N	%	N	%
Norte	1	3,4	1	4,0
Nordeste	4	13,8	4	16,0
Centro-oeste	2	6,9	1	4,0
Sudeste	16	55,2	13	52,0
Sul	6	20,7	6	24,0
Total	29	100,0	25	100,0

* Fonte: Coordenação da Alta Complexidade, Secretaria de Assistência à Saúde, Ministério da Saúde.

Tabela 2

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

Portaria	Área de credenciamento	Brasil*		Amostra	
		N	%	n	%
SAS/MS 62**	Fissuras labiopalatais	17	58,6	15	60,0
	Implante dentário osseointegrado	3	10,3	1	4,0
	Fissuras labiopalatais + implante dentário osseointegrado	1	3,4	1	4,0
GM/MS 1.278***	Implante coclear	4	13,8	4	16,0
SAS/MS 62 e GM/MS 1278	Fissuras labiopalatais + implante coclear	2	6,9	2	8,0
	Implante dentário osseointegrado + implante coclear	1	3,4	1	4,0
	Fissuras labiopalatais + implante dentário osseointegrado + implante coclear	1	3,4	1	4,0
Total		29	99,8	25	100,0

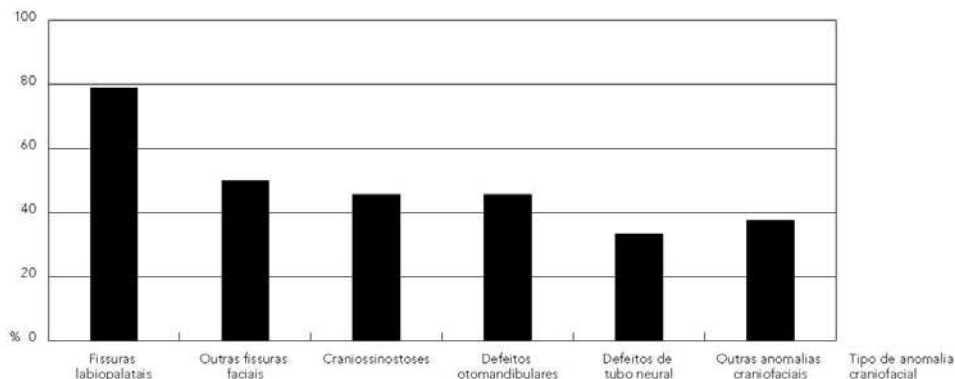
* Fonte: Coordenação da Alta Complexidade, Secretaria de Assistência à Saúde, Ministério da Saúde.

** Portaria da área de fissura labiopalatal e implante dentário osseointegrado 22.

*** Portaria da área de implante coclear 24.

Figura 1

Percentual de centros estudados que atenderam anomalias craniofaciais segundo o tipo.



Verificou-se que entre os dez centros que referiram pacientes provenientes de pelo menos um Estado dentro de sua região, cinco atendem pacientes apenas do próprio Estado.

Contato com associações de pais e portadores de anomalias craniofaciais foi afirmado por 10 (41,7%) e negado por 11 (45,8%) centros de atendimento. Três centros responderam incorretamente a esta questão, referindo outros locais de atendimento como se fossem associações. Somando-se os centros que responderam incorretamente aos que negaram, verifica-se que 14 (58,3%) deles não mantêm qualquer contato com essas organizações.

Utilização de protocolos de atendimento foi referida por 17 (73,9%) centros. Não houve diferença estatisticamente significativa entre o número de centros que utilizam ou não protocolos em relação à área de credenciamento ($p = 0,3726$) e à vinculação a instituições de ensino superior ou outras instituições ($p = 0,6404$).

Com relação ao número de especialistas na equipe, verificou-se variação de 2 a 18, com média de 10,6, desvio-padrão de 3,99, mediana de 11,0 e moda de 8,0. Não houve diferença estatisticamente significativa entre o número de especialistas e a existência de atendimento de rotina a portadores de anomalias craniofaciais ($p = 0,916$).

As especialidades disponíveis nos centros de atendimento, conforme área de intervenção, são apresentadas na Tabela 4. Os números amostrais de cada uma das especialidades são

Tabela 3

Abrangência de atendimento dos centros estudados conforme procedência dos pacientes.

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

diferentes entre si porque os centros não responderam a todas as alternativas apresentadas no questionário.

Especialidades citadas espontaneamente não foram incluídas na Tabela 4 por terem sido referidas por menos da metade dos centros estudados.

Aplicando os critérios mínimos de composição de equipes adotados na América do Norte e na Europa, verifica-se que estes são preenchidos, respectivamente, por 17 e 9 centros brasileiros ($p = 0,0047$).

A ausência de especialistas da área cirúrgica foi o principal motivo de não preenchimento dos critérios norte-americanos, enquanto a ausência de geneticistas clínicos, para os critérios europeus.

Tabela 4

Distribuição dos centros de atendimento da amostra conforme área de intervenção.

Área de intervenção	Sim		Não	
	n	%	n	%
Reabilitação				
Otorrinolaringologia, fonoaudiologia, psicologia	23	100,0	–	–
Odontologia	22	95,7	1	4,3
Fisioterapia	14	66,7	7	33,3
Cirurgia				
Cirurgia plástica	20	87,0	3	13,0
Cirurgia bucomaxilofacial	19	82,6	4	17,4
Cirurgia pediátrica	15	68,2	7	31,8
Neurocirurgia	14	70,0	6	30,0
Cuidados gerais e diagnóstico				
Pediatria	20	95,2	1	4,8
Nutrição	18	81,8	4	18,2
Genética clínica	13	52,0	12	48,0

Discussão

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

De acordo com as normas vigentes, os centros podem obter credenciamento nas áreas de fissuras labiopalatais, implante dentário osseointegrado e/ou implante coclear. Neste estudo verificou-se que a área de fissuras labiopalatais é a que conta com maior número de centros credenciados no país, o que pode estar relacionado com o fato de ser esta a primeira área criada pelo MS, além de lidar com o grupo de defeitos mais prevalentes entre as anomalias craniofaciais.

Nos países em desenvolvimento, problemas de ordenação e hierarquização do sistema de saúde e de iniquidade de acesso aos serviços tornam a atenção às anomalias craniofaciais fora do alcance de muitos pacientes e famílias. Nessas regiões, mutirões internacionais realizados por ONGs muitas vezes representam a única chance de tratamento.

Todavia, reconhece-se que essas ações envolvem não só problemas relacionados à qualidade e ao não-atendimento das necessidades de saúde dos indivíduos, mas também a importantes questões éticas^{2,7}. Assim, a intervenção do poder público na organização da atenção às anomalias craniofaciais é essencial²⁵. Neste sentido, o aumento do número de cen-

tros de excelência nos locais de origem dos pacientes tem sido uma das estratégias recomendadas pela OMS⁷.

No presente estudo, o importante aumento do número de centros credenciados nos últimos cinco anos, período correspondente à criação da RRTDCF, demonstra o impacto positivo dessa ação do MS sobre a ampliação da assistência a portadores de anomalias craniofaciais no Brasil.

Alguns procedimentos na área de anomalias craniofaciais são bastante complexos^{12,16,17}. A maior concentração de centros de atendimento em instituições de ensino superior verificada neste estudo, provavelmente reflete a existência de melhores condições técnicas necessárias à realização desses procedimentos, bem como facilidades propiciadas pela disponibilidade de especialistas envolvidos com a qualificação *stricto sensu* de profissionais de saúde, nessas instituições.

Quanto ao financiamento, os dados obtidos demonstram que a atenção a portadores de anomalias craniofaciais no Brasil tem custeio predominantemente público. Os recursos são oriundos do Fundo de Ações Estratégicas e de Compensação, criado pela *Portaria GM/MS 531* de 30 de abril de 1999, com o objetivo de garantir o financiamento de ações consideradas estratégicas e a realização de procedimentos de alta complexidade em pacientes em referência interestadual²⁶.

Conforme dados do SIH/SUS, o valor anualmente dispendido para procedimentos hospi-

talares na área das anomalias craniofaciais aumentou cerca de 165% entre os anos de 1999 e 2003. Do mesmo modo, neste período, o número de internações alcançou um aumento superior a 50%²⁷.

A despeito desses números, importantes diferenças regionais continuam sendo observadas, sendo os dois extremos representados pelas regiões Norte e Sudeste. No ano de 2003, o montante de recursos destinado à região Norte foi de R\$ 21.360,59, sendo realizados vinte procedimentos. Na Região Sudeste, esses números foram R\$ 10.084.812,09 e 4.546 procedimentos²⁷.

Essas informações revelam manutenção de iniquidade de distribuição de recursos nessa área, o que pode influenciar na definição dos tipos de procedimentos realizados em cada centro credenciado.

Apesar do endereçamento do questionário desta pesquisa aos gestores das instituições, uma parte importante das respostas foi encaminhada por chefes de serviço que denominaram o centro como “serviço de...”. É possível que este resultado reflita aspectos da estrutura interna da instituição, na qual, provavelmente, a atenção ao portador de anomalias craniofaciais é identificada como da alçada de uma determinada especialidade, em detrimento da concepção de equipe multiprofissional.

Com relação à clientela, chama a atenção que cinco centros credenciados para tratamento de fissuras labiopalatais e realização de implante dentário osseointegrado (*Portaria SAS/MS 62*²²), dois dos quais também credenciados para implante coclear (*Portaria GM/MS 1.278*²⁴), não tenham referido atendimento a fissurados.

Esse resultado, analisado conjuntamente com o dado de que três centros afirmaram não atender rotineiramente portadores de anomalias craniofaciais, expõe um problema de definição da Rede de Referência no Tratamento de *Deformidades* Craniofaciais (grifo das autoras).

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

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

Por outro lado, a partir do ano 2001, diversas portarias do MS relacionadas a procedimentos realizados na RRTDCF passaram a adotar, também, a expressão “*anomalias craniofa-*

ciais”, o que indica uma imprecisão na utilização dos termos e, por conseguinte, na definição da RRTDCF.

É possível que essa imprecisão esteja contribuindo para dificultar o reconhecimento de portadores de anomalias craniofaciais como clientela própria nos serviços onde estes não constituem a principal demanda.

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

De acordo com o MS, as instituições credenciadas na RRTDCF têm abrangência nacional ou macrorregional²³. Contudo, em nenhum documento sobre a RRTDCF encontra-se definições sobre a circunscrição territorial do termo “*macrorregional*”. Por outro lado, a definição de “*macrorregiões*” adotada na *Norma Operacional da Assistência à Saúde 2002* (NOAS)²⁸, não parece corresponder ao termo utilizado pelo MS para a RRTDCF.

Como não há dúvidas quanto à definição de “*abrangência nacional*”, os resultados verificados neste estudo permitem afirmar que esta ocorre em apenas seis centros de atendimento. As menores áreas de abrangência são verificadas para serviços que referiram atender pacientes procedentes apenas de seu próprio estado.

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

Por outro lado, nas regiões Norte, Nordeste e Centro-oeste, provavelmente esse número seja insuficiente, fato que pode alimentar um importante fluxo de pacientes que buscam atendimento em instituições distantes de seus locais de residência.

A criação da Central Nacional de Regulação da Alta Complexidade, em 2001, foi uma importante iniciativa do MS para a ordenação e a hierarquização do sistema e para a facilitação do acesso a determinados procedimentos hospitalares. A inclusão das cirurgias para correção de fissuras labiopalatais, muitas vezes não existentes ou insuficientes nos estados de origem dos pacientes, encaixa-se neste perfil, podendo constituir-se numa ferramenta para me-

lhorar o acesso de portadores de anomalias craniofaciais a esse procedimento.

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

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

Essas necessidades, de acordo com a taxonomia adotada por Cecílio²⁹, abrangem o modo de vida, o acesso e consumo de tecnologias, o estabelecimento de vínculos (a) efetivos com profissionais, equipes e serviços e a construção da autonomia, incluindo-se nesta a busca da satisfação desse conjunto de necessidades.

Deve-se enfatizar, também, que em se tratando de cuidados de saúde na área das anomalias craniofaciais, esse conjunto de necessidades muitas vezes transcende a dimensão do indivíduo e alcança a família como um todo mediante a possibilidade da recorrência.

Está plenamente estabelecido o importante papel desempenhado pelas associações de pais e portadores no apoio inicial e continuado a famílias de indivíduos com defeitos congênitos. Este apoio compreende acolhimento emocional, troca de experiências, estímulo à participação ativa no processo de habilitação/reabilitação, encorajamento à participação voluntária e esclarecida em pesquisas e envolvimento ativo na discussão e na proposição de políticas de saúde e de inclusão social^{2,7,16,17,18}.

Verificou-se no presente estudo que um grande número de centros da RRTDCF não mantém contato com associações de pais e portadores. Este resultado parece indicar um reconhecimento ainda incipiente dos papéis desempenhados pelas associações, seja como significativa fonte de informações para o mapeamento das necessidades de saúde, seja como importantes aliadas na melhoria da atenção e da qualidade de vida desses indivíduos e suas famílias.

Talvez o pequeno número de instituições que mantém contato com associações aqui verificado, possa estar relacionado, pelo menos em parte, com a inexistência dessa recomendação nas portarias que normalizam o credenciamento na RRTDCF, bem como com a forma-

ção e a intervenção ainda prioritariamente técnicas das equipes na área das anomalias craniofaciais no Brasil.

A qualidade da atenção às anomalias craniofaciais constitui uma importante preocupação no meio científico. Em todo o mundo ainda persistem grandes incertezas e controvérsias em relação às melhores condutas clínicas e cirúrgicas no acompanhamento dos portadores. É comum a adoção de protocolos não uniformizados, o que restringe a execução de estudos multicêntricos, longitudinais e randomizados⁷.

Neste estudo, grande parte dos centros credenciados na RRTDCF informaram utilização de protocolos de atendimento independente de vinculação a instituições de ensino superior, o que, *per se*, constitui um bom indicador da preocupação com a qualidade do tratamento oferecido. Entretanto, uma análise aprofundada deste parâmetro não pode ser realizada porque poucos centros enviaram cópia dos protocolos solicitados.

Com relação às áreas de intervenção dos centros, verificou-se que o grupo "reabilitação" conta com as especialidades mais frequentes, correspondendo à otorrinolaringologia, fonoaudiologia e psicologia. Na segunda posição, dentro do mesmo grupo, está a odontologia. As especialidades de cirurgia plástica e pediatria aparecem na terceira posição e a genética clínica constitui a especialidade menos frequente, ocupando a oitava posição na amostra. Esses resultados sugerem que os centros estudados são caracterizados, principalmente, por intervenções de reabilitação.

Quanto à constituição de equipes multiprofissionais, embora existam critérios internacionais estabelecidos, no Brasil a portaria referente às áreas de fissuras labiopalatais e implante dentário osseointegrado, define apenas os serviços que o hospital deve possuir. Esses serviços são: otorrinolaringologia, fonoaudiologia, psicologia, serviço social, clínica médica, pediatria, fisioterapia, enfermagem, nutrição, cirurgia bucomaxilofacial e plástica, anestesia, odontologia (odontopediatria, ortodontia, prótese e implantologia) e atendimento familiar²².

Para a área de implante coclear, estão definidas a equipe básica, constituída pelas especialidades de otorrinolaringologia, fonoaudiologia, psicologia e serviço social; e a equipe complementar, constituída pela clínica geral, pediatria, neurologia/neuropediatria e genética clínica²⁴.

Entre os critérios internacionais para equipes da área de fissuras labiopalatais, os padrões norte-americanos definem as seguintes especialidades: cirurgia, odontologia (ortodontia), otorrinolaringologia, fonoaudiologia, psicolo-

gia, serviço social ou profissional da área de saúde mental e enfermagem^{15,18}.

Nos critérios europeus estão: cirurgia, odontologia (odontopediatria/ortodontia), pediatria, otorrinolaringologia, fonoaudiologia, psicologia, enfermagem e genética clínica^{7,18}. Esses critérios foram adotados pela OMS em 2000⁷.

Verificou-se que a maior parte dos centros estudados segue padrões norte-americanos de composição das equipes. Entre os centros que não preencheram esses critérios, o principal motivo foi a ausência de especialidades cirúrgicas na equipe. Por outro lado, o pequeno número de centros concordantes com os critérios europeus deveu-se à exigência de geneticista clínico na equipe, sendo este o especialista menos freqüente nos centros estudados.

Essa análise, entretanto, pode conter vieses devido à inclusão de dois centros com credenciamento exclusivo para realização de procedimentos ambulatoriais, nos quais, *a priori*, não são requeridas especialidades cirúrgicas, e de quatro centros que realizam exclusivamente implante coclear, nos quais, por um lado o atendimento de portadores de anomalias craniofaciais não está explicitado e, por outro, a especialidade de genética clínica é exigida na equipe complementar.

Assim, após a exclusão desses seis centros, verificou-se que todos os restantes preenchem os parâmetros norte-americanos. Contudo, o número de centros que preenchem os critérios europeus permaneceu baixo, sendo este resultado, mais uma vez, devido à ausência de geneticistas clínicos na equipe.

Resumo

A primeira iniciativa para incluir a atenção às anomalias craniofaciais no SUS ocorreu em 1993. Um importante avanço foi a criação da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais (RRTDCF), atualmente com 29 centros credenciados. Os objetivos deste estudo foram descrever e avaliar as características gerais da atenção às anomalias craniofaciais nos centros que integram a referida rede. Foi utilizado questionário semi-estruturado, remetido por correio. Obteve-se 86,2% de respostas. Os resultados demonstram agregação de centros no Sudeste, em universidades e na área de fissuras labiopalatais; financiamento predominantemente público; equipes constituídas principalmente de acordo com parâmetros norte-americanos; atendimento de rotina em cerca de 90% e utilização de protocolos em cerca de 70% dos centros. A denominação da RRTDCF não parece corresponder à sua abrangência. Os achados sugerem necessidade de revisão da definição, objetivos e abrangência da RRTDCF e dos critérios de credenciamento de centros.

Anormalidades; Fenda Labial; Fissura Palatina; Implante Coclear; Implante Dentário Osseointegrado

Esses resultados evidenciam a interferência do credenciamento hospitalar ou ambulatorial na composição das equipes das áreas de fissuras labiopalatais e implante dentário osseointegrado. Além disso, expõem um paradoxo nos critérios do MS para credenciamento na RRTDCF, visto que a presença de geneticista clínico é requerida para centros que não assistem, necessariamente, portadores de anomalias craniofaciais, enquanto não o é para aqueles que atendem, no mínimo, portadores de fissuras labiopalatais, anomalias com heterogeneidade etiológica, incluindo importante componente genético.

Conclusões

Na última década, houve importantes avanços na atenção a portadores de anomalias craniofaciais no SUS. Entre esses, a criação da RRTDCF constituiu, no contexto da NOAS 2002, a primeira medida concreta de ampliação do acesso e de ordenação da atenção à saúde de portadores desses defeitos no Brasil.

Os resultados aqui apresentadas fornecem subsídios para a caracterização da atenção a portadores de anomalias craniofaciais no SUS, ao mesmo tempo em que sugerem a necessidade de revisão da definição, objetivos e abrangência da RRTDCF e dos critérios de credenciamento dos centros. Estudos futuros poderão complementar a avaliação de aspectos específicos em consonância com as atuais recomendações internacionais.

Colaboradores

I. L. Monlleó e V. L. Gil-da-Silva-Lopes participaram da elaboração do projeto, análise dos resultados e redação final do artigo.

Agradecimentos

À Secretaria de Atenção à Saúde/Ministério da Saúde, aos centros de atendimento e às Fundações de Amparo à Pesquisa dos Estados de São Paulo e de Alagoas.

Referências

1. Penchaszadeh VB. Genética y salud pública. Bol Oficina Sanit Panam 1993; 115:1-11.
2. Word Health Organization. Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries. Hague: Word Health Organization; 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. Departamento de Informática do SUS. Mortalidade perinatal. <http://tabnet.datasus.gov.br/> (acessado em 24/Nov/2003).
5. Gorlin RJ, Cohen Jr. MM, Levin LS. Syndromes of the head and neck. New York: Oxford University Press; 1990.
6. Cohen Jr. MM, Gorlin RJ, Fraser FC. Craniofacial disorders. In: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, editors. Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics. New York: Churchill Livingstone; 1997. p. 1121-48.
7. Word Health Organization. Global strategies to reduce the health-care burden of craniofacial anomalies. Geneva: Word Health Organization; 2002.
8. Hunter AGW. Brain. In: Stevenson RE, Hall JG, Goodman RM, editors. Human malformations and related anomalies. New York: Oxford University Press; 1993. p. 27-38.
9. Mossey PA, Little J. Epidemiology of oral clefts: an international perspective. In: Wyszynski DF, editor. Cleft lip and palate from origin to treatment. New York: Oxford University Press; 2002. p. 127-58.
10. Castilla EE, Lopez-Camelo JS, Paz JE. Atlas geográfico de las malformaciones congénitas en Sudamérica. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz; 1995.
11. Correa A, Edmonds L. Birth defects surveillance systems and oral clefts. In: Wyszynski DF, editor. Cleft lip and palate from origin to treatment. New York: Oxford University Press; 2002. p. 117-26.
12. Berk NW, Marazita ML. Costs of cleft lip and palate: personal and societal implications. In: Wyszynski DF, editor. Cleft lip and palate from origin to treatment. New York: Oxford University Press; 2002. p. 458-67.
13. Shaw WC, Dahl E, Asher-Macdade C, Orth D, Brattström V, Mars M, et al. A six-center international study of treatment outcome in patients with clefts of the lip and palate: part 5. General discussion and conclusions. Cleft Palate Craniofac J 1992; 29:413-8.
14. Hammond M, Stassen L. Do you care? A national register for cleft lip and palate patients. Br J Oral Maxillofac Surg 1999; 37:81-6.
15. Strauss PR. Cleft palate and craniofacial teams in the United States and Canada: a national survey of team organization and standards of care. Cleft Palate Craniofac J 1998; 35:473-80.
16. American Cleft Palate-Craniofacial Association. Parameters for evaluation and treatment of patients with cleft lip/palate or other craniofacial anomalies. Chapel Hill: American Cleft Palate-Craniofacial Association; 2000.
17. Shaw WC, Semb G, Nelson P, Brattström V, Molsted K, Pahl-Andersen B, et al. The Eurocleft Project 1996-2000: overview. J Craniomaxillofac Surg 2001; 29:131-40.
18. Strauss RP. Developing a cleft palate or craniofacial team. In: Wyszynski DF, editor. Cleft lip and palate from origin to treatment. New York: Oxford University Press; 2002. p. 293-302.
19. Craniofacial Anomalies Network. Report on the register: February 2003. <http://www.cfsbg.org.uk/care/> (acessado em 29/Jul/2003).
20. Word Health Organization. Global registry and database on craniofacial anomalies. Report of a WHO registry meeting on craniofacial anomalies. Geneva: Word Health Organization; 2003.
21. Brasil. Portaria SAS/MS n. 126. Cria grupos e procedimentos para tratamento de lesões labiopalatais na tabela SIH/SUS, e dá outras providências. Diário Oficial da União 1993; 21 set.
22. Brasil. Portaria SAS/MS n. 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.
23. Ministério da Saúde. Reduzindo as desigualdades e ampliando o acesso à assistência à saúde no Brasil 1998-2002. Brasília: Editora MS; 2002.
24. Brasil. Portaria GM/MS n. 1278. Normaliza cadastramento de centros/núcleos para realização de implante coclear, e dá outras providências. Diário Oficial da União 1999; 20 out.
25. Sandy JR, Williams AC, Bearn DR, Mildinhal S, Murphy T, Sell D, et al. Cleft lip and palate care in the United Kingdom - The Clinical Standards Advisory Group (CSAG) Study: part 1 - background and methodology. Cleft Palate Craniofac J 2001; 38:20-3.
26. Brasil. Portaria GM/MS n. 531. Cria no âmbito do Sistema Único de Saúde o Fundo de Ações Estratégicas e de Compensação, e dá outras providências. Diário Oficial da União 1999; 8 mai.
27. Departamento de Informática do SUS. Sistema de informações hospitalares. <http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?sih/cnv/pluf.def> (acessado em 23/Jan/2004).
28. Brasil. Norma Operacional da Assistência à Saúde - NOAS-SUS 01/2002. Diário Oficial da União 2002; 28 fev.
29. Cecílio LCO. As necessidades de saúde como conceito estruturante na luta pela integralidade e equidade na atenção em saúde. In: Pinheiro R, Mattos RA, organizadores. Os sentidos da integralidade na atenção e no cuidado à saúde. Rio de Janeiro: Instituto de Medicina Social/Universidade do Estado do Rio de Janeiro/ABRASCO; 2001. p. 113-26.

Recebido em 04/Fev/2004

Versão final reapresentada em 15/Set/2005

Aprovado em 27/Set/2005

Brazil's craniofacial project:

genetic evaluation and counseling in the Reference Network for craniofacial treatment

Brazil's Craniofacial Project: Genetic Evaluation and Counseling in the Reference Network for Craniofacial Treatment

Isabella Lopes Monlleó, M.D., Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes, M.D., Ph.D.

Objective: This study is part of Brazil's Craniofacial Project, which is the first initiative for a national characterization of craniofacial healthcare in Brazil. Our main aim was to describe the status of clinical genetics in the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment.

Design: All services ($n = 29$) listed in the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment until October 2003 were contacted and invited to complete a questionnaire. Information regarding the general characteristics of the services, availability of genetic services, and genetic service providers was collected.

Results: The response rate was 86.2% ($n = 25$). Thirteen responding teams had clinical geneticists. Teams were predominantly located in the southeast region and affiliated with universities. Family interest in genetic counseling was reported by 95.7% (22/23) of the services. Although 80% of the responding services reported offering genetic counseling, only 45% (9/20) provided genetic counseling guided by clinical geneticists.

Conclusion: Availability and access to genetic evaluation and counseling are still rudimentary in Brazil. Many services report family interest in genetic counseling, but there are few teams with clinical geneticists. Inclusion of this specialist on craniofacial teams is crucial to patient care. Development of standard guidelines for genetic evaluation of selected craniofacial anomalies and for local genetic counseling (e.g., for nonsyndromic cleft lip or palate) could be an alternative for improving current deficiencies in the system. Strengthening the degree of coordination and communication among craniofacial teams represents another important goal.

KEY WORDS: *craniofacial anomalies, genetic counseling, genetic services*

Access to genetic evaluation and counseling is still precarious in many developing nations, primarily because of a deficit of clinical geneticists and services (WHO, 1999, 2002a). In spite of considerable development of human and medical genetics in Brazil, the country's situation is still not different from other Latin American countries. It was not until 1983 that the Brazilian Federal Council of Medicine included clinical genetics as an independent medical specialty. In 2002, it was listed among 50 fully approved and established medical specialties (Marques-de-Faria et al., 2004).

According to the Brazilian Society of Clinical Genetics,

Dr. Monlleó is Professor and Clinical Geneticist, Department of Pediatrics, Fundação Universitária de Ciências da Saúde de Alagoas, Clinical Genetics Sector, Hospital Universitário, Universidade Federal de Alagoas, Alagoas, Brazil. Dr. Gil-da-Silva-Lopes is Associate Professor and Clinical Geneticist, Department of Medical Genetics, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, São Paulo, Brazil.

Financial support for this study was provided by Fundação de Amparo a Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP, 02/08448-6) and Fundação de Amparo a Pesquisa do Estado de Alagoas (FAPEAL, 4.06.00.00-9).

Submitted January 2005; Accepted November 2005.

Address correspondence to: Dr. Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes, Rua Tessália Vieira de Camargo, 126, CEP 13081-970—Campinas, São Paulo, Brazil. E-mail: vlope@fcm.unicamp.br.

about 120 specialists have been certified since 1993 (Marques-de-Faria et al., 2004). Recently, a national survey has identified 61 genetic services, but only 48 of these provide clinical evaluation and counseling (Horovitz, 2003). Reduced availability and unequal distribution of clinical geneticists and services were also noted (Horovitz, 2003; Marques-de-Faria et al., 2004).

In 1988, the Brazilian Federal Constitution established the Unified Health System, (Sistema Único de Saúde [SUS]). Universal and equal accesses to healthcare services and procedures, integral care, regionalization, and social control have been the backbone of the SUS. Since 1993, the SUS has provided public financing of surgical treatment for cleft lip and palate (CL/P) as well as for osseointegrated implants (Ministério da Saúde do Brasil, 2002).

An important improvement occurred in 1998 through establishment of the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment (Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais [RRTDCF]). Currently, there are 29 specialized services listed in the RRTDCF (Table 1).

A first evaluation of the RRTDCF was conducted in 2004. Although it covers the national territory, craniofacial anomalies (CFA) services are aggregated mainly in the southeast region (Table 1) and in universities (Monlleó and Gil-da-Silva-

TABLE 1 Geographic Distribution, Presence of Clinical Geneticists, and Type of Service of RRTDCF, 2004

Geographic Region	Brazil		Survey		Clinical Geneticists n	Type of Service*		
	n	%	n	%		CLP n	CI n	CLP/CI n
North	1	3.4	1	4.0	—	1	—	—
Northeast	4	13.8	4	16.0	3	3	1	—
Middle east	2	6.9	1	4.0	—	1	—	—
Southeast	16	55.2	13	52.0	7	7	2	4
South	6	20.7	6	24.0	3	5	1	—
Total	29	100.0	25	100.0	13	17	4	4

* CLP = cleft lip and palate; CI = cochlear implant; CLP/CI = cleft lip and palate and cochlear implant.

Lopes, in press). In spite of the RRTDCF denomination, 12% of the services reported that evaluation of patients with CFA has not been routine practice. On the other hand, patients without CFA who were seen for cochlear implants are regularly evaluated and treated (Monlleó and Gil-da-Silva-Lopes, in press).

The National Health Ministry (NHM) uses specific rules for service authorization. However, these rules are not based on current international standards on craniofacial care (Monlleó and Gil-da-Silva-Lopes, in press). For example, team composition does not conform to recently published guidelines for the American Cleft Palate–Craniofacial Association (Strauss, 1998) and the Eurocleft study (Shaw et al., 2001). Plastic surgery, general dentistry, psychology, speech-language pathology, and otolaryngology were the main team specialties mentioned in these reports, whereas clinical genetics was mentioned less often (Monlleó and Gil-da-Silva-Lopes, in press).

Coordinated and family-centered healthcare is critical for successful adaptation and rehabilitation of patients with CFA (WHO, 2002b); thus, clinical geneticists have an important contribution as team members. In this paper, we describe the status of genetic evaluation and counseling in the RRTDCF. Specifically, the aim of this report is to describe availability and access to genetic evaluation and counseling of the RRTDCF as well as to identify demands and provision of genetic counseling.

METHODS

This study was approved by the Research Ethics Committee from Unicamp (protocol no. 381/2002). We identified all specialized services ($n = 29$) listed in the RRTDCF until October 2003 by using the records of the Brazilian NHM. An invitation letter for voluntary participation and a structured questionnaire were sent to the directors of these specialized centers. The questionnaire asked about the services' structural and functional characteristics and where and how genetic evaluation and counseling were performed. For services that did not answer the questionnaire, three other attempts were made to contact them by either letter or telephone.

All services that replied through November 2003 were included in the study. Epi Info (<http://www.cdc.gov/epiinfo/>) was used for data tabulation. Associations among variables were assessed by Fisher exact test, and p values $< .05$ were considered to be statistically significant. The response rate was 86.2% ($n = 25$).

RESULTS

Availability and Access to Genetic Evaluation and Counseling of Brazilian RRTDCF

There were clinical geneticists in 52% (13/25) of the teams from the RRTDCF (Table 1). They were located mainly in the state of São Paulo (53.8%) and most had a university affiliation. The majority of teams (61.5%) had only one clinical geneticist. This specialist was more prevalent in cochlear implant teams compared with cleft palate or osseointegrated implant teams (Fisher test: $p = .04$).

Sixty percent (15/25) of the teams needed to refer patients to other services to achieve a complete genetic evaluation. Frequency of referral to other services was not significantly different for teams with clinical geneticists compared with teams without clinical geneticists (Fisher test: $p = .23$). Teams without clinical geneticists referred to genetic counseling, whereas teams with clinical geneticists referred to have laboratory tests performed.

Demands and Provision of Genetic Counseling of Brazilian RRTDCF

In spite of few clinical geneticists being part of teams, family interest in genetic counseling was mentioned by 95.7% (22/23) of services. Etiology and recurrence risk information were provided by 80% (20/25) of services, and 20% (5/25) reported not providing genetic counseling, instead referring patients to other specialized services.

Clinical geneticists were involved in genetic counseling in 45% (9/20) of the services, and the single providers were in seven of these services. In the two remaining services, clinical geneticists shared the responsibility of giving genetic counseling with other professionals (Table 2). However, it is important

TABLE 2 Distribution of Professionals Involved in Genetic Counseling in the Specialized Services of RRTDCF, 2004

Professionals	n	%
Clinical geneticist	7	35.0
Clinical geneticist + medical and nonmedical professionals	2	10.0
Other medical professionals	6	30.0
Other medical + nonmedical professionals	5	25.0
Total	20	100.0

to recognize that in 55% (11/20) of the studied services, genetic counseling was provided by nonspecialized physicians and other professionals (Table 2). The existence of clinical geneticists was reported by four of these services; however, they were not considered as members of the service team but from the general hospital where these services were linked.

Pediatricians, plastic surgeons, and psychologists were the professionals usually involved in this activity. They were also responsible for clinical evaluation and description, which was performed without clinical geneticist assistance.

DISCUSSION

Undoubtedly, the foundation of the RRTDCF was an important benchmark in CFA care in the Brazilian public health system. Its conception is based on universal and equal access to health services and integral care (Monlleó and Gil-da-Silva-Lopes, in press). However, availability and access to genetic evaluation and counseling seems to be rudimentary.

Brazil has few teams with clinical geneticists, and these teams are mainly located in the state of São Paulo (southeast region) and focused in cochlear implant teams. This is paradoxical, considering that cochlear implant teams treat a large spectrum of conditions, including infectious diseases, whereas cleft palate teams perform only CFA treatment. Reasons for incorporating cochlear implant teams on the RRTDCF exceed the scope of this study, but they comprise a misconception that requires urgent review.

Many cleft palate teams, including those with clinical geneticists, refer patients to other services because they have an inadequate infrastructure to provide a complete and adequate genetic evaluation. This is also true for basic tests such as karyotyping.

It is important to note that patients' displacement in a large country such as Brazil imposes higher costs not only to families but also to the healthcare system, which uses public financing resources. This probably contributes to increased access restriction to genetic evaluation and counseling, making it inaccessible for many individuals.

On the other hand, in a considerable number of teams, nonspecialized physicians and other professionals are assuming genetic evaluation and counseling as their responsibility. Most professionals involved in this activity were pediatricians, plastic surgeons, and psychologists. This could be an effort for meeting patients' demands. However, it also could denote an incipient recognition of the complexity of genetic features in CFA, derived by the limited knowledge in this issue. As a consequence, some professionals of the RRTDCF may consider it unnecessary to refer patients and families for clinical-genetic evaluation and formal genetic counseling. This situation requires a more detailed analysis. Genetic teaching and training are important issues that need to be considered.

Despite the progress observed during the past 10 years, genetic teaching in Brazilian medical schools is extremely variable and diversified, demanding a better definition of medical-practice learning objectives (Porciuncula, 2004). Thus, it can be said

that few physicians receive adequate training and education in medical genetics in Brazil. This may contribute to an important gap regarding availability or recognition of the role of genetic factors in many conditions (Marques-de-Faria et al., 2004).

Some of the RRTDCF's patients and families may not be receiving an accurate and adequate diagnosis and genetic information. Inclusion of clinical geneticists on CFA teams could lead to a better healthcare system. In addition, the inclusion of these specialists could improve the accuracy of clinical diagnoses, which is in itself a strong argument to enhance quality of healthcare.

However, the small number of clinical geneticists in Brazil still remains a substantial constraint. Development of standard guidelines for genetic evaluation of selected CFA and for local genetic counseling (e.g., nonsyndromic CL/P) could be an alternative for improving current deficiencies in the system. Strengthening the degree of coordination and communication among CFA teams represents another important goal.

The results of this study have uncovered new challenges for CFA healthcare improvement in Brazil. Improved healthcare and life quality, including genetic counseling, should be a high-priority goal. We hope that these remarks will be helpful in stimulating the growth of a more comprehensive healthcare policy on CFA in Brazil, considering that it is a developing country with restricted financial public resources, especially those related to public health assistance.

Acknowledgment. The authors thank the NHM of Brazil and the directors of the specialized services of the RRTDCF.

REFERENCES

- Horovitz DDG. *Atenção aos Defeitos Congênitos no Brasil: Propostas Para Estruturação e Integração da Abordagem no Sistema de Saúde*. Rio de Janeiro: Universidade do Estado do Rio de Janeiro; 2003. Thesis.
- Marques-de-Faria AP, Ferraz VEF, Acosta AX, Brnnoni D. Clinical genetics in developing countries: the case of Brazil. *Community Genet*. 2004;7:95-105.
- Ministério da Saúde do Brasil. *Reduzindo as Desigualdades e Ampliando o Acesso à Assistência à Saúde no Brasil 1998-2002*. Brasília-DF: MSB; 2002.
- Monlleó IL, Gil-da-Silva-Lopes VL. Craniofacial Anomalies: description and evaluation of healthcare in the Unified Healthcare System. *Cad Saude Pública*. In press.
- Porciuncula CGG. *Avaliação do Ensino de Genética Médica nos Cursos de Medicina do Brasil*. Campinas, Brazil: Universidade Estadual de Campinas; 2004. Thesis.
- Shaw WC, Semb G, Nelson P, Brattstrom V, Molsted K, Pahl-Andersen B, Gundlach KKH. The Eurocleft Project 1996-2000: overview. *J Cranio-maxillofac Surg*. 2001;29:131-140.
- Strauss RP. Cleft palate and craniofacial teams in the United States and Canada: a national survey of team organization and standards of care. The American Cleft Palate-Craniofacial Association (ACPA) Team Standards Committee. *Cleft Palate Craniofac J*. 1998;35:473-480.
- World Health Organization (WHO). *Services for the Prevention and Management of Genetic Disorders and Birth Defects in Developing Countries. Report of a Joint WHO/WAOPBD Meeting*. The Hague, Netherlands: WHO; 1999.
- World Health Organization (WHO). *Collaboration in Medical Genetics*. Toronto: WHO; 2002a.
- World Health Organization (WHO). *Global Strategies to Reduce the Healthcare Burden of Craniofacial Anomalies*. Geneva: WHO; 2002b.